

In dit nummer onder andere:

Richtlijn probleemgedrag:
stand van zaken

Ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden

VG-zorg in Papoea-Nieuw-Guinea

Leverenzymbepalingen bij anti-epileptica

Verward met een lager IQ: wat nu?



nederlandse vereniging van artsen
voor verstandelijk gehandicapten

Tijdschrift voor Artsen voor
Verstandelijk Gehandicapten

Jaargang 40 - nr. 1
Maart 2022

tavag



WAAR KWALITEIT & ERGENISST

MAKING TIL 2000
VANK 1000

- AMBACHTELIJKE RUNDVEES BITTERBALLEN
- BITTERBARNTUUR
- GEERTTUURDE LIENRINGEN | vorkloekaus
- CHICKENWINGS | chilisaus
- WARMER GEHAKTBALLETIES | ketchupsaus

- NACHOS | tomaatmoes | zure room | kaas
- OUDE BROKKELEKAAS | Dierpomsard | 4,20
- JONGE KAAS | Dierpomsard | 4,20
- KAAS-NORST PLANKJE | 6,-
- HUISEMAKINGEERDE OLIVEN | 4,-
- SPAANSE FUET | 4,50
- STOKBROOD MET SAUS NAAR KEUZE



Het TAVG is het verenigingsblad van de Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten (NVAVG). Deze vereniging, opgericht in 1981, stelt zich ten doel: het handhaven, c.q. verbeteren van de kwaliteit van de medische dienstverlening in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap, onder meer door:

- het bevorderen van de onderlinge gedachtewisseling en samenwerking van artsen in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap;
- het bevorderen van meningsvorming en standpuntbepaling t.a.v. onderwerpen die van belang kunnen zijn voor de organisatie en het functioneren van de medische dienst-verlening in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap.

De vereniging telt ruim 300 leden. Het lidmaatschap staat open voor artsen, werkzaam in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap.

Het TAVG streeft ernaar vier maal per jaar te verschijnen. De redactie stelt zich ten doel alle artsen, die werkzaam zijn in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap, op de hoogte te stellen van ontwikkelingen binnen dit vakgebied. Daartoe maakt zij gebruik van verslagen van studiedagen, congressen, van oorspronkelijke artikelen, casuïstiek, boekbesprekingen, het aankondigen van nieuwe initiatieven, van ingezonden stukken en voorts van alles wat aan het bereiken van de doelstelling kan bijdragen.

Redactioneel	3
The secret to getting ahead is getting started (Mark Twain)	3
Column	4
Numbers rule, but never trust the algorithm	4
Artikelen	5
Multidisciplinaire Richtlijn Probleemgedrag bij volwassenen met een verstandelijke beperking' - Stand van zaken in praktijk en onderzoek	5
Een inblikje in de wereld van de ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden	11
Verstandelijke Gehandicaptenzorg in Papoea-Nieuw-Guinea	12
Routinematige leverenzymbepalingen bij anti-epileptica gebruik door mensen met een verstandelijke beperking	14
Verward met lager IQ, wat nu...	18
SKILZ ontwikkelt kwaliteitsinstrumenten voor de langdurige zorg - Doe jij ook mee?	20
GUIDELINES4RARE - Richtlijnen voor zeldzame aandoeningen door European Reference Network ITHACA	24
Ploeteren en vruchten plukken - Werken aan een internationale richtlijn	27
Elders gepubliceerd	29
Diversen	35
Alles over syndromen op één plek!	35
Op de cover	36
Vacatures P37	37

Bestuur

Matijn Coret, voorzitter
Gerard Asma, penningmeester
Marijke Meijer, secretaris
Annefloor Mulder, lid
Arjen Louisse, lid
Gerjanne Vlasveld, lid
Miriam ter Horst, lid
Suzanne Duffels, lid
Rebecca Seelig, lid namens de VAAVG

Secretariaat

Petra Lubbers
E-mail: secretariaat@nvaug.nl

Lidmaatschap NVAVG

Meer informatie over het lidmaatschap lees je op onze website.

Website

www.nvaug.nl

Van de redactie

The secret to getting ahead is getting started (Mark Twain)

Merel Mooij, Arts VG i.o.

Richtlijnen; wat zouden we daar graag meer van willen hebben voor onze kleine, maar o zo diverse populatie. Gelukkig wordt er heel hard aan de weg getimmerd zoals terug te lezen is in dit eerste, wederom goed gevulde, nummer van 2022.

Vooralsnog moeten we het vaak doen met de richtlijnen die zijn gemaakt voor de algemene populatie en die vaker niet dan wel aansluiten op de karakteristieken en behoeften van 'onze' mensen.

Het doen van wetenschappelijk onderzoek binnen zo'n kleine populatie gaat natuurlijk ook niet zonder slag of stoot. Dat heb ik aan den lijve kunnen ondervinden toen ik in het kader van mijn opleiding tot Arts VG met collega AIOS Renske van der Burgt onderzoek heb gedaan naar de ervaringen met psychofarmacagebruik door mensen met het Smith-Magenis syndroom (SMS). Tijdens de werving van kandidaten werden onze zenuwen al aardig op de proef gesteld. We stonden op het punt om noodgedwongen onze hele onderzoeksopzet om te gooien toen gelukkig op de valreep, letterlijk enkele uren voor de deadline, toch nog de benodigde aanmeldingen binnen stroomden. We konden van start met kwalitatief onderzoek in de vorm van focusgroepen! Ontzettend waardevol om door middel van groepsdiscussies tussen ouders/verzorgers van kinderen met SMS een inkijkje te krijgen in het reilen en zeilen in hun dagelijks leven. Voor

Als we allemaal een steentje bijdragen maken vele handen licht werk, dus ga het ontdekken en sla je (verbeter)slag!



de ouders onderling was het een feest van herkenning en voor ons hopelijk weer een stapje verder in de richting van een behandeladvies voor het in mijn optiek ronduit indrukwekkende gedragsfenotype van kinderen en volwassenen met SMS. Een publicatie van de resultaten zit voor 2022 in de pijplijn.

Bij deze dan ook een aanbeveling aan iedereen die zich graag wil bezighouden met het verbeteren van de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking: denk ook eens aan het doen van kwalitatief onderzoek! Daarnaast zul je in dit TAVG meerdere oproepen tegenkomen voor deelname aan diverse werkgroepen en commissies. Er is vast iets dat bij je past en wat de tijdsinvestering meer dan waard is. Als we allemaal een steentje bijdragen maken vele handen licht werk, dus ga het ontdekken en sla je (verbeter)slag! ■

Numbers rule, but never trust the algorithm

Mathilde Mastebroek.

De AVG's van de Academische Werkplaats Sterker Op Eigen Benen (Nijmegen) schrijven beurtelings een column over hun ervaringen met patiëntenzorg, onderwijs en onderzoek.



De AVG's van de Academische Werkplaats Sterker Op Eigen Benen (Nijmegen) schrijven beurtelings een column over hun ervaringen met patiëntenzorg, onderwijs en onderzoek.

Een tijdje geleden zag ik thuis, scrollend in de NOS-app, een interessant item voorbijkomen over een Amerikaanse studie in Science¹. Hierin werd een veelgebruikt algoritme voor het voorspellen van gezondheidsrisico's onder de loep genomen. Het algoritme werd in de praktijk gebruikt om patiëntengroepen te selecteren die profijt kunnen hebben van speciale, maar dure gezondheidsprogramma's.

De onderzoekers onderzochten de onderliggende gegevens om de ingebakken werking van het algoritme te ontleden. De aanname waarop het was geprogrammeerd: diegenen met de grootste zorgbehoefte zullen het meest profiteren van extra aangeboden zorg. Om in te schatten welke patiënten de grootste zorgbehoefte hebben, werd gekeken naar hun eerdere zorggebruik. Op basis hiervan werd per persoon een risicofactor berekend. Hoe hoger de risicofactor, hoe groter de kans om gebruik te maken van het speciale zorgprogramma.

De onderzoekers pasten vervolgens dit algoritme toe op een cohort zwarte en witte ziekenhuispatiënten en

berekenen de bijbehorende individuele risicofactor. Maar ze deden nog wat extra. Ze voerden eigen dossieronderzoek uit en berekenen hoeveel comorbiditeit er in beide groepen voorkwam en gaven hier een score aan. Vervolgens werden zwarte en witte patiënten met telkens dezelfde, door het algoritme berekende, risicofactor met elkaar vergeleken. Wat bleek? Bij een zelfde risicofactor, berekend door het algoritme, hadden zwarte patiënten consequent méér chronische ziekten. Het algoritme zorgt dus voor een veel te geflatteerde risicoscore van zwarte patiënten. En het leidt er automatisch toe dat zij minder aanspraak kunnen maken op extra zorg, die in hun geval juist wel ingezet moet worden.

Het nieuwsbericht maakte me verontwaardigd en bleef langer dan gebruikelijk in m'n hoofd hangen, zonder dat ik direct in de gaten had waarom. Pas op mijn volgende universiteitswerkdag daagde het me: het was een voor mij onverwachte bevestiging van hoe gevaarlijk het is om onvoldoende of slecht te duiden cijfers te hebben over daadwerkelijk zorggebruik of zorgbehoeften van bepaalde groepen patiënten. Zo ook mensen met een verstandelijke beperking. Hun onzichtbaarheid leidt tot het niet meenemen van hun belangen in beleidsplannen, of tot halfbakken conclusies, en vervolgens raken ze nog meer op achterstand.

Dit mechanisme was ook afgelopen najaar weer pijnlijk merkbaar: binnen het landelijke covid-beleid ontstond onterecht even de indruk dat het met de covid-besmettingen in de gehandicaptenzorg wel mee viel, omdat er zo weinig geregistreeerde meldingen waren. Deze aanname zou rechtstreekse gevolgen hebben voor de timing van de boostervaccinatie in onze sector. Een duidelijk bewijs dat we als AVG's door moeten gaan met het telbaar en zichtbaar maken van de zorgbehoeften van onze patiënten!² ■

Referenties

1. Obermeyer et al. Dissecting racial bias in an algorithm used to manage the health of populations. *Science* (2019) 366, 447–453
2. Reed et al. Disability and COVID-19: who counts depends on who is counted. *The Lancet* (2020) 5, e423

Multidisciplinaire Richtlijn Probleemgedrag bij volwassenen met een verstandelijke beperking¹:

Stand van zaken in praktijk en onderzoek

Gerda de Kuijper¹
Dederieke Festen²

¹ *Centrum Verstandelijke Beperking en Psychiatrie/GGZ Drenthe, Assen, the Netherlands*
² *Erasmus MC, Afdeling Huisartsgeneeskunde, Geneeskunde voor Verstandelijk Gehandicapten, Rotterdam*

1. Inleiding

Ruim twee jaar geleden, in december 2019 is de 'Multidisciplinaire Richtlijn Probleemgedrag bij volwassenen met een verstandelijke beperking', gepubliceerd door de Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten (NVAVG). Het maken van de richtlijn gebeurde op initiatief van de NVAVG met financiering door het ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS). Bij de ontwikkeling van de richtlijn was een breed scala van partijen formeel betrokken, namelijk:

Cliënten en – vertegenwoordigersverenigingen (Kansplus, leder(in) en Sien),
Het Centrum voor Consultatie en Expertise (CCE),
Professionele (wetenschappelijke) verenigingen van artsen (NVAVG, Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG), Nederlandse Vereniging voor Psychiatrie (NVvP), Apothekers (Nederlandse Vereniging van Apothekers voor Verstandelijk Gehandicapten (NVApVG),
Sociaal werkers (Beroepsvereniging van Professionals in Sociaal Werk (BPSW), Psychologen (Nederlands Instituut van Psychologen (NIP), Nederlandse Vereniging voor Gezondheidszorgpsychologie (NVGzP),
Orthopedagogen & onderwijskundigen (Nederlandse Vereniging van Pedagogogen en Onderwijskundigen (NVO),
Logopedisten (Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie (NVLF), Verpleegkundigen & verzorgenden (Verpleegkundigen & Verzorgenden Nederland (V&VN) en Ergotherapeuten (Ergotherapie Nederland (EN).

In totaal 23 vertegenwoordigers uit deze partijen vormden de werkgroep. Het proces verliep volgens de eisen aan richtlijnontwikkeling zoals die vermeld worden in de Leidraad voor Kwaliteitsstandaarden van het Zorginstituut Nederland.¹ De richtlijn voldoet daarmee ook aan de kwaliteitseisen die door het AGREE II instrument² aan richtlijnen gesteld worden. Bij de start vond een knelpunten analyse plaats in een expert-bijeenkomst met vertegenwoordigers van het CCE, NVAVG. NVvP en NVGzP aan de hand van voorafgaande enquêtes en focusgroep bijeenkomsten onder alle betrokken partijen. Gevonden knelpunten lagen op het gebied van differentiaal diagnostiek voor probleemgedrag (1), beeldvorming (2), gedragskundige behandeling en begeleiding van gedragsstoornissen (3), en zorgvuldig gereguleerde toegang tot psychofarmaca (4). Op basis hiervan werden de uitgangsvragen opgesteld, besproken en vastgesteld door werkgroep. Bij de beantwoording hiervan is gezocht naar evidence uit bestaande richtlijnen, uit wetenschappelijke literatuur en grijze literatuur (zoals beleidsnotities), uit praktijkvoorbeelden, uit focusgroepen en vragenlijsten onder zorgprofessionals en familieleden (expert opinion). Dit alles heeft geresulteerd in een gedegen, veelomvattend product, waar alle betrokken partijen echt trots op kunnen zijn!

De richtlijn beoogt de kwaliteit van leven van volwassenen met een verstandelijke beperking te verbeteren en probleemgedrag en last en lijden bij deze groep en naastbetrokkenen te verminderen. Nevendoelen zijn het beter signaleren, vaststellen en behandelen van psychiatrische stoornissen, het versterken van niet-medicamenteuze behandeling en een effectieve inzet van psychofarmaca bij probleemgedrag. De richtlijn bestaat uit een samenvatting met stroomschema en daarna een inleiding, vier modules en bijlagen. De vier modules betreffen Beeldvorming (1), Begeleiding en Behandeling (2), Psychofarmaca (3) en Organisatie van zorg (4). Daarnaast is in bijlagen aandacht besteed aan onder andere kennislacunes, indicatoren waarop de toepassing en het effect van de richtlijn gemonitord kunnen worden, en een implementatieplan. Het kader is probleemgedrag zoals gedefinieerd in de richtlijn. Voor diagnostiek

en behandeling van psychiatrische en somatische stoornissen wordt naar bestaande richtlijnen verwezen.

Definitie probleemgedrag

Probleemgedrag is in de richtlijn als volgt gedefinieerd: "Probleemgedrag is internaliserend en/of externaliserend gedrag dat door de persoon zelf en/of de omgeving in een specifieke context als sociaal-cultureel ongewenst wordt gezien en dat van zodanige intensiteit, frequentie of duur is, dat het voor de persoon zelf en/of de naaste omgeving nadelig, stressvol of schadelijk is".

In dit artikel willen we reflecteren op een aantal specifieke punten uit de richtlijn die voor de AVG van belang zijn, de kennislacunes in relatie tot wetenschappelijk onderzoek en het implementatieplan.

2. De richtlijn in de AVG-praktijk

2.1. Praktijkvoering

Artsen voor mensen met een verstandelijke beperking (AVG) houden veelal praktijk binnen medische diensten van instellingen en op poliklinieken verbonden aan instellingen. Wanneer zij probleemgedrag diagnosticeren en behandelen, doen zij dat primair in een samenwerking met gedragskundigen, begeleiders en paramedici. Andere belangrijke betrokkenen zijn de psychiater en huisarts. De expertise van de AVG bij probleemgedrag ligt op het gebied van diagnostiek en behandeling van somatische oorzaken hiervoor, waaronder bijwerkingen van geneesmiddelgebruik, en diagnostiek en medicamenteuze behandeling van psychiatrische oorzaken hiervoor, veelal in samenwerking met een consulent psychiater. Wanneer geen behandeling meer nodig is vindt terugkoppeling en overdracht naar de huisarts plaats. Er zijn dus vele partijen betrokken bij de behandeling van probleemgedrag, waaronder uiteraard ook de cliënt zelf en/of zijn vertegenwoordigers, die verschillende belangen en visies kunnen hebben. Al deze partijen waren betrokken bij, en onderschrijven de multidisciplinaire richtlijn. De samenwerking van al deze partijen bij het toepassen van de richtlijn is daarmee in feite geborgd.

Randvoorwaarden op organisatieniveau die nodig zijn voor het toepassen van richtlijn moeten worden geborgd door managers en bestuurders van zorgaanbieders. Dit zou een knelpunt kunnen vormen bij de toepassing, daar zij niet direct betrokken waren bij de ontwikkeling

van de richtlijn. Echter, zij zijn wel verantwoordelijk voor een goede kwaliteit van zorg wat betekent dat zij het professionals mogelijk moeten maken om volgens hun professionele standaarden te werken. Bij de implementatie van de richtlijn zijn zij dus erg belangrijk.

2.2 Voorschrijven van psychofarmaca bij probleemgedrag

Aanbevelingen uit de richtlijn wat betreft het voorschrijven van psychofarmaca bij probleemgedrag zijn, dat terughoudendheid betracht moet worden met betrekking tot het buiten de geregistreerde indicaties en professionele (off-label) richtlijnen voorschrijven van psychofarmaca bij volwassenen met een verstandelijke beperking en probleemgedrag, zeker wanneer er geen diagnose is gesteld. Wanneer off-label psychofarmaca worden voorgeschreven, dient het stappenplan van de Wet zorg en dwang verplicht gevolgd te worden als er sprake is van onvrijwillige zorg en in het geval van wilsonbekwame cliënten. Het wordt zinvol geacht het stappenplan eveneens te volgen bij wilsbekwame cliënten, hoewel dit niet wettelijk verplicht is. Wanneer toch psychofarmaca nodig zijn, moeten deze kortdurend worden voorgeschreven en wanneer het langdurig gebruik betreft moet afbouw elke 3-6 maanden overwogen worden. Dit geldt te meer als niet duidelijk is waarom psychofarmaca ooit zijn voorgeschreven, als de oorspronkelijke voorschrijfreden niet meer van toepassing is, als er geen effect is en als er sprake is van bijwerkingen. Bij langdurig gebruik moet goed gemonitord worden.

Een voldoende beschikbaarheid van niet-medicamenteuze behandelingen kan helpen om de richtlijn op dit punt toe te kunnen passen. Uit lopend onderzoek (zie verder) zijn er aanwijzingen dat dit in de huidige praktijk nog vaak een knelpunt kan zijn met zowel inhoudelijke als organisatorische aspecten. Veel bewezen effectieve diagnostische methoden en behandelingen worden nog onvoldoende toegepast door onvoldoende verspreiding van kennis en uitwisseling tussen sectoren die verantwoordelijk zijn voor de zorg bij psychische- en/of gedragsproblematiek van mensen met een verstandelijke beperking.

Daarnaast is er een kennishiaat wat betreft diagnostiek en behandeling bij (vermoeden van) psychiatrische stoornissen bij de doelgroep matig en (zeer) ernstige verstandelijke beperking. Deze stoornissen kunnen zich presenteren met symptomen van probleemgedrag, maar niet elk symptoom van probleemgedrag komt noodzakelijkerwijs voort uit een psychiatrische stoornis. Het is in deze specifieke doelgroep dus vaak niet duidelijk wanneer psychofarmaca wel of niet geïndiceerd zijn en zo ja, welke dan gekozen moet worden. Soms worden psychofarmaca voorgeschreven bij vermoeden van een specifieke psychiatrische stoornis als oorzaak voor

probleemgedrag, maar kan deze niet goed worden vastgesteld. De richtlijn probleemgedrag adviseert dan om te handelen zoals beschreven bij bestaande stoornis-specifieke GGZ-richtlijnen. Voor wat betreft doseringen en monitoring van psychofarmaca is dat wellicht mogelijk, maar andere adviezen wat betreft de diagnostiek en inzet van niet-medicamenteuze behandelingen uit deze GGZ-richtlijnen zijn niet geschikt voor toepassing bij de doelgroep mensen met een matige en (zeer) ernstige verstandelijke beperking. Dit is juist de groep die de meeste problemen geeft wat betreft de (evidence-based) diagnostiek en behandeling van psychiatrische aandoeningen.

Er loopt momenteel een onderzoeksproject wat beoogt het inzetten van niet-medicamenteuze behandelingen te versterken en niet-effectief psychofarmacagebruik af te bouwen door een intensieve samenwerking van de VB-sector en de GGZ. Onderdeel hiervan is ook een onderzoek naar een diagnostisch instrument voor gebruik bij alle niveaus van verstandelijke beperking, te weten de Nederlandstalige versie van de Psychiatric Assessment Schedule for Adults with a Developmental Disability Checklist (PAS-ADD Checklist). Dit is een screeningsinstrument voor psychiatrische aandoeningen dat ingevuld kan worden door begeleiders en verwanten. Zie voor meer informatie over dit onderzoeksproject: <https://www.kennispleingehandicaptensector.nl/nieuws/netwerk-samen-denken-samen-doen-moeilijk-verstaanbaar-gedrag-medicatie>.

Een ander advies uit de richtlijn betreft de monitoring van effect en bijwerkingen van psychofarmaca. Het advies is om hierbij bestaande richtlijnen en adviezen uit handboeken te volgen. Ook wordt geadviseerd om zoveel mogelijk gebruik te maken gestandaardiseerde meetinstrumenten. Uit eerder praktijkonderzoek bleek echter dat monitoringsadviezen vaak niet gevolgd worden door zowel gebrek aan kennis als tekort in organisatorische randvoorwaarden.^{3,4} Daarnaast ontbreekt bij een groot aantal instrumenten de kennis omtrent de haalbaarheid, betrouwbaarheid en validiteit voor gebruik in de doelgroep mensen met een verstandelijke beperking. Ook op dit gebied wordt thans onderzoek verricht. Een voorbeeld hiervan is het onderzoek naar geschikte instrumenten om bewegingsstoornissen in kaart te brengen bij mensen met een VB (Erasmus MC, Academische Werkplaats Gezond OUDer worden met een VB (GOUD)).

2.3. Indicatoren voor evaluatie van toepassing van de richtlijn en effect hiervan

Er is een set indicatoren opgesteld om de toepassing en effecten van de richtlijn te kunnen monitoren als hulpmiddel bij het meten van de kwaliteit van zorg op

instellingsniveau en landelijk niveau. Er zijn indicatoren die informatie geven over de organisatorische omstandigheden en randvoorwaarden (structuur indicatoren), over het zorgproces zelf (procesindicatoren) en over de uitkomsten van een zorgproces op het niveau van een individuele client (uitkomst indicatoren). De proces- en uitkomst indicatoren worden kwantitatief bepaald, bijvoorbeeld het percentage volwassenen met een verstandelijke beperking en probleemgedrag bij wie psychofarmaca is voorgeschreven na daadwerkelijke overwegingen van alternatieve behandelopties (proces) en het percentage volwassenen met een verstandelijke beperking dat na behandeling een vermindering van lijden en last ervaart (uitkomst). De structuur indicatoren worden kwalitatief of kwantitatief bepaald, bijvoorbeeld de organisatie van multidisciplinair team rondom probleemgedrag en de gevolgde scholing op het gebied van probleemgedrag per zorgverlener.

Omdat het implementatieplan nog niet uitgevoerd is (zie verder), ontbreekt ook onderzoek naar de haalbaarheid (proces- en structuur niveau) en de effecten op client niveau (uitkomst indicatoren) bij toepassing van de richtlijn. Dit is een groot gemis; een richtlijn moet toegepast kunnen worden en aantoonbaar gunstig resultaat opleveren voor de client. Als een richtlijn niet uitgevoerd kan worden, moet onderzocht worden waarom dat zo is. Pas na correcte toepassing kan op client niveau naar het resultaat hiervan gekeken worden. In het voorjaar is er onder de NVAVG, NVVP en verpleegkundige specialisten een enquête verspreid naar het beleid rondom afbouw van antipsychotica (proces indicator) met ook de vraag of er met het verschijnen van de nieuwe richtlijn daar invloed op had (<https://nvavg.nl/afbouw-van-antipsychotica-voor-probleemgedrag-doe-mee-met-de-survey/>). De respons was laag, maar wel werd het beeld bevestigd dat de meeste AVG en psychiaters off-label antipsychotica proberen af te bouwen. Het verschijnen van de richtlijn had daar niet zoveel invloed op gehad; men was bekend met de adviezen en deze werden daarvoor ook al zo veel als mogelijk toegepast. Een detaillering daarvan ontbreekt echter.

3. Kennislacunes en onderzoek

Bij de ontwikkeling van de richtlijn is systematisch gezocht naar onderzoek waarvan de resultaten bijdragen aan antwoorden op de uitgangsvragen. Waar die niet gevonden werden is aanvullend onderzoek nodig. Deze kennislacunes liggen op het gebied van diagnostiek, behandeling en organisatie van de zorg. We noemen hier een aantal die voor AVG van toepassing zijn.

- 1) Wat betreft psychofarmaca ontbreekt kennis over effectiviteit en werkzame dosering bij probleemgedrag, en kennis over de procedure bij afbouwen van psychofarmaca. Om deze kennis lacune op te vullen is goed opgezet onderzoek nodig bij voorkeur gerandomiseerd en geblindeerd onderzoek (RCT's).^{5,6} Ook vindt lopend onderzoek op dit gebied plaats (<https://goudonbeperktgezond.nl/onderzoek-3-antipsychotica-afbouwen-bij-mensen-met-een-verstandelijke-beperking-waarom-lukt-het-niet/>.)
- 2) Bij mensen met een matige en ernstige verstandelijke beperking is ook onderzoek nodig naar geschikte instrumenten en methodes bij de diagnostiek van probleemgedrag. Omdat de diagnostiek van mogelijk onderliggende psychopathologie lastig is, is dit in feite (ook) een aanbeveling om de psychiatrische diagnostiek bij deze specifieke groep te verbeteren. In het hierboven genoemde project gericht op integratie van zorg (<https://www.kennispleingehandicaptensector.nl/nieuws/netwerk-samen-denken-samen-doen-moeilijk-verstaanbaar-gedrag-medicatie>) wordt onder meer onderzocht of door input vanuit de GGZ bestaande betrouwbare diagnostische methoden voor deze doelgroep effectiever kunnen worden ingezet. Daarnaast wordt nieuw onderzoek opgezet voor het verbeteren van de diagnostiek naar autisme bij mensen met een (zeer) ernstige verstandelijke beperking (<https://www.zonmw.nl/nl/subsidies/openstaande-subsidieoproepen/detail/item/samenwerking-gehandicaptensector-en-ggz-sector-via-cirkelen-rondje-onderzoek-fase-1/>)
- 3) Onderzoek naar de effectiviteit van verschillende behandelingen bij probleemgedrag wordt aanbevolen, gespecificeerd naar het niveau van verstandelijke beperking.
- 4) Tot slot worden aanbevelingen gedaan om onderzoek te doen naar procesfactoren voor een optimale vorm van zorg bij behandeling van probleemgedrag en de hiervoor benodigde randvoorwaarden.

4. Implementatieplan

De belangrijkste ingrediënten voor implementatie van de richtlijn Probleemgedrag in de praktijk zijn kennisoverdracht en organisatie van de zorg. Voor beide zijn randvoorwaarden nodig, zoals de bereidheid van professionals om de richtlijn toe te passen en van bestuurders en managers van zorgorganisaties om die toepassing mogelijk te maken door het beschikbaar maken van middelen en zich in te zetten om richting en leiding te geven bij veranderingsprocessen. Het implementatieplan wordt uitgewerkt aan de hand van de uitgangsvragen in de modules van de richtlijn en heeft een tijdpad van 1-3 jaar. We bespreken de punten die

voor de AVG van belang zijn:

Module 1/geïntegreerde diagnostiek en beeldvorming. Randvoorwaarden zijn voldoende capaciteit/kennis bij en beschikbaarheid van zorgverleners en een goede structuur voor multidisciplinaire samenwerking. Zorgorganisaties en beroepsverenigingen zijn hiervoor beide verantwoordelijk.

Module 2/begeleidings- en behandelplan volgens het aangepast AAIDD-model. Randvoorwaarden hierbij zijn voldoende kennis en kunde bij zorgverleners, de tijdsinvestering voor scholing die dit vraagt en een goede structuur voor multidisciplinaire samenwerking. Zorgorganisaties, beroepsverenigingen en vakopleidingen zijn hiervoor verantwoordelijk.

Module 3/psychofarmacabeleid/farmacotherapeutisch behandelplan. Randvoorwaarden zijn voldoende kennis bij zorgverleners en het kunnen toepassen van wetgeving op het gebied van Wzd. Zorgorganisaties, beroepsverenigingen en vakopleidingen zijn hiervoor verantwoordelijk.

Module 4/organisatie van zorg. Randvoorwaarden zijn acceptatie van de aanbevelingen, voldoende beschikbaarheid en bekwaamheid van zorgverleners, beschikbaarheid van middelen hiervoor (scholing, financiën), en een structuur voor multidisciplinaire samenwerking. Aan dit laatste zouden wij willen toevoegen: binnen en tussen sectoren. Zorgorganisaties, beroepsverenigingen en brancheverenigingen zijn hiervoor verantwoordelijk.

Uit bovenstaande blijkt dat er vele partijen betrokken zijn en dat implementatie van deze multidisciplinaire richtlijn niet uitsluitend de verantwoordelijkheid van de NVAVG kan zijn. Het beheer van de richtlijn ligt inmiddels bij SKILZ. Samen met het Zorg Instituut Nederland (ZIN) wordt in 2022 een implementatietraject gestart. Dit zou dan tevens input moeten leveren voor een eerste revisie van de richtlijn in 2024.

5. Conclusie en aanbevelingen

Met het publiceren van de 'Multidisciplinaire Richtlijn Probleemgedrag bij volwassenen met een verstandelijke beperking' is een duidelijk hulpmiddel geboden voor praktijkverbetering in de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking en complexe gedragsproblematiek. Module 3 "Psychofarmaca" biedt een duidelijk kader voor AVG hoe te handelen wanneer overwogen wordt om psychofarmaca voor te schrijven. Voor de monitoring van effect en bijwerkingen worden geldende kwaliteitsstandaarden aanbevolen. Er worden

helaas geen adviezen gegeven wat betreft het gebruik van doelgroep specifieke instrumenten, wat in de praktijk een gemis kan zijn. De ontwikkeling van een handreiking of standaard voor monitoring van psychofarmacagebruik door mensen met een verstandelijke beperking, die toepasbaar is in de eerstelijns-, en in gespecialiseerde GGZ en VB zorg zou een oplossing kunnen bieden.

Een kennis lacune is de indicatiestelling voor psychofarmaca bij mensen met een matige en (zeer) ernstige VB, omdat het uitsluiten of aantonen van psychische stoornissen bij hen moeilijk is. Dit kan leiden tot zowel over- als onderbehandeling. De richtlijn verwijst voor diagnostiek en behandeling bij (vermoeden van) een psychiatrische stoornis ook hier naar de geldende standaarden. Echter, deze is voor deze doelgroep niet beschikbaar. De urgentie voor een dergelijke richtlijn "Diagnostiek en behandeling bij (vermoeden van) psychische stoornissen bij mensen met een MVB en (zeer) EVB" wordt hiermee des te duidelijker. De ontwikkeling hiervan verdient o.i. een hoge prioriteit.

Het implementatieplan is nog niet uitgevoerd. Wel zijn er aanwijzingen dat implementatie in de praktijk van de arts verstandelijk gehandicapten problemen kan geven en dat zorgorganisaties niet altijd aan randvoorwaarden zoals de beschikbaarheid van voldoende goed opgeleid personeel voldoen. Dit is vooral belangrijk wanneer al wel kennis beschikbaar is, maar deze nog niet wordt toegepast. We hopen bijvoorbeeld dat bij de plannen voor een implementatietraject ook aandacht besteed wordt aan het daadwerkelijk toepassen van niet-medicamenteuze behandelingen voor probleemgedrag. Er zijn namelijk bewezen effectieve behandelingen beschikbaar, zoals gedragstherapie, die in Nederland niet of te weinig worden toegepast. Toepassing hiervan als alternatief voor medicamenteuze behandeling kan helpen om het off-label psychofarmacagebruik te verminderen. Scholing en training van teams is hierbij nodig. Ook is het van belang om onderzoek te doen naar implementatie van de richtlijn, waarbij de opgestelde indicatoren voor toepassing en effectiviteit onderzocht worden.

Correcties Multidisciplinaire Richtlijn Probleemgedrag bij volwassenen met een VB

Ondanks zeer intensieve voorbereidingen en redactie rondes voor het verschijnen, zijn richtlijnen nooit af. Vanuit onze beroepsvereniging en de VGN zijn er meldingen binnengekomen over twee onjuistheden in de derde module Psychofarmaca bij probleemgedrag van deze richtlijn. Deze meldingen vragen om een correctie.

Het gaat hierbij om:

1. onjuiste informatie voor wat betreft medicamenteuze behandeling van ADHD door een verkeerde opmaak van de tabel.
2. onjuiste formulering over de wettelijke verplichtingen binnen de Wet Zorg en Dwang.

De correcties zijn besproken met de werkgroepleden en worden verwerkt in de nieuwe versie van de richtlijn. Die plaatsen we op de website van de NVAVG. Abonnees van de nieuwsberichten krijgen een mailbericht wanneer de nieuwe versie op de website staat. We vragen je om vanaf dat moment alleen de meest recente versie te gebruiken.

In de nieuwe versie zijn de volgende correcties aangebracht:

Pagina 12:

Oude tekst

De Wet zorg en dwang (Wzd), die per 1 januari 2020 van kracht is, vormt een belangrijk wettelijk kader voor het voorschrijven van psychofarmaca. Om zorgvuldige afwegingen bij de inzet van bepaalde zorg te waarborgen hanteert de Wzd een stappenplan. Zorgverleners hebben een wettelijke verplichting om het stappenplan van de Wzd te doorlopen:

- Wanneer psychofarmaca (al dan niet off-label) worden voorgeschreven en de cliënt en/of diens vertegenwoordiger zich hiertegen verzet (onvrijwillige zorg).
- Wanneer psychofarmaca off-label worden voorgeschreven en de wilsonbekwame cliënt en/of diens vertegenwoordiger hiermee instemt (vrijwillige zorg).

Vervolg op volgende pagina.

Gecorrigeerde tekst

De *Wet zorg en dwang (Wzd)*, die per 1 januari 2020 van kracht is, vormt een belangrijk wettelijk kader voor het voorschrijven van psychofarmaca. Om zorgvuldige afwegingen bij de inzet van bepaalde zorg te waarborgen hanteert de Wzd een *stappenplan*.

Zorgverleners hebben een *wettelijke verplichting* om het stappenplan van de Wzd te doorlopen, wanneer psychofarmaca *in afwijking van professionele richtlijnen* wordt toegediend.

1. Wanneer psychofarmaca (al dan *niet in afwijking van professionele richtlijnen*) worden voorgeschreven en de cliënt en/of diens vertegenwoordiger zich hiertegen verzet (onvrijwillige zorg).
2. Wanneer psychofarmaca (*in afwijking van professionele richtlijnen*) worden voorgeschreven en de wilsonbekwame cliënt en/of diens vertegenwoordiger hiermee instemt (vrijwillige zorg).

Pagina 65, aanbeveling 2:

Oude tekst

AANBEVELING 2 Wanneer in onderhavige richtlijn geadviseerd wordt off-label voorschrijven van psychofarmaca te overwegen bij probleemgedrag, dient het stappenplan van de Wet zorg en dwang verplicht gevolgd te worden indien er sprake is van onvrijwillige zorg en in het geval van wilsonbekwame cliënten. Het wordt zinvol geacht het stappenplan eveneens te volgen bij wilsbekwame cliënten, hoewel dit niet wettelijk verplicht is (niveau 4).

Gecorrigeerde tekst

Wanneer in de onderhavige richtlijn geadviseerd wordt off-label voorschrijven van psychofarmaca te overwegen bij probleemgedrag, dient het stappenplan van de WZD gevolgd te worden indien er sprake is van onvrijwillige zorg en in het geval van wilsonbekwame cliënten*. Het wordt zinvol geacht het stappenplan eveneens te volgen bij wilsbekwame cliënten.

* Er is sprake is van een wettelijke verplichting om het stappenplan te doorlopen als medicatie in afwijking van professionele richtlijnen wordt toegediend.

Pagina 65, tabel 3:

Medicatie off-label is vervangen door 'Medicatie niet volgens geldende richtlijnen'.

Pagina 259, tabel 66. Overzicht van farmacotherapeutische opties per indicatie, betreft geneesmiddelocties ADHD:

Juiste versie van de tabel:

Indicatie	Geneesmiddelocties	Opmerkingen
ADHD ¹	Atomoxetine	3e keus
	Bupropion	Off-label
	Clonidine	Off-label, wel in richtlijn; 3 ^e keus, m.n. indien (comorbide) tics, (in)slaapproblemen, en agressie
	Dexamfetamine	2e keus
	Methylfenidaat	1e keus
	Nortriptyline	Off-label, wel in richtlijn; 3 ^e keus. Werking analoog aan atomoxetine

Referenties

1. Advies- en expertgroep Kwaliteitsstandaarden (AQUA), Leidraad voor Kwaliteitsstandaarden - versie 1. 2015: Diemen.
2. AGREE Next Steps Consortium, AGREE II. Instrument voor de beoordeling van richtlijnen. 2009
3. Ramerman L, de Kuijper G, Hoekstra PJ. Adherence of clinicians to guidelines for the prescription of antipsychotic drugs to people with intellectual disabilities. *Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities* 2017;11(3):110-125.
4. Ramerman L, Hoekstra PJ, de Kuijper G. Exploring barriers and facilitators in the implementation and use of guideline recommendations on antipsychotic drug prescriptions for people with intellectual disability. *Appl Res Intellect Disabil* 2018 Nov;31(6):1062-1070. doi: 10.1111/jar.12461.
5. McNamara R, Randell E, Gillespie D, Wood F, Felce D, Romeo R, et al. A pilot randomised controlled trial of community-led antipsychotic drug reduction for adults with learning disabilities. *Health Technol Assess* 2017;21(47):1-92.
6. Ramerman L, de Kuijper G, Scheers T, Vink M, Vrijmoeth P, Hoekstra PJ. Is risperidone effective in reducing challenging behaviours in individuals with intellectual disabilities after 1 year or longer use? A placebo-controlled, randomised, double-blind discontinuation study. *Journal of Intellectual Disability Research* 2019; 63(5): 418-428. ■

Een inkijkje in de wereld van de ontwikkeling van kwaliteitsstandaarden



Ingrid Denkers ¹

¹. AVG en medisch adviseur,
Zorg Instituut Nederland

Het Zorg Instituut Nederland (ZIN) heeft als zelfstandig bestuursorgaan diverse wettelijke taken in de gezondheidszorg. Deze taken richten zich op de inhoud van het verzekerde pakket, informatie-uitwisseling in de zorg, verdeling van het premiegeld over de zorgverzekeraars en zorgkantoren en het bevorderen van de kwaliteit in de zorg.

Om kwaliteitsverbetering van zorg te stimuleren heeft het ZIN twee instrumenten ter beschikking: het 'Toetsingskader kwaliteitsstandaarden en meetinstrumenten' en het Register.

Het Toetsingskader is een beleidsregel en bevat per type kwaliteitsinstrument een set met criteria waaraan het kwaliteitsproduct moet voldoen om toegelaten te worden tot het Register. Door de aangeboden kwaliteitsproducten te toetsen aan het Toetsingskader wordt inzicht verkregen in de totstandkoming en de kwaliteit van het aangeboden product.

Het Register is vervolgens een openbare digitale plek waar kwaliteitsproducten die voldoen aan de criteria van het Toetsingskader, gepubliceerd worden.

Een kwaliteitsstandaard beschrijft wat bij een aandoening of beperking goede zorg is en hoe die kan worden gemeten. Een kwaliteitsproduct is een manier om kwaliteit van zorg te verbeteren. Een kwaliteitsstandaard is veelal een richtlijn of zorgstandaard met bijbehorende meetinstrumenten. Er wordt een beschrijving gemaakt van de inhoud van zorg en de organisatie van het zorgproces.

Wat wordt er verstaan onder goede zorg?

- Zorg van goed niveau, die in ieder geval veilig, doeltreffend, doelmatig en cliëntgericht is.
- De zorg wordt tijdig verleend en is toegankelijk.

- De zorg is afgestemd op de reële behoefte van de cliënt, waarbij de personen die de zorg verlenen handelen in overeenstemming met de op hen rustende verantwoordelijkheid, voortvloeiende uit de voor hen geldende professionele standaard waaronder de kwaliteitsstandaard, die moet leiden tot samen leren verbeteren.

In de kwaliteitsstandaard staat een uitwerking van hoe diagnostiek, behandeling en begeleiding van een aandoening of beperking worden uitgevoerd. Evaluatiemomenten en overlegmomenten zijn vastgelegd. Zelfmanagement of eigen regie worden beschreven en hoe zorgverleners samenwerken. Daarbij moet de kwaliteitsstandaard ook een cliëntenversie, meetinstrumenten en een informatie paragraaf bevatten.

Een meetinstrument beschrijft een set van indicatoren, die informatie oplevert over de kwaliteit van zorg van een bepaalde aandoening.

Voorbeelden van indicatoren zijn een procesindicator (zoals wachttijd tot behandeling), structuurindicator (zoals aantal artsen met een specifieke opleiding) of uitkomstindicator (zoals sterftecijfers).

Patiënten, zorgaanbieders en zorgverzekeraars zijn betrokken bij de ontwikkeling van een kwaliteitsstandaard. Een kwaliteitsstandaard dient altijd tripartiet aangeboden te worden voor het Register. ZIN toetst of de procedure zorgvuldig gevolgd is, maar bemoeit zich niet met de inhoud van de zorg.

Kwaliteitsinstrumenten worden gepubliceerd in het Register en zijn te vinden op www.zorginzicht.nl.

Hoe ziet de ontwikkeling en toetsing er idealiter uit?

- Patiënten, zorgaanbieders en zorgverzekeraars definiëren wat goede zorg is in een kwaliteitsstandaard.
- De kwaliteitsstandaard moet voldoen aan voorwaarden, waaronder dat er meetinstrumenten (indicatoren) zijn of worden ontwikkeld, die de kwaliteit van zorg meten.
- ZIN publiceert de kwaliteitsstandaard/meetinstrument in het Register.
- Zorgaanbieders leveren de indicatoren jaarlijks aan. ZIN publiceert deze in de openbare database.
- Patiënten kunnen hun verzekeraar en zorgaanbieder kiezen op basis van prestatie.

- Verzekeraars kopen in op basis van de scores op de kwaliteit van zorg die zorgaanbieders verstrekken.
- Zorgaanbieders kunnen op basis van de gegevens samen leren en verbeteren.

Het ontwikkelen van een kwaliteitsstandaard verloopt niet altijd soepel. Partijen komen er soms niet uit. Er zijn twee wettelijke instrumenten ontwikkeld om toch tot een kwaliteitsproduct te komen.

De *Meerjarenagenda* is een overzicht van onderwerpen voor kwaliteitsproducten die prioriteit hebben. Er wordt een concrete deadline gesteld aan betrokken partijen. ZIN kan procesbegeleiding bieden. Een onderwerp kan op de *Meerjarenagenda* geplaatst worden door onder andere IGj en VWS.

Als de regie wordt overgenomen door ZIN is er sprake een doorzettingsmacht. De opdracht om een standaard te ontwikkelen wordt dan veelal aan de Kwaliteitsraad gegeven. De *doorzettingsmacht* is bijvoorbeeld ingezet voor strengere eisen aan cosmetische zorg. Zo waren er signalen dat patiënten schade opliepen door cosmetische behandelingen, zoals botox- en filler behandelingen die werden uitgevoerd bij kappers of tandartsen.

ZIN heeft daarop de kwaliteitseisen voor cosmetische zorg aangescherpt. Dat is gebeurd nadat de Nederlandse Vereniging voor Cosmetische Geneeskunde, huisartsen en de wetenschappelijke verenigingen van plastische chirurgen, kaakchirurgen, kno-artsen, oogartsen en dermatologen er samen niet uitgekomen waren. Er is nu een kwaliteitskader cosmetische zorg opgesteld met eisen waaraan de zorg moet voldoen. Dit kader legt landelijke afspraken vast over wat veilige en kwalitatief goede cosmetische zorg is en wat de organisatorische randvoorwaarden daarvoor zijn.

In 2019 en 2020 heeft de GGZ veertien kwaliteitsstandaarden ingediend voor het Register. De standaarden omvatten een groot deel van de richtlijnen met betrekking tot diagnostiek en behandelingen uit de GGZ. Vanuit de gehandicaptensector zijn vooralsnog geen kwaliteitsstandaarden aangemeld voor het Toetsingskader of opgenomen in het Register. Recent zijn de leidraden persoonsgerichte zorg ontwikkeld zijn door VGN en veldpartijen. Naar verwachting worden deze leidraden aan het Kwaliteitskader Gehandicaptenzorg gekoppeld. ■

Verstandelijke Gehandicaptenzorg in Papoea-Nieuw-Guinea



Jasper Dijkema¹

¹ *Tropenarts, Kapuna Rural Hospital (Papoea-Nieuw-Guinea). Voorheen werkzaam bij ASVZ, locatie Rotterdam*

Er zijn geen cijfers bekend over de prevalentie van verstandelijke beperking (VB) in Papoea-Nieuw-Guinea (PNG), of prevalentie van handicap in het algemeen.¹ Het is waarschijnlijk dat PNG, één van de armste landen van de wereld, een hoge prevalentie van VB kent. Armoede en VB zijn significant gecorreleerd: hoe armer de bevolking, hoe meer mensen met VB. De correlatie is het meest evident voor kinderen en jongvolwassenen.²

Momenteel wonen mijn gezin en ik in een moeilijk bereikbaar moerasgebied in PNG. We werken sinds twee jaar in een lokaal ziekenhuis. In ons dagelijks

werk zien we niets terug van de voorgestelde hoge prevalentie VB; niet in het ziekenhuis en niet tijdens de dorp patrols. Dat is opmerkelijk, want we zijn de enige



Luchtfoto van Kapuna Rural Hospital, gelegen in een moeilijk bereikbaar moerasgebied in de Gulf provincie, Papoea-Nieuw-Guinea. Het verzorgingsgebied is een rivierdelta zonder autowegen.

significante zorgverlener in de wijde omgeving, met een verzorgingsgebied van 60.000-100.000 mensen.

Deze onwetendheid is voer voor speculatie. Wilde verhalen gaan rond onder mijn lokale burens en collega's. Kinderen met beperkingen zouden verhongerd worden, slachtoffer worden van sorcery-violence of anderszins het leven niet waard bevonden. Of kan de onzichtbaarheid van VB anders worden verklaard?



Vrouwen verwerken boommerg tot sago, het lokale hoofdvodsel. De verwerking is fysiek zwaar en tijdrovend. Het product wordt gedeeld met de community. Een goed voorbeeld van een collectieve en pragmatische samenleving.

Community-based living

De overgrote meerderheid van de bevolking woont in geïsoleerde dorpen verspreid over een moeilijk bereikbare jungle.³ Veel gemeenschappen hebben een eigen taal, eigen normen, eigen leef skills. Het isolement resulteert in slechte opleidingskansen en marginale zorgdekking.⁴ Toch kan dit bestaan ook een goede basis bieden voor mensen met VB. Het dorpsleven is rustig en voorspelbaar. Het werk is meer fysiek (vissen, tuinieren, houtbewerking) dan intellectueel. En bovenal: de grote hechte families bieden een sterk netwerk.

Ik stel me voor dat VB minder problemen geeft in een collectieve en pragmatische samenleving dan in een individuele en intellectuele samenleving. In Nederland zou je eerder disfunctioneren met een VB dan in PNG. Het maakt een intercultureel toepasbare definitie van verstandelijke beperking uiterst ingewikkeld. Zo kunnen prevalentie cijfers uit hoog-inkomenslanden (HIC) en middel-laag-inkomenslanden (LMIC) slecht vergelijkbaar zijn. Of dit de onzichtbaarheid van VB in ons ziekenhuis verklaart, blijft gissen zonder een betrouwbaar informatiesysteem, zonder cijfers.

AVG goes global

PNG loopt nog ver achteraan in de wereldwijde inkomensstijging. Maar de vooruitgang van de internationale gezondheidszorg is evident, ook in PNG.⁵ De daarmee gepaard gaande epidemiologische transitie zal in ons ziekenhuis de focus langzaam naar chronische zorg, inclusief verstandelijk gehandicaptenzorg en gehandicaptenzorg in het algemeen. Deze trend ondersteunt de toenemende vraag naar internationale expertise in VB. Zoals de geriater het drukker krijgt door vergrijzing, zo krijgt de Arts VG het drukker door internationale inkomensgroei.

Ondertussen ervaren wij in PNG lage inkomens en (dus) weinig vraag naar verstandelijk gehandicaptenzorg, ondanks die voorgestelde hoge prevalentie. Deze tegenstrijdigheid gaf mij genoeg reden te schrijven naar het TAVG.



Polikliniek tijdens een dorp patrol. Ook buiten het ziekenhuis vinden we weinig vraag naar verstandelijk gehandicaptenzorg, ondanks die voorgestelde hoge prevalentie VB.

Bronnen

1. Department For Community Development and Religion [Papua New Guinea]. *Papua New Guinea National Policy on Disability 2015-2025*. Port Moresby, 2015.
2. Maulik PK, Mascarenhas MN, Mathers CD, Dua T, Saxena S. Prevalence of intellectual disability: a meta-analysis of population-based studies. *Res Dev Disabil*. 2011 Mar-Apr;32(2):419-36.
3. National Statistical Office (NSO) [Papua New Guinea] and ICF. 2019. *Papua New Guinea Demographic and Health Survey 2016-18*. Port Moresby, Papua New Guinea, and Rockville, Maryland, USA: NSO and ICF.
4. Grundy J, Dakulala P, Wai K, Maalsen A, Whittaker M. *Papua New Guinea Health System Review*. Vol. 9 No. 1. New Delhi: World Health Organization, Regional Office for South-East Asia; 2019.
5. World Bank. *World Bank Open Data; Papua New Guinea [Internet]*. Available from: <https://data.worldbank.org/country/papua-new-guinea>. ■

Routinematige leverenzymbepalingen bij anti-epileptica gebruik door mensen met een verstandelijke beperking



Jelger Postma, Arts VG i.o.¹

Brechtje de Groot, Arts VG i.o.²

¹ Pluryn, Nijmegen

² Dichterbij, Genneep

Inleiding

Anti-epileptica worden veel voorgeschreven in de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking. Dit gebeurt bij behandeling van epilepsie, maar ook bij psychiatrische problemen, neuropathische pijn en migraine.¹

In algemene zin zijn artsen bedacht op leverschade als gevolg van anti-epileptica gebruik. In de praktijk blijkt er binnen instellingen verschillend om te worden gegaan met dit risico. In het bijzonder de follow-up bij gebruik van anti-epileptica en het wel/niet toepassen van routinematige controle van de leverenzymen. Hoewel de richtlijn Epilepsie van de Nederlandse Vereniging voor Neurologie (NVN) hier een uitgesproken advies over geeft (geen routinematige controle van klinisch-chemische en hematologische parameters) blijkt dit in de praktijk toch voor verdeeldheid te zorgen.²

Wat is geneesmiddel geïnduceerde leverschade?

Geneesmiddel geïnduceerde leverschade (drug-induced liver injury; DILI) is een verzamelnaam voor een variatie aan hepatotoxische effecten van geneesmiddelen. De pathogenese hiervan varieert. Zo kan er sprake zijn van directe leverschade, idiosyncratische leverschade of indirecte leverschade. Directe leverschade wordt veroorzaakt doordat het geneesmiddel of een van de metabolieten hepatotoxisch is, bij idiosyncratische

leverschade is de pathofysiologie onbekend en bij indirecte leverschade zet het geneesmiddel een proces in gang dat leverschade als gevolg heeft.³ Het is niet duidelijk wanneer het risico op het ontstaan van geneesmiddel geïnduceerde leverschade het hoogst is. In de literatuur varieert de aangegeven termijn van drie tot zes maanden, tot soms twaalf maanden na aanvang van de therapie.^{4,5}

Geneesmiddel geïnduceerde leverschade komt niet vaak voor. De jaarlijkse incidentie wordt geschat op 10-20 per 10.000 tot 100.000 personen (exclusief paracetamol intoxicaties).^{3,4,6} De aantallen liggen ver uit elkaar doordat ze lastig te objectiveren zijn. Objectieve testen ontbreken, exact aantal gebruikers van anti-epileptica is onbekend, bij gebruik van meerdere medicijnen is vaak niet duidelijk welk medicijn de oorzaak is en er is geen consensus over wanneer leverenzymen afwijkend zijn.⁴

Bij ernstige leverschade kan geneesmiddel geïnduceerde leverschade leiden tot acuut leverfalen.³ Zie infobox over acuut leverfalen en leverinsufficiëntie.

De incidentie van geneesmiddel geïnduceerde leverschade onder mensen met een verstandelijke beperking is niet bekend. In de literatuur zijn hier hoofdzakelijk case reports over terug te vinden.⁷⁻⁹

Risicofactoren

Risicofactoren voor geneesmiddel geïnduceerde leverschade kunnen verschillen per medicijn en zijn lastig aan te wijzen. De resultaten uit onderzoeken verschillen te veel om hier een eenduidig antwoord op te geven.⁴ Met name bij Valproïnezuur zijn er factoren bekend die potentieel risico verhogend kunnen zijn.¹⁰ Zie infobox over valproïnezuur.

Symptomen acuut leverfalen en leverinsufficiëntie

Acute geneesmiddel geïnduceerde leverschade kan zich presenteren met milde asymptomatische leverenzymafwijkingen, maar ook met symptomen van cholestase of acuut leverfalen.¹¹

In de praktijk zijn icterus of meer specifieke symptomen zoals verminderd bewustzijn, braken, verhoogde bloedingsneiging, toename van

aanvalsfrequentie, verminderde eetlust en oedeem de eerste signalen die duiden op acuut falen van de lever.¹² Deze specifieke symptomen zijn met name bij patiënten met een verstandelijke beperking lastig te duiden omdat zij lichamelijke klachten minder goed kunnen aangeven.^{13,14} Naast begeleiding en AVG dienen alert te zijn bij het observeren van deze en meer specifieke signalen zoals verandering in gedrag.²

Als er sprake is van acute leverinsufficiëntie dan is dit in het bloed terug te zien met een snel ontstaan van >3x verhoging van transaminasen en coagulopathie (protrombinetijd verlengd met 4-6 seconden of langer; INR>1,5) bij een patiënt zonder chronische leverziekte. Als dit gepaard gaat met hepatische encefalopathie, waarbij er ook symptomen als o.a. verwardheid, lethargie, amnesie, spraakstoornissen zijn, spreekt men van acuut leverfalen.¹⁵ Acuut leverfalen is een zeldzame complicatie met <10 gevallen per 1.000.000 patiëntjaren, waarvan in de westerse wereld meer dan de helft door medicatie wordt veroorzaakt.³

Routinematige controle van leverenzymen

In de praktijk blijken binnen de verstandelijk gehandicapte zorg incidentele en routinematige controles van de leverenzymen laagdrempelig te worden ingezet om leverschade tijdig te signaleren. De impact van deze controles op het voorkomen van geneesmiddel geïnduceerde leverschade is onbekend. Het is invoelbaar dat daar waar de klinische symptomen lastig te observeren zijn de arts vertrouwt op meer objectieve controles. Hierbij is echter de voorwaarde dat de arts dit gericht inzet en de bevindingen goed weet te interpreteren.

Als arts zijn er verschillende bronnen waarop je je beleid kunt baseren: richtlijn epilepsie (NVN), multidisciplinaire richtlijn bipolaire stoornissen (Nederlandse Vereniging voor Psychiatrie, NVvP), farmacotherapeutisch kompas, werkgroepen als LiverTox en wetenschappelijke publicaties.

Verhoging van leverenzymwaarden bij anti-epileptica gebruik komt veelvuldig voor.^{12,17} Als we naar de richtlijnen van de NVN en de NVvP kijken blijkt het advies over routinematige controle van de leverenzymen erg te verschillen.

Door de NVN wordt een eenmalige controle van de leverenzymen ter overweging gegeven na start van

fenytoïne, fenobarbital, carbamazepine en oxcarbazepine.² Uit de onderbouwing van de richtlijn en de opgegeven referenties wordt niet duidelijk hoe de NVN specifiek tot deze vier anti-epileptica is gekomen, noch wat juist bij deze vier middelen de meerwaarde is van een eenmalige controle. De richtlijn laat in het midden na hoeveel weken of maanden deze controle zou moeten plaatsvinden.² Er wordt gesteld dat een incidentele controle bij gebruik van Valproïnezuur geen voorspellende waarde heeft voor het ontwikkelen van een fulminante hepatitis.²

Carbamazepine, valproïnezuur en lamotrigine worden ook gebruikt bij behandeling van bipolaire stoornissen.¹⁸ In de multidisciplinaire richtlijn bipolaire stoornissen van de NVvP wordt geadviseerd om voor start of direct na start alkalisch fosfatase (AF), alanine aminotransferase (ALAT), aspartaataminotransferase (ASAT) en gamma glutamyltransferase (gGT) te controleren. Bij carbamazepine en valproïnezuur wordt dit geadviseerd bij aanvang van de therapie, na drie maanden en vervolgens jaarlijks. Specifiek bij carbamazepine is het advies om dit ook vier tot zes weken na begin van de behandeling te controleren vanwege het effect van enzyminductie (spiegeldaling). Voor lamotrigine wordt enkel controle voor of direct na start geadviseerd.¹⁸ Waarom bij valproïnezuur en carbamazepine routinematige controle wordt geadviseerd en bij lamotrigine niet wordt in de richtlijn niet beargumenteerd.

Ten aanzien van de behandeling adviseert de multidisciplinaire richtlijn bipolaire stoornissen bij een asymptomatische stijging van leverenzymwaarden de dosering te verlagen.¹⁸

ALAT

Bepaling van de ALAT is geschikt voor het monitoren van progressie van de leverziekte en in een later stadium voor objectivering van de respons op behandeling.^{5,19} Een geringe verhoging van de ALAT (tot 1,5 maal de bovengrens van normaal) kan geaccepteerd worden. Dit heeft vaak geen klinische betekenis bij een patiënt die verder niet ziek is.^{5,20,19} Vanuit het Nederlands Huisarts Genootschap (NHG) wordt geadviseerd om bij een verhoogd ALAT (1,5 tot 10 maal de bovengrens van normaal) na vier weken deze opnieuw te bepalen.²⁰ Als de ALAT herhaald (twee keer) afwijkend is wordt dit gezien als indicatie voor aanvullend onderzoek.¹⁹ De nieuwe waarde kan als significant verschillend worden gezien als er een toe- of afname is van >50%.⁵

Bij een verdenking op geneesmiddel geïnduceerde leverschade is het advies om contact op te nemen met een MDL-arts en meteen te stoppen met het verdachte medicijn. Zeker wanneer de labwaarden snel stijgen of bij aanwijzingen voor acuut leverfalen.^{4,8,21,22} Door de NHG

is arbitrair gekozen om bij een ALAT waarde van >10x de normaalwaarde direct te verwijzen naar een MDL-arts of internist.²² Vanuit de NVN is er geen specifiek advies bij verhoging van de ALAT.⁴ Dit zal voortkomen uit het feit dat zij geen routinematige controles van de leverenzymen adviseren.⁴ Ook in de richtlijn van de NVvP staat niet wat te doen met een verhoogd ALAT.²¹

Valproïnezuur

Valproïnezuur is een van de anti-epileptica waarvan bekend is dat het hepatotoxiciteit kan veroorzaken.^{23,24} Valproïnezuur is in Nederland geïndiceerd voor idiopatische gegeneraliseerde epilepsie, focale epilepsie en manische episode bij bipolaire depressie.²⁵ De ernst van de hepatotoxiciteit varieert van een minimale en asymptomatische ALAT verhoging tot ernstige leverschade.²³ Bij langdurig valproïnezuur gebruik ontwikkeld 5-10% van de patiënten een ALAT verhoging, meestal asymptomatisch, welke bij continuering van de medicatie weer kan verdwijnen.²³ De incidentie van levertoxiciteit onder behandelde patiënten is 1:20.000. Bij kinderen met een leeftijd onder de twee jaar met polyfarmacie is dit risico 1:500-800.^{10,24} Gebruik kan leiden tot drie vormen van levertoxiciteit: hyperammoniëmie (met minimaal of geen leverschade), acute hepatocellulaire schade met icterus (vaak één tot zes maanden na start medicatie) of het syndroom van Reye (beschreven bij kinderen).²³ Een leeftijd onder de twee jaar, neurologische problemen en gebruik van andere anti-epileptica lijken belangrijke risicofactoren voor acuut leverfalen.^{23,24} Specifieke metabole defecten zoals stoornissen in de bèta-oxidatie en mitochondriële ziekten vormen een duidelijke contra-indicatie voor het gebruik van valproïnezuur.¹⁰

Diagnostiek geneesmiddel geïnduceerde leverschade

Het vaststellen van geneesmiddel geïnduceerd leverschade gebeurt door het uitsluiten van meer algemene oorzaken van leverschade, zoals virale hepatitis, alcohol, auto-immunhepatitis en galweg- of alveesklieraandoeningen.²² Aanvullende diagnostiek bestaat uit het vervolgen van de ALAT en het bepalen van HBsAg, anti-HB-core, anti-HCV, EBV-antistoffen, CMV-antistoffen en HEV-antistoffen.²⁰

Om de waarschijnlijkheid in te schatten dat het desbetreffende middel verantwoordelijk is voor de vastgestelde leverenzymafwijkingen wordt in de literatuur

vaak de Roussel Uclaf Causality Assessment Method probability scale (RUCAM) toegepast.²⁶ In de klinische praktijk is de voorgeschiedenis en het ziektebeloop vaak al voldoende om vast te stellen welk geneesmiddel dient te worden gestopt. Volgens de richtlijn van de American College of Gastroenterology wordt herstart van het medicijn welke tot hepatotoxiciteit heeft geleid sterk afgeraden. Met name bij een transaminasestijging van >5x de normale bovengrens.¹¹ Uitzondering hierop zijn levensbedreigende situaties waarbij er geen alternatief voorhanden is.¹¹ Vanuit de NHG, NVN of NVvP wordt geen expliciet advies gegeven of en wanneer herstart van medicatie mogelijk is.^{2,18-20}

Na het staken van het geneesmiddel dat tot hepatotoxiciteit heeft geleid herstellen de leverenzymwaarden in veel gevallen weer. Het kan echter voorkomen dat de leverenzymwaarden niet meer herstellen naar het oorspronkelijke niveau. Elk geneesmiddel dat acuut leverfalen kan veroorzaken kan uiteindelijk ook leiden tot cirrose.²⁷ Indien de leverenzymwaarden na zes maanden nog niet zijn hersteld kan er sprake zijn van levercirrose. Daarbij kan aanvullende diagnostiek worden verricht in de vorm van een leverbiopsie.¹¹ Bij patiënten met levercirrose moet rekening gehouden worden met verandering van absorptie, verdeling, metabolisme en uitscheiding van geneesmiddelen (farmacokinetiek) en de uitwerking van de medicatie op afzonderlijke organen (farmacodynamiek).²⁸ Op www.geneesmiddelenbijlevercirrose.nl kan worden nagezocht of de dosering van de medicatie moet worden aangepast.²⁹

Conclusie

Helaas is er door gebrek aan eenduidigheid geen uniform advies te geven ten aanzien van het wel/niet uitvoeren van routinematige controles van leverenzymen bij anti-epileptica gebruik door mensen met een verstandelijke beperking.

Het begint bij het ontbreken van een uniforme, internationale afkapwaarde wanneer de ALAT als verhoogd gedefinieerd wordt en duidelijke diagnostische criteria wat betreft geneesmiddel geïnduceerde leverschade. Ook is de prevalentie van leverfalen bij anti-epileptica gebruik door mensen met een verstandelijke beperking niet goed onderzocht. In het geval van carbamazepine, valproïnezuur en lamotrigine worden er in de richtlijnen van de NVN en de NVvP verschillende adviezen gegeven over routinematige controles van de leverenzymen.

Het is dan ook begrijpelijk dat er in de praktijk een eigen invulling wordt gegeven aan het monitoren van

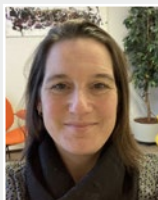
leverenzymen bij anti-epileptica gebruik. Gerichte studies naar de incidentie van anti-epileptica geïnduceerde leverschade bij mensen met een verstandelijke beperking zouden kunnen bijdragen aan het verbeteren van de kennis op dit gebied. Het melden van bijwerkingen bij het Lareb is daarom van groot belang. Hierbij is het een gemis dat de verstandelijke beperking niet geregistreerd wordt. Echter zal meer data over anti-epileptica geïnduceerde leverschade uiteindelijk ook bijdragen aan betere zorg voor mensen met een verstandelijke beperking. Voorsnog blijft het dus bij het onderbouwd volgen of afwijken van specifieke richtlijnen. Voor patiënten met een lichte verstandelijke beperking die goed lichamelijke klachten kunnen aangeven adviseren wij de NVN richtlijn epilepsie te volgen. Voor de overige patiënten met een verstandelijke beperking en gebruik van anti-epileptica raden wij bij verandering van het gedrag aan om geneesmiddel geïnduceerde leverschade mee te nemen in de differentiaal diagnose en dit te onderzoeken middels bepaling van de ALAT.

Contact: jpostma@pluryn.nl

Bronnen

- Johannessen Landmark C, Larsson PG, Rytter E, Johannessen SI. Antiepileptic drugs in epilepsy and other disorders--a population-based study of prescriptions. *Epilepsy Res.* 2009;87(1):31-39. doi:10.1016/j.eplepsyres.2009.07.005
- NVN richtlijn epilepsie. <https://epilepsie.neurologie.nl/cmsite7/index.php?pageid=681>
- Van den Bogert S. Leverschade door geneesmiddelen: niet alleen door paracetamol. *GeBu.* 2019; uitgave nr 11-12, p 106-111
- Leise MD, Poterucha JJ, Talwalkar JA. Drug-induced liver injury. *Mayo Clin Proc.* 2014;89(1):95-106. doi:10.1016/j.mayocp.2013.09.016
- Goorden SMI, Buffart TE, Bakker A, Buijs MM. Leveraandoeningen bij volwassenen: ALAT en ASAT. *Ned Tijdschr Geneesk.* 2013;157:A6443.
- Larson AM. Drug-induced liver injury. *Up To Date 2021.* Beschikbaar via: <https://www.uptodate.com/contents/drug-induced-liver-injury>.
- Tsien MZ, Cordova J, Qadir A, Zhao L, Hart J, Azzam R. Topiramate-Induced Acute Liver Failure in a Pediatric Patient: a Case Report and Review of Literature. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2016;63(3):e37-e38. doi:10.1097/MPG.0000000000000566
- Dusi N, Comacchio C, Lasalvia A. Late-Onset Cholestatic Liver Injury During Combination Treatment With Chlorpromazine and Olanzapine: A Case Report. *J Clin Psychopharmacol.* 2019;39(2):175-176. doi:10.1097/JCP.0000000000000999
- Hofmeister B, von Stülpnagel C, Berweck S, Abicht A, Kluger G, Weber P. Cooccurrence of Two Different Genetic Diseases: A Case of Valproic Acid Hepatotoxicity in Nicolaides-Baraitser Syndrome (SMARCA2 Mutation)-Due to a POLG1-Related Effect?. *Neuropediatrics.* 2020;51(1):49-52. doi:10.1055/s-0039-1694976
- Perucca E. Pharmacological and therapeutic properties of valproate: a summary after 35 years of clinical experience. *CNS Drugs.* 2002;16(10):695-714. doi:10.2165/00023210-200216100-00004
- Chalasanani NP, Maddur H, Russo MW, Wong RJ, Reddy KR; Practice Parameters Committee of the American College of Gastroenterology. ACG Clinical Guideline: Diagnosis and Management of Idiosyncratic Drug-Induced Liver Injury. *Am J Gastroenterol.* 2021;116(5):878-898. doi:10.14309/ajg.0000000000001259
- Schmidt D, Siemes H. Role of Liver Function Tests in Monitoring Anticonvulsant Use. *Mol Diag Ther* 1998;10:321-328. <https://doi.org/10.2165/00023210-199810050-00002>
- Pellock JM, Willmore LJ. A rational guide to routine blood monitoring in patients receiving antiepileptic drugs. *Neurology.* 1991;41(7):961-964. doi:10.1212/wnl.41.7.961
- Braam W, Van Duinen-Maas MJ, Festen DAM, van Gelderen I, Huisman SA, Tonino MAM. Medische zorg voor patiënten met verstandelijke beperkingen. 2014
- NVMDL richtlijn Acuut Leverfalen https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/acuut_leverfalen/startpagina_-_acuut_leverfalen.html
- Camfield C, Camfield P, Smith E, Tibbles JA. Asymptomatic children with epilepsy: little benefit from screening for anticonvulsant-induced liver, blood, or renal damage. *Neurology.* 1986;36(6):838-841. doi:10.1212/wnl.36.6.838
- Sonmez FM, Demir E, Orem A, et al. Effect of antiepileptic drugs on plasma lipids, lipoprotein (a), and liver enzymes. *J Child Neurol.* 2006;21(1):70-74. doi:10.1177/08830738060210011301
- Multidisciplinaire richtlijn bipolaire stoornissen, 3e herziene versie 2015. Trimbo instituut. Uitgeverij: de tijdstroom, Utrecht. <https://www.nvvp.net/stream/richtlijn-bipolaire-stoornissen-2015>
- NHG Standaard Virushepatitis en andere leveraandoeningen, Nederlands Huisartsen Genootschap, maart 2016. <https://richtlijnen.nhg.org/standaarden/virushepatitis-en-andere-leveraandoeningen>
- Nederlands Huisartsen Genootschap. Richtlijnen & praktijk, hoofdstuk Laboratoriumdiagnostiek Leveraandoeningen (LESA). <https://www.nhg.org/themas/publicaties/laboratoriumdiagnostiek-leveraandoeningen-volledige-tekst>
- Katarey D, Verma S. Drug-induced liver injury. *Clin Med (Lond).* 2016;16(Suppl 6):s104-s109. doi:10.7861/clinmedicine.16-6-s104
- Hassan A, Fontana RJ. The diagnosis and management of idiosyncratic drug-induced liver injury. *Liver Int.* 2019;39(1):31-41. doi:10.1111/liv.13931
- LiverTox. Valproate. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK548284/> Last updated 31-07-2020
- Vidaurre J, Gedela S, Yarosz S. Antiepileptic Drugs and Liver Disease. *Pediatr Neurol.* 2017;77:23-36. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2017.09.013
- Farmacotherapeutisch Kompas. <https://www.farmacotherapeutischkompas.nl/>
- Danan G, Teschke R. RUCAM in Drug and Herb Induced Liver Injury: The Update. *Int J Mol Sci.* 2015;17(1):14. Published 2015 Dec 24. doi:10.3390/ijms17010014
- LiverTox. Cirrhosis. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK548598/> Last updated 04-05-2019
- Mulder M, Weersink R, Borgsteede S, Bouma M, Beekwilder H, de Man R, et al. Veilig voorschrijven bij levercirrose. *Huisarts Wet.* 2019;62(4). <http://www.geneesmiddelenbijlevercirrose.nl> ■

Verward met lager IQ, wat nu...



Mieke Klein Hofmeyer¹

Talitha van den Heuvel²

1. *Psychiater, 's Heeren Loo in Ermelo*

2. *AVG, 's Heeren Loo in Ermelo*

In december 2021 gepubliceerd in GGZ en recht.

Als AVG werkzaam bij een grote zorgverlener voor mensen met een verstandelijke beperking, werd ik op een donderdagmiddag gebeld door de psychiater van de crisisdienst van de naburige GGZ instelling. Verzoek was overname van de volgende patiënt.

Patiënt A, een jongvolwassen man, wonend bij zijn ouders, is voor de tweede keer in een half jaar aangemeld bij de crisisdienst vanwege vreemd en gevaarlijk gedrag in de thuissituatie. Hij doet vreemde uitlatingen, heeft paranoïde gedachten over camera's die iedereen in de gaten houden, weigert door anderen bereid voedsel tot zich te nemen. Na de vorige aanmelding was patiënt gedwongen opgenomen geweest op de acute opname afdeling van een grote psychiatrische instelling, na start met een depot met een antipsychoticum was het beeld snel verbeterd en bleef een man over die een verstandelijke beperking leek te hebben. Na ontslag weigerde patiënt verdere behandeling met depots, en ontstond na enkele maanden hetzelfde beeld.

Mensen met een verstandelijke beperking hebben ook psychiatrische aandoeningen, net als de rest van de bevolking. De prevalentie ligt zelfs hoger dan in de normaal begaafde populatie; tot wel 40% van de mensen met een (lichte) verstandelijke beperking heeft tevens een psychiatrisch probleem. Wel is het psychiatrische ziektebeeld geregeld moeilijk te herkennen, doordat de uitingvormen anders kunnen zijn dan in de "gewone" bevolking, en doordat gedragskenmerken die samenhangen met het psychiatrische ziektebeeld worden toegeschreven aan de verstandelijke beperking. Andersom is overigens ook de prevalentie van mensen met een -nog niet herkende- lichte verstandelijke beperking of

zwakbegaafdheid binnen de populatie van mensen met een psychiatrische stoornis groot, gemiddeld vier op de tien blijkt uit onderzoek.

Soms is in het kader van dit psychiatrische ziektebeeld gedwongen zorg nodig, iemand moet tegen zijn wil worden opgenomen, -of medicatie toegediend krijgen. Voorheen werd gedwongen opname en behandeling zowel binnen de psychiatrie als binnen de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking gereguleerd via de wet Bijzondere Opnemingen in Psychiatrische Ziekenhuizen (BOPZ). Omdat de wet niet altijd helemaal passend was voor de diverse doelgroepen is jaren gewerkt aan nieuwe wetgeving. Sinds januari 2020 zijn er twee wetten om verplichte dan wel onvrijwillige zorg te reguleren: de Wet verplichte GGZ (WvGGZ) voor de psychiatrie en de Wet zorg en dwang (Wzd) voor mensen met een verstandelijke beperking of een psychogeriatrische aandoening. Waar het om het mogen toepassen van gedwongen/verplichte/onvrijwillige zorg of opname in crisissituaties gaat hebben de wetten verschillende maatregelen, met verschillende naamgevingen. Binnen de WvGGZ is sprake van een crisismaatregel (een beslissing van de burgemeester waarmee verplichte zorg toegepast kan worden in een crisissituatie waarin snel ingegrepen moet worden vanwege onmiddellijk dreigend ernstig nadeel), binnen de WZD wordt gesproken over een IBS (In Bewaring Stelling), eveneens lopend via de burgemeester.

Hoewel deze scheiding van wetten voordelen heeft, blijkt deze helaas in de praktijk ook zeer geregeld tot onduidelijkheid te leiden over wie wat doet met betrekking tot opname en behandeling van de groep patiënten met zowel een verstandelijke beperking als een psychiatrisch probleem, met als gevolg geleur met de patiënt en dichttimmeren van deuren door behandelaars en zorgorganisaties, roepend dat het niet onder diens verantwoordelijkheidsgebied valt. Hierdoor krijgt de patiënt niet de zorg die hij nodig heeft, en is sprake van energieverlies en frustratie bij alle partijen rondom een dergelijke patiënt.

Dat het ook anders kan, wil ik in dit artikel met een voorbeeld toelichten. Bij ons (een grote zorgorganisatie voor mensen met een verstandelijke beperking in het midden van het land) leidde de opsplitsing van de wet BOPZ in twee aparte wetten in eerste instantie tot een dreigende gesloten deur van onze aanpalende psychiatrische instelling. Echter door goed samenwerken op de werkvloer rondom concrete casuïstiek, zoals de in

dit artikel beschreven casus, en tegelijkertijd gesprekken over hoe de samenwerking vorm te geven op bestuurlijk niveau, ontstond een sfeer van wederzijds vertrouwen en betere samenwerking dan ooit tevoren. Als behandelaars weten we elkaar te vinden en (h)erkennen we elkaars expertise, op bestuurlijk niveau werden afspraken gemaakt over wat we van elkaar mogen vragen en verwachten, vooral waar het crisissituaties betreft.

Vervolg casus A: Langdurige overvraging door overschatting van het kunnen en aankunnen bij deze man met een, geschatte, lichte verstandelijke beperking werd vermoed als oorzaak van het huidige gedragsbeeld. Na overleg tussen psychiater en AVG werd patiënt daarom niet met een crisismaatregel (WvGGZ) op de acute afdeling van de psychiatrie opgenomen, maar met een IBS (WZD) op de crisisunit van onze zorgorganisatie voor mensen met een verstandelijke beperking. Wij zagen een man die tal van vreemde uitspraken deed, vreemde kled-en eetgewoontes had, en hierin niet corrigeerbaar was. Navraag bij zijn familie leerde dat dit nieuw gedrag was. Wel was hij altijd al "anders" geweest dan de andere kinderen in het gezin, had veel meer hulp en begeleiding nodig gehad gedurende zijn leven en had geen gewone scholing kunnen afronden.

Patiënt was goed begeleidbaar op de afdeling, echter ook na meerdere weken op de crisisunit verdwenen het vreemde gedrag en de vreemde uitspraken niet. Nu overvraging geen rol meer speelde, hij werd immers begeleid passend bij zijn vermoede cognitieve en sociaal emotionele niveau van functioneren, en patiënt desondanks achterdochtig (voedsel weigeren) en onaangepast gedrag bleef vertonen, werd het vermoeden versterkt dat niet alleen sprake was van overvraging maar bijkomend ook van een psychotisch beeld. In overleg met onze consulent-psychiater werd patiënt opnieuw ingesteld op een haldol depot, waarop de vreemde gedragingen en achterdocht verdwenen. Patiënt at mee op de groep, zijn vreemde gedachtengoed normaliseerde. Hij bleef wel veel begeleiding nodig hebben bij allerlei aspecten van het dagelijks leven passend bij zijn niveau van functioneren. Inmiddels is patiënt weer thuis met ambulante begeleiding. Hij komt maandelijks bij de AVG voor zijn haldoldepot, en wordt jaarlijks op een gezamenlijk spreekuur met psychiater en AVG gezien om noodzaak tot voortzetten haldol depot te bespreken.

Dit klinkt als een smooth lopend verhaal en dat is het uiteindelijk ook geworden. De samenwerking rondom deze casus heeft de samenwerking tussen psychiatrie

en verstandelijk gehandicaptenzorg binnen onze regio sterk verbeterd en geleid tot groter wederzijds respect en vertrouwen. Dit hing samen met het feit dat zowel psychiater als AVG steeds de communicatie zochten, niet afschoven maar samenwerkten, en alle hobbels die we tegenkwamen in gezamenlijkheid namen.

Een belangrijke hobbel was de financiering. Ten tijde dat patiënt bij ons werd aangemeld, bleek er geen goede financiële constructie te zijn om hem binnen de verstandelijk gehandicaptenzorg op te vangen. Voor crisisopvang binnen de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking is een WLZ-indicatie nodig, of, als deze indicatie er niet is, financiering via de gemeente. Veel gemeenten hebben hierover geen vaste afspraken gemaakt. Onze patiënt had (nog) geen WLZ-indicatie. Dit is niet binnen een dag geregeld, en zeker wanneer geen IQ-gegevens van onder de 18 bekend zijn, kan het lastig zijn deze financiering rond te krijgen, omdat dan getwijfeld wordt aan de diagnose verstandelijke beperking. Deze moet immers al voor het 18^e levensjaar ontstaan zijn. Onze patiënt is uiteindelijk op laste van de burgemeester bij ons geplaatst. Financiering en WLZ-indicatie zijn achteraf verkregen. Psychiater en AVG waren het er al lang over eens dat deze man binnen de zorg voor mensen met verstandelijke beperking op zijn plek zou zijn, maar het duurde lang voordat dit financiële struikelblok genomen was.

Een andere hobbel die we genomen hebben naar aanleiding van deze (en soortgelijke) casus was het maken van afspraken over crisisbeoordelingen van mensen met verstandelijke beperking en een (mogelijk) psychiatrisch probleem. Wie doet de crisisbeoordelingen voor mensen met een verstandelijke beperking nu er twee wetten zijn die gedwongen/verplichte/onvrijwillige zorg reguleren? In eerste instantie gaf onze samenwerkingspartner van de GGZ aan geen IBS-beoordelingen meer te zullen doen. Naast een groot praktisch probleem (met een groot AVG-tekort valt een tweede crisisdienst, speciaal voor mensen met een verstandelijke beperking, niet te organiseren) leidde dit tot een oneigenlijke splitsing: alsof mensen met een verstandelijke beperking geen psychiatrische aandoeningen zouden kunnen hebben. Wij hebben er in gezamenlijkheid voor gekozen dat de crisisdienst de IBS-beoordelingen doet, en dat de AVG beschikbaar is voor consultatie. Deze constructie werkt goed. Bij twijfel over wat er aan de hand is, vinden we elkaar nu gemakkelijk, en denken met elkaar mee.

Zowel op niveau van het bestuur als op het niveau van behandelaars wordt binnen onze regio dus inmiddels goed samengewerkt tussen de twee zorgorganisaties in de zorg voor patiënten met een verstandelijke beperking en psychiatrische problematiek.

Wat helemaal mooi zou zijn is als ook de mensen op de werkvloer, de verpleegkundigen en begeleiders, elkaar zouden vinden. Er valt ook daar veel van elkaar te leren. Begeleiders uit de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking hebben veel te brengen waar het passende communicatie op niveau van de cliënt betreft, en voorkomen van zowel overvraging als onderstimulatie. Psychiatrisch verpleegkundigen kunnen ondersteunen in het herkennen van de psychiatrische problematiek, en hier passend op te reageren. Af en toe met elkaar mee werken

op de werkvloer zou beide partijen mijns inziens veel kunnen brengen.

Mensen met een verstandelijke beperking en mensen met een psychiatrisch probleem, het zijn niet twee totaal gescheiden werelden, er is zelfs een grote overlap, ook al kan de nieuwe wetgeving anders doen vermoeden. Goede samenwerking is mogelijk, en essentieel. Goede wil van beide kanten is hierbij onontbeerlijk.

Contact: Talitha.van-den-heuvel@sheerenloo.nl ■

SKILZ ontwikkelt kwaliteitsinstrumenten voor de langdurige zorg: Doe jij ook mee?



M. van der Waal ¹



P. Jepma ¹



F. van den Driessen Mareeuw ¹

¹ SKILZ, Utrecht, Nederland

Inleiding

Stichting KwaliteitsImpuls Langdurige Zorg (SKILZ) is in 2018 opgericht door de NVAVG, Verenso en V&VN en heeft als doel om samen met zorgverleners multidisciplinaire kwaliteitsinstrumenten te ontwikkelen voor artsen, verpleegkundigen, begeleiders, orthopedagogen en andere zorgverleners werkzaam in de langdurige zorg. Cliënten(vertegenwoordigers) en mantelzorgers helpen mee bij de ontwikkeling, zodat de kwaliteit van zorg past bij de wensen en behoeften van de cliënt. Op deze manier wil SKILZ bijdragen aan de kwaliteit van leven voor cliënten die langdurige zorg ontvangen.

Kwaliteitsinstrumenten

SKILZ ontwikkelt kwaliteitsinstrumenten zoals richtlijnen, handreikingen en (zorg)standaarden voor de langdurige



Stichting
Kwaliteitsimpuls
Langdurige
Zorg

zorg. De instrumenten zijn specifiek gericht op ouderen of mensen met een verstandelijke beperking die zorg in een woon-/zorgvoorziening of aan huis ontvangen. De thema's van de kwaliteitsinstrumenten die SKILZ ontwikkelt, zijn gericht op complexe en veelvoorkomende problemen. Momenteel werkt SKILZ aan zes kwaliteitsinstrumenten gericht op wilsbekwaamheid, slaapproblemen, slikproblemen, zelfmanagementondersteuning, mondzorg, en proactieve medische zorgplanning (zie kader). Daarnaast is SKILZ binnen het Samenwerkingsverband Richtlijnen Infectiepreventie (SRI), een samenwerkingsverband tussen SKILZ, FMS en RIVM, medeverantwoordelijk

Deze kwaliteitsinstrumenten worden momenteel door SKILZ ontwikkeld

Wilsbekwaamheid

De handreiking geeft handvatten voor het zo goed mogelijk ondersteunen van cliënten met beperkingen in de beslisvaardigheid. Ook gaat de handreiking in op het onderzoeken, formeel beoordelen en vastleggen van de wilsbekwaamheid.

Slaapproblemen

Deze richtlijn beschrijft het gehele proces van signaleren tot behandelen van slaapproblemen in de langdurige zorg. Verschillende methoden en instrumenten voor het signaleren en in kaart brengen van slaapproblemen worden behandeld. Ook wordt aandacht besteed aan effectieve en beschikbare behandelmethoden en de organisatie van zorg rondom slaapproblemen.

Zelfmanagementondersteuning

Deze richtlijn beoogt de autonomie en daarmee de kwaliteit van leven van zorgvragers te verbeteren. Het gaat erom dat de cliënt op de juiste manier wordt ondersteund om de regie van de zorg die hij/zij ontvangt zoveel als mogelijk in eigen handen te nemen en te houden. Zelfmanagementondersteuning kan geboden worden door zorgverleners, naasten en/of het sociaal netwerk.

Mondzorg

Deze richtlijn beoogt helpenden, verzorgenden, verpleegkundigen en begeleiders van cliënten te helpen bij het signaleren van mondgerelateerde problemen en uitvoeren van de best mogelijke mondzorg. De inhoud van de richtlijn mondzorg wordt momenteel nog door de werkgroep vastgesteld.

Slikproblemen

De werkgroep werkt momenteel aan het vaststellen van de inhoud van dit multidisciplinaire kwaliteitsinstrument voor slikproblemen bij cliënten in de langdurige zorg. Er zal aandacht zijn voor de brede context van de zorg rondom slikproblemen, zoals het erkennen en herkennen van slikproblemen en het omgaan met risicovol eetgedrag.

Proactieve medische zorgplanning

De inhoud van deze handreiking wordt momenteel nog door de werkgroep vastgesteld. Er zal in ieder geval aandacht zijn voor het initiëren, organiseren en toepassen van proactieve medische zorgplanning bij cliënten die langdurige zorg ontvangen.

Infectiepreventie (SRI)

Op dit moment wordt binnen de SRI gewerkt aan de richtlijn Handhygiëne & Persoonlijke hygiëne. Na de knelpuntenanalyse is vastgesteld dat in de richtlijn aandacht moet zijn voor het gebruik van de juiste middelen en optimale methode voor een effectieve handhygiëne. Ook is er behoefte aan aanbevelingen op het gebied van het dragen van hand- en polssieraden, kleding en medische hulpmiddelen ten behoeve van een goede persoonlijke hygiëne.

voor de herziening van enkele van de oude Werkgroep InfectiePreventie (WIP)-richtlijnen. Het gaat om richtlijnen over thema's die voor de langdurige zorg om specifieke uitwerking vragen. In de langdurige zorg komen wonen en zorg immers samen, wat gevolgen kan hebben voor

de manier waarop infectiepreventie plaats kan of moet vinden. In SRI-verband werkt SKILZ verder samen met het RIVM aan de herziening van de richtlijnen handhygiëne en persoonlijke hygiëne. Volgend jaar komt daar de richtlijn Pospoelers en vermaalsystemen bij.

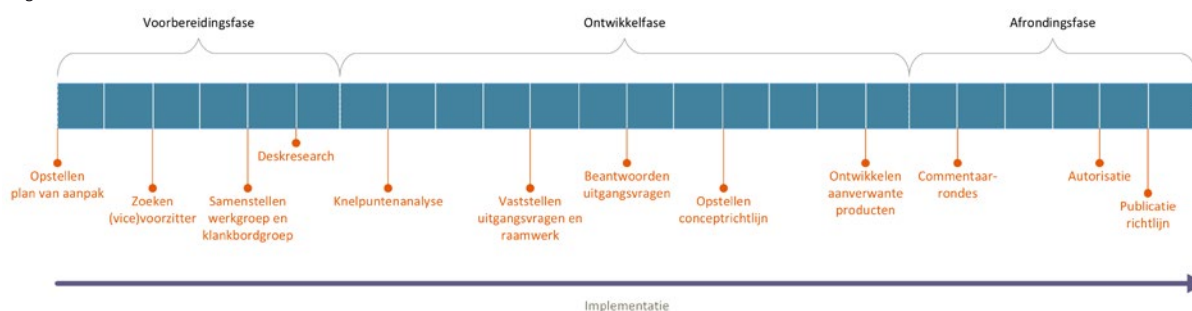
Kruisbestuiving tussen de VG-sector en de ouderenzorg

De kwaliteitsinstrumenten van SKILZ kunnen zowel sectoroverstijgend als sectorspecifiek zijn. Bij de kwaliteitsinstrumenten die sectoroverstijgend zijn, worden zowel aanbevelingen voor de VG-sector als voor de ouderenzorg ontwikkeld. Hoewel deze doelgroepen veel van elkaar verschillen, bijvoorbeeld in de oorzaak van een probleem, zijn er ook veel overeenkomsten. Zo blijken er binnen de ontwikkeling van het kwaliteitsinstrument mondzorg overeenkomsten te zijn in de knelpunten die worden ervaren in de uitvoering van de mondzorg, zoals weigergedrag dat zowel voorkomt bij mensen met dementie als bij mensen met een verstandelijke beperking. Aanbevelingen die de werkgroep zal doen, zullen zeer waarschijnlijk voor beide doelgroepen van toepassing zijn. Daarbij wordt kruisbestuiving gestimuleerd: de ouderenzorg kan hierbij leren van interventies die al in de verstandelijk gehandicaptenzorg worden toegepast en vice versa.

Hoe komen kwaliteitsinstrumenten tot stand? Richtlijnen, handreikingen en (zorg)standaarden worden door een werkgroep ontwikkeld. De werkgroep bestaat uit zorgverleners zoals verzorgenden, verpleegkundigen, verpleegkundig specialisten, orthopedagogen, begeleiders, paramedici, psychologen, orthopedagogen en artsen, cliëntvertegenwoordigers en mantelzorgers. Allen ervaren immers lacunes of het ontbreken van een werkwijze voor een specifiek probleem. Via de beroepsverenigingen en cliëntenorganisaties worden deelnemers voor werkgroepen gezocht.

SKILZ begeleidt de werkgroepen en draagt zorg voor het goed doorlopen van het ontwikkelproces. Zo'n proces bestaat uit drie fasen (figuur 1): de voorbereidingsfase, de ontwikkelfase en de afrondingsfase. In de voorbereidingsfase worden werkgroepleden geworven via beroepsverenigingen en cliëntenorganisaties. Daarnaast wordt onderzocht welke kwaliteitsinstrumenten en relevante literatuur er al is (deskresearch).

Figuur 1.



In de *ontwikkelfase* worden knelpunten geïnventariseerd en geprioriteerd via een enquête of een focusgroep. De geprioriteerde knelpunten leiden tot uitgangsvragen. Deze vragen worden aan de hand van literatuuronderzoek en de expertise van de werkgroep beantwoord. Dit leidt tot aanbevelingen en overwegingen. De aanbevelingen geven richting aan de zorgverlener, de overwegingen beschrijven de argumentatie voor deze aanbevelingen. Deze vormen tezamen de kern van de richtlijn, handreiking of zorgstandaard.

In de *afrondingsfase* wordt een concepttekst aan de beroeps- en cliëntenverenigingen voorgelegd. Zij kunnen feedback geven op de inhoud en aanbevelingen van het kwaliteitsinstrument. De werkgroep zal deze feedback verwerken. Vervolgens wordt het instrument door beroepsverenigingen geautoriseerd alvorens deze definitief gepubliceerd zal worden. Daarna volgt het implementatietraject en worden alle betrokken beroepsverenigingen gevraagd het instrument onder de aandacht te brengen en zorg te dragen voor de toepassing ervan. SKILZ heeft plannen om de implementatie te ondersteunen door samenvattingenkaarten, stroomschema's en korte instructiefilmpjes.

Samenwerking

SKILZ werkt onder andere samen met de beroepsverenigingen, academische werkplaatsen, cliëntvertegenwoordigers en brancheorganisaties. Ook zijn er nauwe contacten met collega-organisaties, zoals RIVM, FMS, IKNL en Akwa GGZ. De kennisuitwisseling en deskundigheidsbevordering die hierbij ontstaat, helpt alle partijen om ervoor te zorgen dat de Nederlandse kwaliteitsinstrumenten zijn ontwikkeld volgens de huidige normen, zoals onder meer beschreven staat in de AQUA-methodiek.¹ Deze leidraad geeft handvatten voor de ontwikkeling, herziening en implementatie van kwaliteitsinstrumenten.

GUIDELINES4RARE:

Richtlijnen voor zeldzame aandoeningen door European Reference Network ITHACA

^{1.} Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam UMC; Expertisecentrum Genetische Syndromen, 's Heeren Loo.

Agnies van Eeghen ¹

^{2.} Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam UMC; Prinsenhof.

Sylvia Huisman ²



European Reference Networks (ERNs)

In 2011 heeft de Europese Commissie besloten dat zorg voor zeldzame aandoeningen in Europa moest verbeteren, door leveren van hoogwaardige, kosteneffectieve zorg. Dit blijkt echter bijzonder moeilijk als het om zeldzame of weinig voorkomende complexe ziekten gaat, die een invloed hebben op het dagelijks leven van ongeveer 30 miljoen EU-burgers.

Europese referentienetwerken (ERN's) zijn virtuele netwerken van zorgverleners uit heel Europa. Zij zijn gericht op het aanpakken van complexe of zeldzame ziekten of aandoeningen waarvoor zeer gespecialiseerde behandelingen en een bundeling van kennis en middelen nodig zijn. Hiermee gaan de patiënt en zorgverleners in Europa steeds vaker digitaal met elkaar om tafel. Zorgnetwerken worden zo steeds meer dichtbij de patiënt georganiseerd. Dit is een grote verandering omdat patiënten met zeldzame ziektes nu vaak veel en ver moeten reizen. In de toekomst reist de kennis, niet de patiënt.

De eerste ERNs gingen in 2017 van start, met medewerking van ruim 900 hooggespecialiseerde afdelingen van meer dan 300 ziekenhuizen uit 26 EU-landen. Deze 24 ERNs (https://ec.europa.eu/health/european-reference-networks/networks_nl) zijn gespecialiseerd in diverse aandoeningen zoals botziekten, kinderanker en immuunziekten.

In Nederland zijn zeldzame aandoeningen ondergebracht in zogeheten Expertise Centra voor Zeldzame Aandoeningen (ECZA) die door de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU) erkend zijn. Bij NFU erkenning kunnen deze ECZA zich aansluiten bij ERNs. Er zijn inmiddels vele ECZA voor zeldzame genetische neuro-ontwikkelingsstoornissen en stofwisselingsziekten aangesloten bij deze ERNs (<https://vsop.nl/wat-doen-wij/expertisecentra/>).

ERN ITHACA

De patiëntengroep met een verstandelijke beperking valt vooral onder de ERN ITHACA, *Intellectual disability, TeleHealth, Autism and Congenital Anomalies*, waarin >1500 zeldzame genetische aandoeningen waarbij een verstandelijke beperking (VB) voorkomt zijn ondergebracht. Ook mensen met een VB zonder diagnose zijn hier ondergebracht. Maar ook worden deze vertegenwoordigd in de ERN voor erfelijke stofwisselingsziekten (MetabERN) en ERN voor zeldzame en complexe epilepsie (EpiCARE) ook andere ERNs zoals Neurofibromatose Type 1 en Tubereuze Sclerose Complex in ERN GENTURIS voor tumor groei syndromen. In ERN ITHACA zijn diverse werkgroepen actief bij ERN, o.a. in werkgroepen *Research, Expert Consensus Statements, Digital Health, Teaching and Training*, en *Neurodevelopmental Disorders*. Hierin zijn ook veel Nederlanders vertegenwoordigd. In dit stuk zullen wij vooral ingaan op richtlijnen en zorgprotocollen welke worden ontwikkeld.

ERN ITHACA Werkgroep ‘Expert consensus statements’
Deze ERN werkgroep wordt geleid door emeritus Prof. Raoul Hennekam en Agnies van Eeghen. Het doel van deze werkgroep is het ontwikkelen van richtlijnen om de zorg voor mensen met zeldzame genetische neuro-ontwikkelingsstoornissen en/of een VB te verbeteren.

Lopende projecten

Er zijn verschillende typen instrumenten en thema’s, te vatten in:

- 1) syndroomspecifieke richtlijnen (tabel 1), en
- 2) zogeheten ‘transdiagnostische’ richtlijnen (tabel 2).

De laatste behelst gedeelde comorbiditeit met een hoge ziektelast.

Tabel 1. Lopende syndroom-specifieke richtlijnen.

Onderwerp	Voorzitter	Oplevering
Phelan McDermid	Prof. C.M. van Ravenswaaij, UMCG	Q2 2022
Kleefstra Syndroom	Prof. T. Kleefstra, Rumc	
Rubinstein-Taybi Syndroom	Prof. Didier Lacombe, Bordeaux	Q2 2022
Williams Syndroom	Prof. Dr. Rainer Pankau	Q4 2022
Noonan Syndroom	Dr. Emma Burkitt-Wright, UK	Q4 2022
Kabuki Syndroom	Dr. Siddarth Banka, UK	Q4 2022

Tabel 2. Lopende transdiagnostische richtlijnen.

Onderwerp	Voorzitter	Oplevering
Sleeping Problems	Prof. R. Hennekam, AmsterdamUMC	Q1 2023
Transition of care	Dr. A. van Eeghen, AmsterdamUMC, 's Heeren Loo	Q1 2023
Care for the old	Dr. Stéphanie Miot en Dr. L. de Graaf, Erasmus MC	Q2 2023
Polyhandicap / Profound Intellectual and Multiple Disabilities	Dr. S. Huisman, AmsterdamUMC, Prinsentichting en Dr. Marie Christine Rousseau	Q2 2023

Methodologie

Over het algemeen wordt de hoogste standaard van methodologie gebruikt, namelijk AGREE en GRADE. Er zijn echter ook specifieke uitdagingen.

Prioriteren

De eerste onderwerpen werden in samenspraak met zowel klinici als patiëntenvertegenwoordigers (European Patient Advocacy Groups (ePAGs)) gemaakt. De ERNs zijn (nog) zeer medisch georiënteerd, omdat er nu grotendeels klinisch genetici deelnemen bij dit netwerk. Bij de samenstelling van interdisciplinaire projectgroepen zijn andere (para)medische disciplines, gedragswetenschappers en vertegenwoordigers van andere psychosociale domeinen ondervertegenwoordigd.

Nieuwe richtlijnen, of aanpassen

Er zijn al vele kwalitatief goede richtlijnen beschikbaar, zoals op het gebied van syndromen, ontwikkeld door internationale consortia, zoals de recente update van de richtlijn voor Tubereuze Sclerose Complex en Cornelia de Lange syndroom.¹ Er zijn daarom enkele mogelijkheden:

1. Bestaande richtlijn integraal overnemen.
2. De richtlijn aanpassen op het Europese zorgcontext, en/of aanpassen met de novo aanbevelingen gebaseerd op transparante uitgangsvragen en onderbouwing.
3. Toch een nieuwe richtlijn maken o.b.v. nieuwe uitgangsvragen, literatuuronderzoek en systematische beoordeling van de bewijskracht.

Onderbouwing

Er zijn specifieke methodologische knelpunten voor ontwikkeling van richtlijnen voor zeldzame aandoeningen en zeldzame comorbiditeit. Met name mist wetenschappelijke literatuur, vergelijkbaar met de situatie van andere NVAVG-richtlijnen. Daarom is extra aandacht nodig voor het ophalen van kennis bij de patiënt en zijn/haar naasten en bij een representatieve groep internationale experts. Dit kan gedaan worden met behulp van vragenlijsten, interviews, en Delphi procedures, maar het is daardoor wel tijdsintensief en kostbaar. Met name de transdiagnostische richtlijnen hebben hieronder te lijden, omdat hier minder academici bij betrokken zijn met ervaring op gebied van dataverzameling en analyse.

Aanbevelingen

Ook is het moeilijk om krachtige aanbevelingen te doen in richtlijnen, aangezien de zorgstelsels enorm verschillen binnen Europa. Er is extra aandacht nodig voor formuleringen waarbij scenario's van optimale zorg wel geschetst kunnen worden, maar die ook aansluiten op lokale situaties. Er is geen juridische status van deze richtlijnen omdat deze niet op internationaal niveau worden gehandhaafd.

Aansluiting bij andere initiatieven

Natuurlijk is het niet zinvol om enkel nieuwe richtlijnen op te starten. Het doel is ook om aan te sluiten bij andere

ITHACA's current geographic coverage.



initiatieven, zoals internationale syndroomgebonden consortia en het IASSID. Binnen Nederland geldt dit voor aansluiten bij drieluiken van de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP), NVAVG-richtlijnen, SKILZ-richtlijnen en richtlijnen via de Federatie Medisch Specialist en het Kennisinstituut, waar ook meer aandacht komt voor zeldzame aandoeningen.

Zie ook:

<https://vsop.nl/wat-doen-wij/expertisecentra/>
<https://ern-ithaca.eu>
<https://ern-ithaca.eu/clinical-consensus-statements/>

Contact:

a.m.vaneeghen@amsterdamumc.nl
s.a.huisman@amsterdamumc.nl

Toekomst

Er is zicht op meer financiële ondersteuning voor ontwikkeling van deze richtlijnen. Dit zal vanuit het Amsterdam UMC gecoördineerd worden, samen met de ERN ITHACA stafleden in Parijs. Dit gaat ons helpen om een specifieke en transparante methodologie te ontwikkelen, als 'templates' voor toekomstige initiatieven, en beter aan te sluiten bij andere initiatieven. Door meer betrokkenheid van klinici zal het steeds beter lukken om het volle bio-psycho-sociale beeld en zorgbehoefte mee te nemen, ook voor volwassenen. Hierbij nodigen wij onze AVG-collega's dus van harte uit om bij te dragen!

Referenties

1. Northrup et al, 2011; Kline et al, 2018

Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations. Northrup H, Aronow ME, Bebin EM, Bissler J, Darling TN, de Vries PJ, Frost MD, Fuchs Z, Gosnell ES, Gupta N, Jansen AC, Józwiak S, Kingswood JC, Knilans TK, McCormack FX, Pounders A, Roberds SL, Rodriguez-Buritica DF, Roth J, Sampson JR, Sparagana S, Thiele EA, Weiner HL, Wheless JW, Towbin AJ, Krueger DA; **International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group**. *Pediatr Neurol*. 2021 Oct;123:50-66. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2021.07.011. Epub 2021 Jul 24. PMID: 34399110

Kline, A. D., Moss, J. F., Selicorni, A., Bisgaard, A-M., Deardorff, M. A., Gillett, P. M., Ishman, S. L., Kerr, L. M., Levin, A. V., Mulder, P. A., Ramos, F. J., Wierzbza, J., Ajmone, P. F., Axtell, D., Blagowidow, N., Cereda, A., Costantino, A., Cormier-Daire, V., FitzPatrick, D., ... Hennekam, R. C. (2018). *Diagnosis and management of Cornelia de Lange syndrome: first international consensus statement*. *Nature Reviews Genetics*, 19(10), 649-666. <https://doi.org/10.1038/s41576-018-0031-0>

Ploeteren en vruchten plukken

Werken aan een internationale richtlijn



Margreet Walinga ¹

¹. Arts VG
Zzp en in deeltijd bij 's Heeren
Loo Noord Oost Nederland

In maart 2017 sloot ik aan bij een eerste multidisciplinaire bijeenkomst met als doel het opstellen van een Richtlijn voor mensen met het Phelan McDerimid syndroom.¹

Phelan Mc Dermid syndroom

Het PhelanMc Dermid syndroom (PMS) is een zeldzame aandoening, waarvan de genetische en klinische kenmerken voor het eerst beschreven werden in 2001 door Katy Phelan en Heather McDerimid.² Oorzaken van dit syndroom kunnen zijn een deletie 22q13.3, een ongebalanceerde translocatie, een ringchromosoom 22 of een mutatie in het SHANK3 gen.

De klinische kenmerken van PMS zijn een psychomotorie ontwikkelingsachterstand (matig-ernstige verstandelijke beperking, hypotonie) met een opvallende spraak-/taalachterstand. Daarnaast kan sprake zijn van psychische stoornissen (m.n. autisme, stemmingsstoornissen), lymfoedeem, epilepsie, warmte intolerantie en een verhoogde pijndrempel. Ook slikproblemen, refluxklachten, cyclisch braken en slaapproblemen komen vaker voor.³ Uiterlijke kenmerken zijn meestal niet opvallend.

De Nederlandse richtlijn

Het initiatief tot ontwikkeling van een Nederlandse Richtlijn kwam vanuit het expertisecentrum van het UMCG, waar een onderzoek was gedaan naar het intranasaal toedienen van insuline bij kinderen met PMS. Hierbij werd een kleine significante verbetering gezien van cognitie en sociale vaardigheden bij kinderen ouder dan 3 jaar.⁴ Een van de doelen van de richtlijn was om door middel van aanbevelingen rondom deze proefbehandeling, deze breder beschikbaar te maken en

zo mogelijk ook declarabel bij de zorgverzekeraar. Aan de werkgroep namen allerlei disciplines deel; de klinisch geneticus (tevens voorzitter; Prof. Dr. C.M.A. van Ravenswaaij), onderzoekster/klinisch geneticus i.o., patiëntvertegenwoordigers, beleidsmedewerker VSOP, kinderarts, kinder- en jeugdpsychiater, neuroloog, logopedist en ikzelf als AVG. De bijeenkomsten waren inspirerend en leerzaam, met name de feedback van ouders gaf voortdurend goede richting aan wat er uiteindelijk in de richtlijn zou komen. In 2018 werd de richtlijn voorgelegd aan en geautoriseerd door de verschillende beroepsverenigingen en sindsdien ook beschikbaar op internet.

Een Europese Richtlijn

In 2020 ontstond het vervolg; het verzoek om de Nederlandse Richtlijn om te zetten in een Europese Richtlijn, ondersteund door het European Reference Network on neurodevelopmental disorders (ERN-ITHACA). Ook hierbij werd deelname van de AVG gevraagd; dit keer waren dat Agnies van Eeghen en ik. Er is een consortium opgericht, bestaande uit meer dan 70 deelnemers uit 15 Europese landen. De Europese richtlijn is gebaseerd op de Nederlandse richtlijn en aangevuld met nieuw verschenen literatuur en resultaten van een vragenlijst aan ruim 500 familieleden van mensen met PMS. Als werkwijze is gekozen om, naast een tweemaandelijks Consortium meeting, een indeling in werkgroepen te maken, die verschillende hoofdstukken representeren.

Werkgroep en hoofdstuk Sensory dysfunction

Elke werkgroep heeft een voorzitter en verschillende leden uit diverse landen. Zo werd ik ingedeeld als voorzitter van de werkgroep Sensory dysfunction en kwamen de leden uit Tsjechië, Duitsland, België en Spanje. Naast de verschillende medische specialisten, maakte ook een ouder en tevens voorzitter van de nationale patiëntenvereniging deel uit van de werkgroep. We hebben diverse leuke ontmoetingen via Teams gehad, waarin we afstemden en elkaar op de hoogte hielden van nieuwe ontwikkelingen. Vervolgens werd er geschreven, geschrapt en geschreven. Het onderwerp Sensory dysfunction bleek lastiger dan we vooraf dachten; bestaande literatuur bleek vanuit veel verschillende perspectieven en vakgebieden geschreven,

onderzoeken kenden een grote diversiteit aan (niet altijd goed gevalideerde) meetinstrumenten en de aantallen onderzochte deelnemers waren vaak klein en daardoor minder betrouwbaar. Toen we ons hoofdstuk voor review aanboden, kregen we dan ook veel nuttige feedback. Het herschrijven van het hoofdstuk vroeg daarom opnieuw de nodige aandacht en tijd, maar leverde een mooie verbeterde versie op. Na een tweede reviewronde werden de puntjes op de i gezet en inmiddels ligt het hoofdstuk ter accordering bij het Consortium.

Internationale samenwerking

In juni 2022 wordt een groot Network Event georganiseerd, waar de hoofdstukken afzonderlijk zullen worden gepresenteerd en bediscussieerd. Het streven is om na implementatie van de Europese Richtlijn, de internationale samenwerking te continueren en zo een netwerk van expertise- en onderzoekscentra te behouden en verder te ontwikkelen.

Ploeteren en vruchten plukken

Het is wel veel werk. Naast bestaande werkzaamheden, vraagt het kritisch zoeken en lezen van relevante artikelen, het schrijven en herschrijven, de online bijeenkomsten en de mailwisselingen veel extra aandacht en tijd. Maar het is ook zo ongelooflijk leerzaam, inspirerend en interessant om al die mensen te mogen ontmoeten, van ze te leren en met hen te kunnen samenwerken, dat het de investering meer dan waard maakt. Ik heb nieuwe vaardigheden kunnen ontwikkelen en er zijn mooie nieuwe contacten ontstaan.

Deelnemen aan een multidisciplinaire richtlijn? Ik kan het iedereen aanraden.

Contact: Mwalinga.avg@gmail.com

Referenties

1. https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/22q13_deletiesyndroom_pms/algemeen_-_22q13ds_pms.html
2. Phelan MC, Rogers RC, Saul RA, Stapleton GA, Sweet K, McDermid H, et al. 22q13 deletion syndrome. *Am J Med Genet.* 2001 Jun 15;101(2):91–9.
3. Sarasua SM1, Boccuto L, Sharp JL, Dwivedi A, Chen CF, Rollins JD, Rogers RC, Phelan K, DuPont BR. Clinical and genomic evaluation of 201 patients with Phelan-McDermid syndrome. *Hum Genet.* 2014 Jul;133(7):847-59.
4. Zwanenburg, R., Bocca, G., Ruiten, S. et al. Is there an effect of intranasal insulin on development and behaviour in Phelan-McDermid syndrome? A randomized, double-blind, placebo-controlled trial. *Eur J Hum Genet* 24, 1696–1701 (2016). <https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.109> ■



Rectificatie

In het artikel over de polikliniek van Abrona (blz 246-249: 'Inzicht in de poliklinische zorg voor mensen met een verstandelijke beperking'; TAVG december 2021) staat Josje Thijssen per abuis als eerste auteur. Dat moet zijn: Niki Keijser, inmiddels basisarts. Josje Thijssen stelt rectificatie hiervan zeer op prijs want ere wie ere toekomt.



Niki Keijser

Elders gepubliceerd

Boot E, Linders CC, Tromp SH, van den Boogaard MJ, van Eeghen AM. Possible underreporting of pathogenic variants in RAI1 causing Smith-Magenis syndrome. *Am J Med Genet A*. 2021 Oct;185(10):3167-3169. Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34089220/>

We reviewed available medical records from patients with a molecular diagnosis of SMS who visited the Dutch clinic for patients with SMS at 's Heeren Loo between 2002 and 2021. Sixty-seven patients (77%) had a 17p11.2 deletion, of whom in 30 (45%) the deletion size was known: 23 (77%) had a common deletion of ~3.7 Mb, 5 (17%) a smaller, and 2 (7%) a larger deletion. Two patients (2%), both with a 17p11.2 deletion, had an additional genetic finding of clinical relevance. Twenty patients (23%) had a pathogenic RAI1 variant: 15 (83%) a frameshift and 3 (17%) a nonsense variant. In two patients, details about the variant were unknown. There were no statistically significant differences in sex between 17p11.2 patients (29 females; 43%) and those with a RAI1 variant (12 females, 60%, $p = 0.21$). The median age at genetic confirmation of the diagnosis was statistically significant higher in the patients with a RAI1 variant (11.0, range 2–34 years) compared to 17p11.2 patients (4.0, range 0–44 years, $p = 0.000$).

The data in our cohort suggest that the proportion of RAI1 variants causing SMS is much higher than reported in previous studies; 23% compared to 10% of all patients with SMS (Elsea & Girirajan, 2008; Finucane et al., 2021). Pathogenic RAI1 variants are likely to be underreported in previous reports, also resulting in an underestimation of the total prevalence of SMS. ■

Borst H, Weeda J, Downs J, Curfs L, de Bie R. The Rett Syndrome Gross Motor Scale - Dutch Version (RSGMS-NL) Can Reliably Assess Gross Motor Skills in Dutch Individuals with Rett Syndrome. *Dev Neurorehabil*. 2022 Feb;25(2):133-139. doi: 10.1080/17518423.2021.1960920. PMID: 34346837.

Aim: The Rett Syndrome Gross Motor Scale (RSGMS) is an observational measurement, assessing gross motor skills in individuals with Rett syndrome. A Dutch version is lacking. The current study aims to translate and cross-culturally adapt the original RSMGS to Dutch and assess its inter-rater and intra-rater reliability.

Design: Translation and cross-cultural adaptation were performed in concordance with internationally accepted guidelines. A pretest was performed, and expert validation was assured. Video data of three girls with Rett syndrome

was independently assessed by 27 physiotherapists via an online webinar to measure inter-rater reliability. Additionally, videos of 17 individuals with Rett syndrome were scored twice by two raters to assess intra-rater reliability. The reliability of the total score, the three subscale scores and the new items were analyzed using Intraclass Correlation Coefficients (ICC).

Results: Good comprehensibility and expert validation of the RSMGS-NL was achieved, and four items were added to the original scale. Inter-rater reliability for the total score was excellent (ICC 0.97, 95% CI 0.89-0.99), and good to perfect inter-rater reliability for the three subscales; Sitting, Standing & walking and Challenge was found (ICC values 1.0 (95% CI 0), 0.98 (95% CI 0.91-0.99) and 0.82 (95% CI 0.93-0.99) respectively). The intra-rater reliability was excellent for the total test score (ICC 0.98, 95% CI 0.97-0.99) and good to excellent for the subscale scores (ICC values 0.87 (95% CI 0.75-0.94), 0.99 (95% CI 0.98-1.0) and 0.97 (95% CI 0.95-0.99) respectively). The four new items (Standing to sitting, walking down a slope, ascending the stairs, descending the stairs) showed good to excellent intra-rater reliability.

Conclusion: The RSGMS-NL is a reliable measure of gross motor skills in Dutch individuals with Rett syndrome. ■

Cuypers M, Schalk BWM, Boonman AJN, Naaldenberg J, Leusink GL. Cancer-related mortality among people with intellectual disabilities: A nationwide population-based cohort study. *Cancer*. 2021 Nov 17. doi: 10.1002/cncr.34030.

Background: Concerns have been raised about access to cancer screening and the timely receipt of cancer care for people with an intellectual disability (ID). However, knowledge about cancer mortality as a potential consequence of these disparities is still limited. This study, therefore, compared cancer-related mortality patterns between people with and without ID.

Methods: A historical cohort study (2015-2019) linked the Dutch adult population (approximately 12 million people with an ID prevalence of 1.45%) and mortality registries. Cancer-related mortality was identified by the underlying cause of death (according to the chapter on neoplasms in the International Classification of Diseases, Tenth Revision). Observed mortality and calculated age- and sex-standardized mortality ratios (SMRs) with 95% confidence intervals (CIs) were reported.

Results: There were 11,102 deaths in the ID population (21.7% cancer-related; $n = 2408$) and 730,405 deaths in the general population (31.2%; $n = 228,120$) available

for analysis. Cancer was noted as the cause of death more often among people with ID in comparison with the general population (SMR, 1.48; 95% CI, 1.42-1.54), particularly in the young age groups. High-mortality cancers included cancers within the national screening program (SMRs, 1.43-1.94), digestive cancers (SMRs, 1.24-2.56), bladder cancer (SMR, 2.07; 95% CI, 1.61-2.54), and cancers of unknown primary (SMR, 2.48; 95% CI, 2.06-2.89).

Conclusions: Cancer was reported as the cause of death approximately 1.5 times more often in people with ID compared with the general population. This mortality disparity may indicate adverse effects from inequalities in screening and cancer care experienced by people with ID. ■

de Vogel V, Didden R. Victimization history in female forensic psychiatric patients with intellectual disabilities: Results from a Dutch multicenter comparative study. Res Dev Disabil. 2022 Jan 28;122:104179. doi: 10.1016/j.ridd.2022.104179. Epub ahead of print. PMID: 35101719.

Background: Victimization is highly prevalent in individuals with mild intellectual disability (MID) or borderline intellectual functioning (BIF) and is an important risk factor for mental health problems and violent behavior. Not much is known, however, about victimization history in women with MID-BIF admitted to forensic mental health care.

Aims: The aim of this multicenter study is to gain insight into victimization histories and mental health problems of female forensic psychiatric patients with MID-BIF.

Methods: File data were analyzed of 126 women with MID-BIF who have been admitted to one of five Dutch forensic psychiatric hospitals between 1990 and 2014 and compared to data of 76 female patients with average or above intellectual functioning and to a matched sample of 31 male patients with MID-BIF.

Results: All forensic patients had high rates of victimization, but women with MID-BIF showed an even higher prevalence of victimization during both childhood and adulthood and more complex psychopathology compared to female patients without MID-BIF. Compared to male forensic patients with MID-BIF, women with MID-BIF were more often victim of sexual abuse during childhood. During adulthood, the victimization rate in these women was more than three times higher than in men.

Conclusions: Victimization is a salient factor in female forensic patients with MID-BIF and more gender-responsive trauma-focused treatment is needed. ■

Gast DAA, de Wit GLC, van Hoof A, de Vries JHM, van Hemert B, Didden R, Giltay EJ. Diet quality among people with intellectual disabilities and borderline intellectual functioning. J Appl Res Intellect Disabil. 2021 Oct 26.

Background: We sought to assess diet quality among people with intellectual disabilities or borderline intellectual functioning, living in residential facilities or receiving day care.

Methods: We measured diet quality using the Dutch Healthy Diet Food Frequency Questionnaire (DHD) and compared this between participants with (n = 151) and controls without intellectual disabilities (n = 169). Potential correlates of diet quality were explored.

Results: We found lower mean diet quality among people with intellectual disabilities (M = 80.9) compared to controls (M = 111.2; mean adjusted difference -28.4; 95% CI [-32.3, -24.5]; p < .001). Participants with borderline intellectual functioning and mild intellectual disabilities had lower diet quality and higher body mass index than individuals with severe to profound intellectual disabilities. Being female was a predictor of better diet quality. Conclusions: Overall, we found that diet quality was low in the sample of people with intellectual disabilities or borderline intellectual functioning. ■

Kruithof K, Olsman E, Nieuwenhuijse A, Willems D. Parents' views on medical decisions related to life and death for their ageing child with profound intellectual and multiple disabilities: A qualitative study. Res Dev Disabil. 2021 Dec 23;121:104154. doi: 10.1016/j.ridd.2021.104154. Epub ahead of print. PMID: 34954670. Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34954670/>

Background: The increased life expectancy of persons with profound intellectual and multiple disabilities (PIMD) raises questions regarding the medical decisions related to life and death, made on their behalf during their later lives. However, little is known about how parents make such decisions for their ageing child.

Aim: Explore parents' views on medical decisions related to life and death for their ageing child with PIMD.

Methods: We interviewed 27 parents of persons with PIMD (≥ 15 years) and analyzed the data thematically. Results: Parents who were convinced that their ageing child's quality of life (QoL) was good, stated that their child "deserved the same treatment as any other person". Others rejected life-prolonging treatments for their child because they believed such treatment would diminish their child's QoL. Some of the parents who thought their child's QoL was poor, mentioned that withholding treatment is only an option in a crisis situation and contemplated other options to shorten their child's life.

Conclusions: Parents feel equipped to take on a central

role in medical decisions related to life and death for their ageing child with PIMD, and desire understanding from medical professionals for their views on their child's interests, which sometimes includes physician-assisted death. ■

Müller AR, Zinkstok JR, Rommelse NNJ, van de Ven PM, Roes KCB, Wijburg FA, de Rooij-Askes E, Linders C, Boot E, van Eeghen AM. Methylphenidate for attention-deficit/hyperactivity disorder in patients with Smith-Magenis syndrome: protocol for a series of N-of-1 trials. *Orphanet J Rare Dis.* 2021 Sep 8;16(1):380.
Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34496899/>

Background: Smith-Magenis syndrome (SMS) is a rare genetic neurodevelopmental disorder characterized by intellectual disability and severe behavioural and sleep disturbances. Often, patients with SMS are diagnosed with attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD). However, the effectiveness of methylphenidate (MPH), the first-line pharmacological treatment for ADHD, in patients with SMS is unclear. Our objective is to examine the effectiveness of MPH for ADHD symptoms in individuals with SMS, proposing an alternative trial design as traditional randomized controlled trials are complex in these rare and heterogeneous patient populations. Methods and analysis: We will initiate an N-of-1 series of double-blind randomized and placebo-controlled multiple crossover trials in six patients aged ≥ 6 years with a genetically confirmed SMS diagnosis and a multidisciplinary established ADHD diagnosis, according to a power analysis based on a summary measures analysis of the treatment effect. Each N-of-1 trial consists of a baseline period, dose titration phase, three cycles each including randomized intervention, placebo and washout periods, and follow-up. The intervention includes twice daily MPH (doses based on age and body weight). The primary outcome measure will be the subscale hyperactivity/inattention of the Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ), rated daily. Secondary outcome measures are the shortened version of the Emotion Dysregulation Inventory (EDI) reactivity index, Goal Attainment Scaling (GAS), and the personal questionnaire (PQ). Statistical analysis will include a mixed model analysis. All subjects will receive an assessment of their individual treatment effect and data will be aggregated to investigate the effectiveness of MPH for ADHD in SMS at a population level.

Conclusions: This study will provide information on the effectiveness of MPH for ADHD in SMS, incorporating personalized outcome measures. This protocol presents the first properly powered N-of-1 study in a rare genetic neurodevelopmental disorder, providing a much-needed

bridge between science and practice to optimize evidence-based and personalized care. ■

Overwijk A, Hilgenkamp TIM, van der Schans CP, Krijnen WP, Vlot-van Anrooij K, van der Putten AAJ, Waning A. Implementation of a program to support direct support professionals to promote a healthy lifestyle for people with moderate to profound intellectual disabilities. *BMC Health Serv Res.* 2022 Jan 2;22(1):15
Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34974836/>

Background: There is a lack of theory-based interventions for direct support professionals (DSPs) to support a healthy lifestyle for people with moderate to profound intellectual disabilities (ID) despite their major role in this. This study aims to evaluate the preparation, implementation, and preliminary outcomes of a theory-based training and education program for DSPs to learn how to support these individuals.

Methods: The program consisting of e-learning, three in-person sessions, and three assignments was implemented. The implementation process was evaluated with a mixed method design with the following components: preparation phase, implementation phase, and the outcomes. These components were measured with project notes, questionnaires, interviews, reflections, assignments, food diaries, Actigraph/Actiwatch, and an inventory of daily activities.

Results: Regarding the preparation phase, enough potential participants met the inclusion criteria and the time to recruit the participants was 9 months. The program was implemented in four (residential) facilities and involved individuals with moderate to profound ID ($n = 24$) and DSPs ($n = 32$). The e-learning was completed by 81% of the DSPs, 72-88% attended the in-person sessions, and 34-47% completed the assignments. Overall, the fidelity of the program was good. DSPs would recommend the program, although they were either negative or positive about the time investment. Mutual agreement on expectations were important for the acceptability and suitability of the program. For the outcomes, the goals of the program were achieved, and the attitudes of DSPs towards a healthy lifestyle were improved after 3 months of the program (nutrition: $p < 0.01$; physical activity: $p = 0.04$). A statistically significant improvement was found for food intake of people with ID ($p = 0.047$); for physical activity, no statistically significant differences were determined.

Conclusions: The theory-based program consisting of a training and education section for DSPs to support a healthy lifestyle for people with moderate to profound ID was feasible to implement and, despite some barriers regarding time capacity and mutual expectations, it

delivered positive changes in both persons with moderate to profound ID and DSPs. Thus, the program is a promising intervention to support DSPs. ■

Pablo MJ, Pamplona P, Haddad M, Benavente I, Latorre-Pellicer A, Arnedo M, Trujillano L, Bueno-Lozano G, Kerr LM, Huisman SA, Kaiser FJ, Ramos F, Kline AD, Pie J, Puisac B. High rate of autonomic neuropathy in Cornelia de Lange Syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2021 Oct 30;16(1):458. Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34717699/>

Background: Cornelia de Lange Syndrome (CdLS) is a rare congenital disorder characterized by typical facial features, growth failure, limb abnormalities, and gastroesophageal dysfunction that may be caused by mutations in several genes that disrupt gene regulation early in development. Symptoms in individuals with CdLS suggest that the peripheral nervous system (PNS) is involved, yet there is little direct evidence.

Method: Somatic nervous system was evaluated by conventional motor and sensory nerve conduction studies and autonomic nervous system by heart rate variability, sympathetic skin response and sudomotor testing. CdLS Clinical Score and genetic studies were also obtained. Results: Sympathetic skin response and sudomotor test were pathological in 35% and 34% of the individuals with CdLS, respectively. Nevertheless, normal values in large fiber nerve function studies.

Conclusions: Autonomic nervous system (ANS) dysfunction is found in many individuals with Cornelia de Lange Syndrome, and could be related to premature aging. ■

Rosenberg AGW, Pater MRA, Pellikaan K, Davidse K, Kattentidt-Mouravieva AA, Kersseboom R, Bos-Roubos AG, van Eeghen A, Veen JMC, van der Meulen JJ, van Aalst-van Wieringen N, Hoekstra FME, van der Lely AJ, de Graaff LCG. What Every Internist-Endocrinologist Should Know about Rare Genetic Syndromes in Order to Prevent Needless Diagnostics, Missed Diagnoses and Medical Complications: Five Years of 'Internal Medicine for Rare Genetic Syndromes'. J Clin Med. 2021 Nov 22;10(22):5457. Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34830739/>

Patients with complex rare genetic syndromes (CRGS) have combined medical problems affecting multiple organ systems. Pediatric multidisciplinary (MD) care has improved life expectancy, however, transfer to internal medicine is hindered by the lack of adequate MD care for adults. We have launched an MD outpatient clinic providing syndrome-specific care for adults with CRGS,

which, to our knowledge, is the first one worldwide in the field of internal medicine. Between 2015 and 2020, we have treated 720 adults with over 60 syndromes. Eighty-nine percent of the syndromes were associated with endocrine problems. We describe case series of missed diagnoses and patients who had undergone extensive diagnostic testing for symptoms that could actually be explained by their syndrome. Based on our experiences and review of the literature, we provide an algorithm for the clinical approach of health problems in CRGS adults. We conclude that missed diagnoses and needless invasive tests seem common in CRGS adults. Due to the increased life expectancy, an increasing number of patients with CRGS will transfer to adult endocrinology. Internist-endocrinologists (in training) should be aware of their special needs and medical pitfalls of CRGS will help prevent the burden of unnecessary diagnostics and under- and overtreatment. ■

Schoufour JD, Oppewal A, van Maurik MC, Hilgenkamp TIM, Elbers RG, Maes-Festen DAM. Development and validation of a shortened and practical frailty index for people with intellectual disabilities. J Intellect Disabil Res. 2021 Dec 23. doi: 10.1111/jir.12907. Epub ahead of print. PMID: 34939710. Free full text: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/jir.12907>

Background: There is no widely used instrument to detect frailty in people with intellectual disabilities (IDs). We aimed to develop and validate a shorter and more practical version of a published frailty index for people with IDs.

Method: This study was part of the longitudinal 'Healthy Ageing and Intellectual Disability' study. We included 982 people with IDs aged 50 years and over. The previously developed and validated ID-Frailty Index consisting of 51 deficits was used as the basis for the shortened version, the ID-FI Short Form. Content of the ID-FI Short Form was based on statistics and clinical and practical feasibility. We evaluated the precision and validity of the ID-FI Short Form using the internal consistency, the correlation between the ID-FI Short Form and the original ID-Frailty Index, the agreement in dividing participants in the categories non-frail, pre-frail and frail, and the association with survival. Results: Seventeen deficits from the original ID-Frailty Index were selected for inclusion in the ID-FI Short Form. All deficits of the ID-FI Short Form are clinically and practically feasible to assess for caregivers and therapists supporting people with ID. We showed acceptable internal consistency with Cronbach's alpha of 0.75. The Pearson correlation between the ID-Frailty Index and the ID-FI Short Form was excellent ($r = 0.94$, $P < 0.001$). We

observed a good agreement between the full and short forms in dividing the participants in the frailty categories, with a kappa statistic of 0.63. The ID-FI Short Form was associated with survival; with every 1/100 increase on the ID-FI Short Form, the mortality probability increased by 7% (hazard ratio 1.07, $P < 0.001$).

Conclusion: The first validation of the ID-FI Short Form shows it to be a promising, practical tool to assess the frailty status of people with ID. ■

Van den Broek N, Festen D, Tan F, Overeem S, Pillen S. What is in a name? Definitions of insomnia in people with intellectual disabilities. J Appl Res Intellect Disabil. 2021 Nov 11. doi: 10.1111/jar.12960. Epub ahead of print. PMID: 34761490.

Background: The reported prevalence of insomnia symptoms in people with intellectual disabilities varies greatly, possibly due to the lack of a common definition. This article provides an overview of the different definitions used and formulates key points for a general definition.

Methods: A literature search was performed. An overview of the definitions used was given and compared to the third edition of the international classification of sleep disorders.

Results: The search yielded 16 studies. No uniform definition was used. Terminology and cut-off points of insomnia symptoms differed. Insomnia symptoms were mostly described as night-time problems. A minority of studies incorporated daytime consequences.

Conclusion: An insomnia disorder entails more than merely night-time complaints and should include daytime consequences. A general definition is warranted. This definition should focus on night-time and daytime insomnia symptoms, incorporate subjective features, and discuss the use of objective measurements and influence of environmental circumstances. ■

Van der Zee YJ, Stiers PLJ, Lagae L, Evenhuis HM. Clinical Assessment of Visual Motion Perception in Children With Brain Damage: A Comparison With Base Rates and Control Sample. Front Hum Neurosci. 2021 Oct 7;15:733054. Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34690723/>

Aim: In this study, we examined (1) the presence of abnormally low scores (below 10th percentile) in various visual motion perception aspects in children with brain damage, while controlling for their cognitive developmental delay; (2) whether the risk is increased in comparison with the observation and expectation in a

healthy control group and healthy population.

Methods: Performance levels of 46 children with indications of brain damage (Mage = 7y4m, SD = 2y4m) on three visual motion perception aspects (global motion, motion speed, motion-defined form) were evaluated.

We used developmental age as entry of a preliminary reference table to classify the patient's performance levels. Then we compared the percentages of abnormally low scores with percentages expected in the healthy population using estimated base rates and the observed percentages in the control sample ($n = 119$).

Results: When using developmental age as reference level, the percentage of low scores on at least one of the three tasks was significantly higher than expected in the healthy population [19/46, 41% (95%CI: 28-56%), $p = 0.03$]. In 15/19 (79% [95%CI: 61-97%]) patients only one aspect of motion perception was affected. Four patients performed abnormally low on two out of three tasks, which is also higher than expected (4/46, 8.7%, 95%CI: 2.4-20.8% vs. 2.1%; $z = 2.61$, $p < 0.01$). The observed percentages in the patient group were also higher than found in the control group.

Interpretation: There is some evidence that children with early brain damage have an increased risk of isolated and combined motion perception problems, independent of their performance IQ. ■

Van Herwaarden A, Peters-Scheffer NC, Didden R. Development and psychometric assessment of a psychological well-being instrument for adults with mild intellectual disability or borderline intellectual functioning. Res Dev Disabil. 2021 Dec 21;121:104151. Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34952409/>

Background: Measuring eudaimonic well-being is important to gain a complete picture of the well-being of individuals with mild intellectual disabilities or borderline intellectual functioning (MID-BIF), but there is no measurement instrument available for this population coding for multiple dimensions of eudaimonic well-being. Aims: The current study developed and piloted a new instrument coding for eudaimonic well-being in individuals with MID-BIF.

Methods and procedures: The instrument (SPWB-ID) was adapted from Ryff's scales of psychological well-being, including subscales addressing purpose in life, environmental mastery, positive relationships, self-acceptance, personal growth, and autonomy. Adaptations were based on the literature and interviews with people with MID-BIF and experts in the field. The SPWB-ID was piloted among 103 adults with MID-BIF.

Outcomes and results: The trimmed version of the SPWB-ID showed sufficient to good internal consistency and

test-retest reliability. Hypothesis testing for construct validity suggested the subscales of the SPWB-ID measured well-being, showing moderate to high correlations with quality of life, and differences in eudaimonic well-being between participants with and without clinically relevant depression scores.

Conclusions and implications: The SPWB-ID reliably measures eudaimonic well-being in individuals with MID-BIF. This enables support providers to collect information on eudaimonic well-being, providing input for person-centred care and support for individuals with MID-BIF. ■

Von Scheibler ENMM, van der Valk Bouman ES, Nuijts MA, Bauer NJC, Berendschot TTJM, Vermeltfoort P, Bok LA, van Eeghen AM, Houben ML, van Amelsvoort TAMJ, Boot E, van Egmond-Ebbeling MB. Ocular findings in 22q11.2 deletion syndrome: A systematic literature review and results of a Dutch multicenter study. Am J Med Genet A. 2021 Nov 12.

The 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS) is a multisystem disorder with an estimated prevalence of 1:3000 live births. Manifestations show a marked variability in expression and include speech- and language delay, intellectual disability, and neuropsychiatric disorders. We aim to provide an overview of ocular findings in 22q11.2DS in order to optimize recommendations for ophthalmic screening. We combined results from a systematic literature review with results from a multicenter cross-sectional study of patients with 22q11.2DS who were assessed by an ophthalmologist. Our systematic literature search yielded four articles, describing 270 patients. We included 132 patients in our cross-sectional study (median age 8.9 [range 0-56] years). Most reported ocular findings were retinal vascular tortuosity (32%-78%), posterior embryotoxon (22%-50%), eye lid hooding (20%-67%), strabismus (12%-36%), amblyopia (2%-11%), ptosis (4%-6%), and refractive errors, of which hyperopia (6%-48%) and astigmatism (3%-23%) were most common. Visual acuity was (near) normal in most patients (91%-94%). Refractive errors, strabismus, and amblyopia are treatable conditions that are frequently present in patients with 22q11.2DS and should be corrected at an early stage. Therefore, in 22q11.2DS, we recommend ophthalmic and orthoptic screening at the age of 3 years or at diagnosis, and a low-threshold referral in adults. ■

Zaal-Schuller IH, Geurtzen R, Willems DL, de Vos MA, Hogeveen M. What hinders and helps in the end-of-life decision-making process for children: Parents' and physicians' views. Acta Paediatr. 2022 Jan 10. doi: 10.1111/apa.16250. Epub ahead of print. PMID: 35007341.

Aim: To investigate the main factors which facilitate or hinder end-of-life decision-making (EoLDM) in neonates and children.

Methods: A qualitative inductive, thematic analysis was performed of interviews with a total of 73 parents and 71 physicians. The end-of-life decisions mainly concern decisions to withhold or withdraw life-sustaining treatment.

Results: The importance of taking sufficient time and exchanging clear, neutral and relevant information was main facilitators expressed by both parents and physicians. Lack of time, uncertain information and changing doctors were seen as important barriers by both parties. Most facilitators and barriers could be seen as two sides of the same coin, but not always. For example, some parents and physicians considered the fact that parents hold strong opinions as a barrier while others considered this a facilitator. Furthermore, parents and physicians showed differences. Parents especially underlined the importance of physician-related facilitators, such as a personalised approach, empathy and trust. On the contrary, physicians underlined the importance of the child's visible deterioration and parents' awareness of the seriousness of their child's condition and prognosis as facilitators of EoLDM.

Conclusions: This study gained insight into what parents and physicians experience as the main barriers and facilitators in EoLDM for neonates and children. ■

Alles over syndromen op één plek!

Sigrid Hendriks, VSOP.



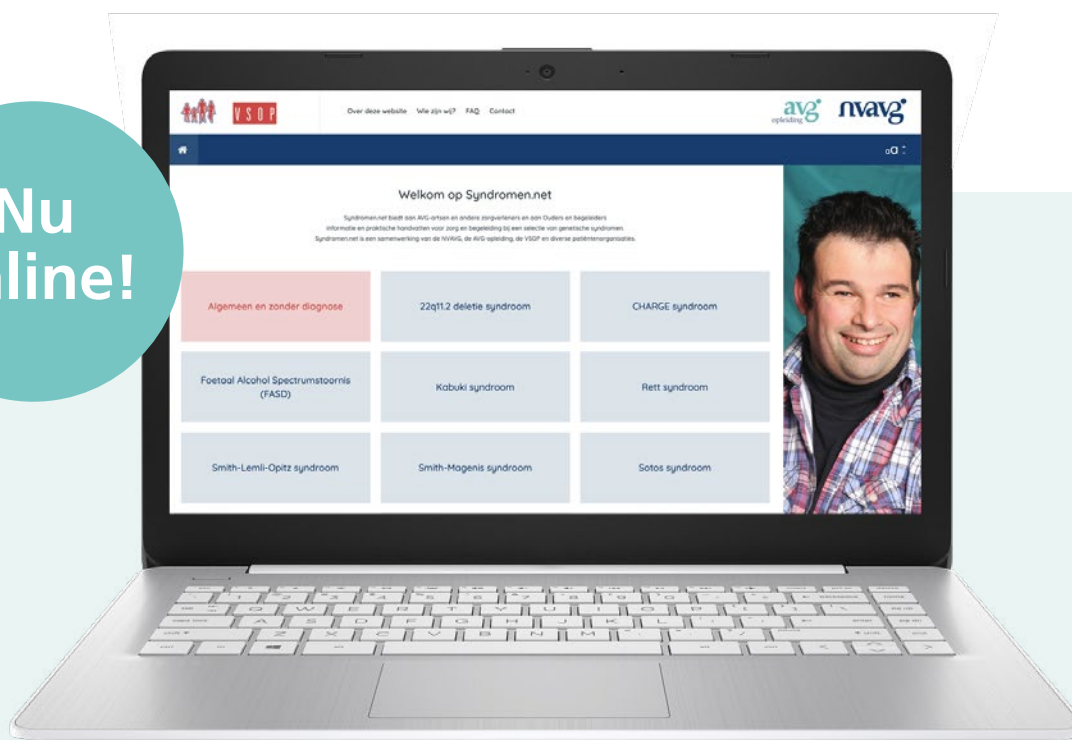
VSOP

nvavg

nederlandse vereniging van artsen voor verstandelijk gehandicapten

AVG's hebben behoefte aan betrouwbare informatie over behandeling en begeleiding van mensen met een syndroom. Vaak is deze versnipperd, lastig te vinden en onduidelijk qua medische onderbouwing. Sinds december 2020 kunnen AVG's, en ook andere artsen die zorg verlenen aan een patiënt met een syndroom, terecht op www.syndromen.net.

Nu online!



De website is ontwikkeld door de VSOP (patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen) in nauwe samenwerking met de NVAVG en de AVG-opleiding en bevat tevens waardevolle bijdragen van diverse medisch adviseurs en patiëntenorganisaties.

Doel van de website is om bij te dragen aan een betere kwaliteit van zorg voor mensen met een genetisch syndroom. Syndromen.net kwam tot stand door een zorgvuldig ontwikkeltraject, waarbij gebruik is gemaakt van literatuuronderzoek en 'expert opinion'. Na een commentaaronde onder leden van de beroepsvereniging kreeg de syndroom-specifieke webinformatie voor zorgverleners de officiële status van 'NVAVG-handreiking'.

Er is gekozen voor negen syndromen waarover relatief weinig informatie te vinden is; relatief vaak voorkomende syndromen als Down en Neurofibromatose type 1

staan hier daarom niet bij. De website geeft inzicht in de organisatie van de zorg op het gebied van deze zeldzame aandoeningen en verwijst naar andere nuttige informatiebronnen.

Over de volgende negen syndromen is informatie beschikbaar

1. 22q11.2 deletie syndroom
2. CHARGE syndroom
3. Foetaal alcohol spectrumstoornis
4. Kabuki syndroom
5. Rett syndroom
6. Sotos syndroom
7. Smith-Lemli-Opitz syndroom
8. Smith-Magenis syndroom
9. Williams-Beuren syndroom

Ook is er een deel met algemene syndroominformatie. Deze algemene syndroominformatie kan ook van belang zijn wanneer een diagnose ontbreekt of bij een zeer zeldzame complexe aandoening.

Modules

Het is niet nodig de teksten van A tot Z te lezen omdat de hoofdstukken zijn verdeeld in modules. Het hoofdstuk Healthwatch bevat een follow-up schema, gebaseerd op de syndroomreferaten van de AVG- opleiding én 'expert opinion' of, indien beschikbaar, wetenschappelijk onderbouwde follow-up schema's (o.a. Genereviews).

Ook voor ouders en begeleiders is het vaak lastig de juiste informatie te vinden. Naast informatie voor

zorgverleners ontwikkelde de VSOP daarom ook voor hen betrouwbare praktische informatie. Hierin staat wat zij van zorgverleners kunnen verwachten, hoe zij met hen kunnen samenwerken en wat zij zelf kunnen doen. Syndromen.net geeft ook een overzicht van andere informatieve websites voor ouders.

In het onderdeel 'Samen bespreken' staan onderwerpen die mogelijk relevant zijn en die beide doelgroepen tijdens een consult ter sprake kunnen brengen. Bespreking van deze onderwerpen bevordert een goede zorg.

Contact: S.hendriks@vsop.nl ■

Op de cover

Hallo, mijn naam is Peter Timmerman.

Ik kom uit een gezin van vier kinderen waarvan ik de derde ben.

Ik heb een oudere broer of zus boven me en een broer onder mij.

Ik ben inmiddels ook vijf keer oom.

Ik ben woonachtig in Ermelo, maar ben opgegroeid in Wierden, een plaats tussen Almelo en Rijssen.

Ik vind het leuk om naar de voetbal te kijken en naar wedstrijden te gaan. Mijn favoriete club is uiteraard Heracles!

Ook vind ik het leuk om te wandelen en te koken. Dan ga ik zelf recepten uitkiezen en boodschappen te doen. Het leukste is dan dat je het uiteindelijk op je bord hebt.

Ik ben werkzaam als Ervaringsdeskundige, hier gaan wij onderwerpen bespreken die binnen de organisatie spelen en wat dit voor ons als bewoners betekent.

Verder werk ik bij het Milieupark waar ik met mijn bakfiets vuilnis bij de woningen ophaal. Ik vind dit leuk werk omdat ik de vrijheid ervaar, beetje rondfietsen op het park en zo allemaal tegenkom waar ik dan een praatje meemaak.

Ik ken veel mensen en veel mensen kennen mij ook! ■



Arts voor Verstandelijk Gehandicapten

Bij de Medische Dienst van Talant zijn wij, voor 16-36 uur, op zoek naar een nieuwe collega!

Waar ga je werken?

Talant is een onderdeel van Zorggroep Alliade. De zorg van Alliade richt zich op kwetsbare ouderen en mensen met een verstandelijke beperking, met als missie: goed en zinvol leven. Bij Talant wonen 1800 cliënten met een verstandelijke beperking (LVB tot EMVB), waarvan een gedeelte op de locaties Beetsterzwaag, Drachten en Stiens, maar ook zijn er vele kleinere locaties verspreid over Friesland. Er zijn zes kinderdagcentra en vele dagbestedingslocaties. Op de Omswaai vindt behandeling en crisiszorg voor psychische problematiek plaats en daarnaast is er een groeiende multidisciplinaire polikliniek.

Wat ga je doen?

Als AVG verleent je specifieke medische zorg gerelateerd aan de verstandelijke handicap van onze cliënten. Dit doe je samen met een team van 5 collega AVG's en in samenwerking met o.a. gedragskundigen, huisartsen, psychiaters, verpleegkundig specialisten, verpleegkundigen, doktersassistenten, apothekers, vele paramedici, geestelijke verzorgers, vaktherapeuten en de zorgmedewerkers op de locaties. Je werkt dus nauw samen met meerdere medisch specialisten die als vaste consulent aan Talant verbonden zijn.

De 24 uur bereikbaarheidsdienst wordt verricht door huisartsen en verpleegkundig specialisten, waarbij je als AVG als achterwacht benaderd kan worden. Crisisbeoordelingen in kader van de Wet Zorg en Dwang (WZD) worden binnen kantoor tijden gedaan door de AVG, buiten kantoor tijden wordt dit waargenomen door de GGZ. Verder participeer je als AVG ook in het maken van beleid binnen de organisatie. In samenspraak met de collega AVG's zijn je werkzaamheden vast te stellen. Hierin is ruimte voor een specifiek aandachtsgebied of regio en opleiderschap. Ook kun je, wanneer je daarin geïnteresseerd bent, je werkzaamheden als AVG combineren met het doen van wetenschappelijk onderzoek! Kijk op de website www.alliade.nl/onderzoeksatelier voor meer informatie over onze afdeling Praktijkgericht Wetenschappelijk Onderzoek.

Wat vragen wij van jou?

We zoeken een enthousiaste collega die mee wil denken in nieuwe ontwikkelingen en open staat voor out-of-the-box denken. Verder:

- * Een geldige registratie voor het specialisme Geneeskunde voor verstandelijke gehandicapten.

Ben je AIOS? Ook dan komen we graag met je in contact!

Wat bieden wij jou?

Een uitdagende functie als AVG binnen een professioneel en gemotiveerd team! Mocht je voor deze baan willen verhuizen naar Friesland, waar wonen nog betaalbaar is, dan kunnen we je ondersteunen bij het vinden van nieuwe woonruimte. Verder bieden wij jou o.a.:

- * Een vast dienstverband;
- * Salaris conform cao Gehandicaptenzorg, inschaling FWG 75 (min. €5369,- / max. €8256,-);
- * Flexibele werktijden;
- * Reiskostenvergoeding of een thuiswerkvergoeding;

Waar kun je terecht voor informatie over de functie?

Voor meer informatie over Zorggroep Alliade en zorgonderdeel Talant verwijzen we je naar onze website: www.alliade.nl. Hier vind je ook de vacature waarop je kunt solliciteren.

Heb je inhoudelijk vragen over deze vacature? Neem dan gerust contact op met Lida van Rijn, Arts Verstandelijk Gehandicapten, op telefoonnummer 06-23836971 of via l.van.rijn-lugthart@talant.nl.



Word jij onze collega bij Esdégé-Reigersdaal?

*Esdégé-Reigersdaal is in beweging!
Daarom zijn wij per direct op zoek naar een enthousiaste en leergierige*

Basisarts of Verpleegkundig Specialist 24 - 36 uur per week

Weet jij als geen ander hoe jij jouw deskundigheid kunt inzetten en heb jij affiniteit met mensen met een (verstandelijke) beperking? Dan zijn wij op zoek naar jou!

Dit zijn wij

Esdégé-Reigersdaal is een organisatie die zorg levert aan cliënten met een (verstandelijke) beperking. De cliëntengroep is zeer gevarieerd, van licht tot zeer ernstig beperkt, in combinatie met complexe lichamelijke of psychiatrische problematiek.

Esdégé-Reigersdaal werkt met de visie 'Alle mensen zijn gelijkwaardig, elk mens is uniek'. Wij zetten ons in voor een volwaardig burgerschap van mensen met een beperking en werken vol enthousiasme mee aan de normalisatie en integratie. Kenmerkend voor Esdégé-Reigersdaal is de platte organisatievorm, waardoor er een grote mate van autonomie is en de lijnen kort zijn.

Binnen Esdégé-Reigersdaal maak je als Basisarts of Verpleegkundig Specialist deel uit van de afdeling (Para) Medische Diagnostiek en Behandeling, onderdeel van de Inhoudelijk Ondersteunende Dienst (IOD). Hier werken o.a. artsen, diëtisten, ergotherapeuten, logopedisten, afasietherapeuten, fysiotherapeuten, mondhygiënisten en verpleegkundigen. Ben jij enthousiast geworden over deze functie? Dan willen wij graag kennis met jou maken!

Meer weten?

Neem dan contact op met Jacinta Bruin, Arts Verstandelijk Gehandicapten (AVG), tel.: 072-5763970 of met Sonja Faas, manager (Para)Medische Diagnostiek en Behandeling, tel.: 06-10560472.



Solliciteren?

www.werkenbijesdege-reigersdaal.nl/vacatures



Bartiméus:

Voor alle mensen die slechtziend of blind zijn

Jouw rol als Arts Verstandelijk Gehandicapten bij Bartiméus in Doorn

Bijzondere zorg voor een zo normaal mogelijk leven. Daar maak jij je sterk voor. Als enthousiaste arts met een warm hart voor mensen met een visuele en verstandelijke beperking word jij bij Bartiméus met open armen ontvangen. Door je cliënten én door je collega's o.a. van de medische dienst. De medische dienst heeft ongeveer 430 cliënten in behandeling die bij Bartimeus wonen. In deze functie werk je nauw samen met collega artsen, zowel huisartsen als artsen verstandelijk gehandicapten (AVG), het verpleegkundig team en twee verpleegkundig specialisten in opleiding. Ook heb je veel contact met woonbegeleiders en cliëntvertegenwoordigers. Duidelijk kunnen communiceren en goed afstemmen zijn hierbij belangrijk. Samen voorzien jullie onze, steeds ouder wordende, cliënten van de best mogelijke zorg. Daarbij krijg je volop de ruimte om een waardevolle bijdrage te leveren aan de verdere professionalisering van de huisartsenzorg binnen Bartiméus.

Wij zijn Bartiméus

Wij zijn Bartiméus. Met zo'n 1.950 medewerkers en ruim 800 vrijwilligers zijn we er voor alle mensen in Nederland die slechtziend of blind zijn. Ook als ze een meervoudige beperking hebben of problemen ervaren met zien door bijvoorbeeld niet aangeboren hersenletsel. We zijn er voor hun naasten en voor de professionals om hen heen. Zij kunnen terecht bij ons expertisecentrum, in onze scholen en woonvoorzieningen, en bij de verschillende vormen van dagbesteding die we bieden. We stellen alles in het werk om mogelijk te maken dat mensen met een visuele beperking het leven kunnen leiden dat bij hen past en zich voluit kunnen ontplooiën. Want het gaat niet om hoeveel procent je ziet. Het gaat om hoeveel procent je leeft. Bartiméus 100% leven.

Wie ben jij?

Jij bent een bevlogen AVG. Je levert graag een positieve bijdrage aan onze zorg en helpt mensen graag vooruit. Ook beschik je over:

- Een afgeronde opleiding en BIG-registratie als huisarts, arts gehandicaptenzorg, specialist ouderen geneeskunde of een ander (beschouwend) medisch specialisme.
- Ervaring en/of affiniteit met het bieden van eerstelijns zorg aan mensen met een visuele en verstandelijke beperking, ouderenzorg of chronische zorg.
- Een enthousiaste en flexibele houding. Bij voorkeur met mogelijkheden om in de vakantieperiodes meer uren te werken.
- Een flinke dosis tact en organisatiesensitiviteit.

Wat bieden we jou

- Een uitdagende baan met ruimte voor eigen initiatief.
- Een contract voor 16 – 32 uur per week, we gaan graag met je in gesprek over de mogelijkheden, ook als je tijdelijk beschikbaar bent, bijvoorbeeld voor een periode van 6 maanden.
- Salaris passend bij je ervaring, op basis van de CAO Gehandicaptenzorg of inzet als vaste ZZP'er.

Enthousiast? Solliciteren is heel eenvoudig

Mail je cv naar Hester Mathijssen, Recruiter, hmathijssen@bartimeus.nl Liever eerst meer informatie? Of wil je graag eerst een dagdeel meelopen? Neem dan contact op met Marij van Langen, manager zorg van de klantgroep Volwassenen met een meervoudige beperking, op 06-53413662. We kijken ernaar uit je te ontmoeten.

AVG Arts Verstandelijk Gehandicapten 24-36 uur

Deze uitdagende baan in het mooie Twente biedt ruimte om jouw werkzaamheden zelf in te vullen en mee te denken over ondersteuningsprogramma's voor diverse doelgroepen.

Functie-inhoud

Als AVG richt je je aandacht op een breed terrein van de geneeskunde; onze cliënten kunnen aandoeningen hebben op allerlei gezondheidsgebieden. Vanuit jouw deskundigheid ben je in staat zowel gezondheids- en gedragsproblematiek te behandelen, en hierover adviezen te geven aan de cliënt, cliëntvertegenwoordigers, professionele begeleiders, gedragskundigen en andere artsen die betrokken zijn bij de behandeling. Hierbij staat de vraag van de cliënt en/of wettelijk vertegenwoordiger centraal. Tevens onderhoud je contacten met ziekenhuizen en andere instellingen in de gezondheidszorg in de regio. Je komt in een team terecht van basisartsen, huisartsen, een aios AVG en praktijkverpleegkundigen, aan wie je functioneel leidinggeeft en waarmee je intensief samenwerkt. Zij ondersteunen je op een dusdanige wijze dat jij je kunt richten op de vakinhoud. Samen draag je zorg voor goede medische zorg waarbij jij je vooral bezighoudt met het specialistische AVG gedeelte. Als AVG ben je functionaris Wet Zorg en Dwang vanuit waar je de rol hebt de onvrijwillige zorg binnen de organisatie te toetsen en beoordelen. Je maakt onderdeel uit van de vakgroep artsen. Samen komen jullie regelmatig bijeen om over lopende zaken, casuïstiek, scholing en nieuwe ontwikkelingen te discussiëren. Er is structureel overleg met de manager Behandeling en de bestuurders waarbij o.a. de toekomstvisie van de dienst Behandeling binnen de organisatie besproken wordt. Samen willen we komen tot een medisch beleid waarbij recht gedaan wordt aan de verschillende doelgroepen binnen onze zorg. Jouw inbreng, kennis en AVG-expertise is daarbij van wezenlijk belang.

De organisatie

De Twentse Zorgcentra is de grootste aanbieder van zorg- en dienstverlening aan mensen met een verstandelijke beperking in Twente met vestigingen in Losser, Enschede en Almelo en kleinschalig wonen in de regio. Ruim 1.900 cliënten – van jong tot oud, van moeilijk verstaanbaar gedrag tot meervoudig gehandicapt, van licht tot ernstig verstandelijk beperkt – maken gebruik van uiteenlopende vormen van zorg- en dienstverlening. Wij werken vanuit de missie: 'Jouw leven ondersteunen we samen, dichtbij en deskundig.' Om goede zorg te kunnen leveren aan mensen met een verstandelijke beperking, hanteert de medische dienst een holistische mensvisie en kijkt zij naar het functioneren van de cliënt in zijn omgeving. Hierbij is teamwork en een professionele interdisciplinaire samenwerking noodzakelijk.

Jij bent?

Een geregistreerde AVG (of bijna afgestudeerd) die,

- Goed kan samenwerken.
- De Wet Zorg en Dwang op een juiste manier kan toepassen.
- Aansluit bij de holistische mensvisie die wij hanteren.
- Kan omgaan met onverwachte omstandigheden.
- Stressbestendig is. • Communicatief vaardig is.
- Laagdrempelig en toegankelijk is en houdt van improviseren.
- Hoofd- en bijzaken kan onderscheiden.
- Zich kan vinden in de visie van de organisatie en de vakgroep.
- Bij voorkeur erkend is als opleider AVG of hiervoor in aanmerking komt.
- Bereid is achterwachtdiensten en zo nu en dan bereikbaarheidsdiensten te verrichten. Deze diensten worden in samenwerking met meerdere zorgorganisaties onderling evenredig verdeeld.

Aanbod en arbeidsvoorwaarden

- Een afwisselende baan van gemiddeld 24-36 uur per week. De exacte uren worden in overleg met jou vastgesteld.
- Een salaris van min. € 5.205,- en maximaal € 8.004,- (FWG 75) bij een fulltime dienstverband conform de CAO Gehandicaptenzorg.
- Een aanstelling met een arbeidsovereenkomst voor onbepaalde tijd
- Mogelijkheden waarin je je eigen ontwikkeling vorm kunt geven.
- Mogelijkheid om opleider te worden. • Een eindejaarsuitkering van 8.33%.
- De Twentse Zorgcentra heeft aantrekkelijke secundaire arbeidsvoorwaarden, studiefaciliteiten en korting op de zorgverzekering.
- Wij helpen je met een baan voor je partner en huisvesting voor jullie hier in de regio.

Procedure

Voor inhoudelijke vragen kan je contact opnemen met het medisch secretariaat op telefoonnummer of 088-430 4219. Voor overige vragen kan je ook contact opnemen met John Keunen manager dienst Behandeling op het mobiel nummer 06 11374854.

Jouw sollicitatie wordt zo snel als mogelijk in behandeling genomen waarna jij binnen 10 werkdagen een reactie en eventueel datum voor een gesprek zal ontvangen

Zuidwester is op zoek naar een:
Arts voor Verstandelijk Gehandicapten (AVG)
(36 uur per week)



Wat ga je doen?

Als Arts-VG houd je je bezig met het coördineren en organiseren van medische zorg in curatieve en preventieve zin binnen het werkgebied van Zuidwester en ben je deels werkzaam op de VG-poli voor externe cliënten. Je houdt spreekuren, bent onderdeel van een multidisciplinair netwerk rondom de intra- en extramurale cliënten, zoekt samenwerking met betrokken huisartsen, levert een actieve bijdrage aan farmacotherapeutische overleggen en interne scholing, waarborgt en verbetert de kwaliteit van medische zorg en draait mee in telefonische ANW-bereikbaarheidsdiensten.

Dit is wie wij zijn:

En daar zijn we trots op!

Wij zijn Zuidwester. In het Zuidwesten van Nederland een zorg- en dienstverlener voor mensen met een (licht) verstandelijke beperking, niet aangeboren hersenletsel of stoornis in het autisme spectrum. Onze 1800 medewerkers werken met hart en ziel voor hen. Onze missie: perspectief op waardevol leven en zinvol werk, in een veilige omgeving, waarin leren en ontwikkelen centraal staat voor cliënt én medewerker!

Wie zoeken we?

Hopelijk vink jij onderstaand lijstje af:

- Geldige registratie voor het specialisme: Geneeskunde voor verstandelijk gehandicapten.
- Affiniteit met opleiden van aio's AVG.
- Je beschikt over goede communicatieve vaardigheden.
- Je vindt het prettig onderdeel te zijn van een multidisciplinair team.
- Wij zoeken met name iemand in het werkgebied Zuid-Holland Zuid.

Dit is wat we jou bieden

Naast een leuke baan krijg je er nog meer voor terug:

- Een dienstverband voor onbepaalde tijd.
- Een salaris van maximaal € 8.256,- bruto per maand (FWG-schaal 75, CAO gehandicaptenzorg).
- Een eindejaarsuitkering van ruim 8%, een fietsplan en bedrijfsfitness zijn o.a. onderdeel van je arbeidsvoorwaarden.
- Ruimte om jezelf te ontwikkelen als professional en als mens, omdat wij vinden dat leren onlosmakelijk verbonden is met werken bij Zuidwester.

Interesse?

Wil je graag werken bij een organisatie waar leren voorop staat? Solliciteer dan snel!

Eerst meer weten over deze functie? Bel of mail dan met Matijn Coret via 0187-898835 of medischedienst@zuidwester.org



Gors mensgerichte ondersteuning zoekt een

Arts Verstandelijk Gehandicapten (AVG)

in **Goes** (Zeeland) en omgeving voor **8-36** uur per week (bespreekbaar)

Deze baan

Werk je graag met mensen? Verleen jij graag specialistische medische zorg in curatieve en preventieve zin aan cliënten met een verstandelijke beperking en/of niet-aangeboren hersenletsel (NAH)? Dan ben jij helemaal op je plaats in deze functie!

Als AVG lever je medisch specialistische, handicapgerelateerde zorg aan cliënten van Gors. Je verricht diagnostiek, stelt behandelingen in en coördineert binnen een multidisciplinaire setting de uitvoering en evaluatie daarvan. Naast zorg aan de cliënten die verblijven binnen Gors vervul je een rol als AVG voor onze cliënten die extramurale zorg van Gors krijgen en die je op verwijzing van huisartsen en/of medisch specialisten ziet. Op beleidsmatig gebied lever je een bijdrage aan de ontwikkeling van het medisch beleid van de organisatie. Je signaleert knelpunten in het kader van kwaliteitsbewaking en kwaliteitsbevordering van de medische zorg en adviseert hierover aan de manager.

Gors

Gors is een kleinschalige instelling met diverse locaties in Zeeland. En daar zijn we trots op! Dat maakt interdisciplinair overleg makkelijk binnen het Expertise- en behandelingsteam. Als AVG lever je ook een bijdrage aan Zeeland Onbeperkt, waarin diverse Zeeuwse organisaties in de gehandicaptenzorg met elkaar samenwerken en elkaar versterken. Je werkt zelfstandig maar ook in multidisciplinair teamverband, samen met een collega AVG, twee praktijkondersteuners en administratieve medewerkers. Een gemotiveerd team met veel kunde en gezelligheid!

Jij

Je bent volhardend en geduldig in de omgang met en behandeling van cliënten. Je hebt overtuigingskracht en kunt tegengestelde belangen overbruggen, maar je hebt ook bovenal tact en inlevingsvermogen. Je kunt luisteren, motiveren en stimuleren. Je houdt ervan om zelfstandig te werken, maar ook samen met bijvoorbeeld de praktijkondersteuner. Uiteraard kun je je uitstekend uitdrukken, zowel verbaal als schriftelijk. Een positieve instelling is hierbij een vereiste.



Wat vragen wij?

- Afgeronde opleiding tot arts voor verstandelijk gehandicapten
- Kennis van en inzicht in aanverwante kennisgebieden zoals neurologische en psychiatrische stoornissen en NAH
- Zelfstandigheid
- Uitstekende sociale vaardigheden
- Je bent in bezit van een rijbewijs en auto

Wat bieden wij?

- Salaris max. € 8.256- p/m (FWG 75)
- Arbeidsvoorwaarden conform CAO GHZ
- Veelzijdige baan
- Interne scholingsmogelijkheden
- Eindejaarsuitkering 8,33%
- Goede secundaire arbeidsvoorwaarden zoals; fiets-, sport-, laptop-, studieregeling etc.
- WGA-hiaat verzekering

Wonen en werken in Zeeland

Ruimte, gastvrijheid, de zee altijd dichtbij, betaalbare woningen, geen files, goed onderwijs... Zoveel redenen om in deze mooie regio te wonen en te werken. Neem eens een kijkje op www.zeeland.com/nl-nl/live-work.

Solliciteren


Kijk op www.gors.nl wie we zijn en voor de vacature AVG op www.werkenbijgors.nl. Als je vragen hebt, kun je contact opnemen met Linda van Son, manager Complexe Zorg op 06 – 53 57 02 36.

KOM JIJ DE REDACTIE VERSTERKEN?

REDACTEURS VOOR HET TAVG GEZOCHT

WIL JE GRAAG WAT VOOR DE VERENIGING DOEN,
MAAR ZIT JE AGENDA BOMVOL?

KOM DAN BIJ DE REDACTIE VAN HET TAVG.
JE TIJDSINVESTERING IS SLECHTS 2 UUR PER
MAAND (STUKKEN LEZEN EN VERGADEREN).



MEER INFORMATIE:
SECRETARIAAT@NVAVG.NL
(PETRA LUBBERS)

Leerzaam, leuk, en je krijgt er ook nog accreditatiepunten voor!

ISSN: 1386-3991

TAVG abonnement

NVAVG leden ontvangen het TAVG gratis.
Voor niet-leden bestaat de mogelijkheid een
abonnement te nemen op het TAVG. Informeer
vrijblijvend via secretariaat@nvavg.nl.

Kopij

Kopij volgens aanwijzingen voor auteurs op
www.nvavg.nl/TAVG.
Mail voor de deadlines naar secretariaat@nvavg.nl.

Algemene voorwaarden

Voor algemene voorwaarden zie www.nvavg.nl.

Colofon

Redactie

Wiebe Braam, AVG n.p.
Marloes van Gastel, AVG
Merel Mooij, aios AVG
Joyce Voeten-van de Louw, AVG
Bertil Lenderink, apotheker
Joanneke van der Nagel, psychiater
Petra Lubbers, secretariaat NVAVG en tekstschrijver

Contact

Telefoon: 06-15349672 (parttime bezet)
E-mail: tavg@nvavg.nl

Covermodel: Peter Timmerman

www.nvavg.nl