

tavg



Tijdschrift voor
Artsen Verstandelijk
Gehandicapten

Een uitgave van de NVAVG
Jaargang 41 - nr. 2

In dit nummer onder andere:

**Proactieve
zorgplanning**

**Onrust
verminderen door
een douchetoilet**

**Frame-shift
mutatie in *BCL11B***

**Staken van
behandeling: een
juridische casus**



Tijdschrift voor Artsen Verstandelijk Gehandicapten

Een uitgave van de NVAVG
Jaargang 41 - nr. 2



Bestuur

Suzanne Duffels, voorzitter
Gerjanne Vlasveld, vicevoorzitter
Francesca Snoeijen-Schouwenaars,
bestuurslid kwaliteit van zorg
Matijn Coret, bestuurslid bedrijfsvoering
Annelies Goorts, bestuurslid organisatie
en financiering van zorg
Arjen Louisse, bestuurslid SKILZ

Secretariaat

Yvet Luthart
E-mail: secretariaat@nvaug.nl

Lidmaatschap NVAVG

Meer informatie over het
lidmaatschap lees je op onze
website www.nvaug.nl

Het TAVG (Tijdschrift Artsen VG) is het medisch wetenschappelijke blad van de Nederlandse Vereniging Artsen Verstandelijk Gehandicapten (NVAVG). De NVAVG heeft als doel om mensen met een verstandelijke beperking de juiste zorg te bieden. Onder andere door kennis te delen (bijvoorbeeld via dit blad en studiemiddagen), richtlijnen te ontwikkelen en het vak van de arts VG beter op de kaart te zetten. Daarnaast behartigt de NVAVG de belangen van de leden. De vereniging heeft ruim 300 leden. Het lidmaatschap staat open voor artsen die in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap werken.

Het TAVG verschijnt vier keer per jaar. Het doel van het tijdschrift is om de leden en overige geïnteresseerden op de hoogte te stellen van ontwikkelingen binnen het vakgebied van de arts VG. Daarbij worden algemene nummers afgewisseld met themanummers met een gastredactie.

Wil je meer weten over het tijdschrift, de vereniging of de (gast)redactie, neem dan contact op met tavg@nvaug.nl.

In dit nummer

Redactioneel

Het TAVG heeft impact voor de arts VG én voor onze cliënten

51

Column

Knuffelen

52

Artikelen

N=2: alternatieve behandeling urineweginfecties - Onrust verminderen door de aanschaf van een douchetoilet

53

SKILZ ontwikkelt handreiking voor de langdurige zorg - Proactieve zorgplanning voor mensen met een verstandelijke beperking

54

Case report - Een volwassene met een frame-shift mutatie in *BCL11B*, een zeldzame oorzaak van verstandelijke beperking

59

Pijn en paniek bij prikken: Op naar procedureel comfort!

64

Elders gepubliceerd

66

Diversen

Boekrecensie - Turn to grow: waar kleine vrouwen groot in zijn

69

Boekrecensie - Kwaliteit van bestaan voor bewoners én begeleiders

70

Symposium 'Prader-Willi syndroom zorg 2.0 - welke fouten u écht niet meer wilt maken'

71

Op de cover

72

Schrijfwijzer arts VG

72

Oproep - Vitamine D/calcium bij Williams-Beuren syndroom

73

Phelan-McDermid syndroom

73

Juridische casus

Staken van behandeling

74

Vacatures

76

Het TAVG heeft impact voor de arts VG én voor onze cliënten

Door: Joyce Voeten-van de Louw, arts VG



Joyce Voeten-van de Louw.

Het voorjaar liet lang op zich wachten. De zoveelste regendag in mei is een feit als ik de artikelen voor dit nummer van het TAVG aan het doornemen ben. Het lezen van de artikelen vormt de basis voor het schrijven van dit redactioneel. Mijn taak is om jullie warm te maken voor het lezen van het hele tijdschrift. Iets prikkelends te schrijven, iets wat nieuwsgierig maakt.

Na het lezen zit ik wat naar buiten te staren. Druppels tikken tegen de ruiten. Ik denk aan alle artikelen die ik de afgelopen maanden heb gelezen in verschillende tijdschriften. Tijdschriften met hoge impactfactors en minder prestigieuze. Dan voel ik een soort trots op borrelen. Een trots die ik met jullie wil delen.

Elk nummer weer uniek!

Het TAVG is het tijdschrift van onze beroepsvereniging en het is uniek. Nee, geen hoge impactfactor, maar wel met artikelen die impact kunnen hebben. Impact voor onze cliënten die al net zo uniek zijn als het TAVG. Want waar lees je over een douchetoilet en over zeldzame genetische aandoening na elkaar? Waar word je mee meegenomen in de praktijk van elke dag en krijg je praktische handvatten aangereikt voor je klinisch werk? Ja, in het TAVG! Elk nummer weer, en ook dit keer is het weer gelukt.

Heel veel leesplezier!

Save the date!

ALV en NVAVG-
studiedag

17 november 2023
in Vianen

Thema: slaap



De artsen VG van de Academische Werkplaats Sterker Op Eigen Benen (Nijmegen) schrijven beurtelings een column over hun ervaringen met patiëntenzorg, onderwijs en onderzoek. In dit TAVG Mathilde Masteboek.



Knuffelen

Ik haal hem op uit de wachtkamer van onze arts VG-praktijk: mijn nieuwe patiënt, een 50-jarige potige vent met forse spierballen en een imposante norske blik op zijn gezicht. Ik ben verrast en ook wat nerveus als ik zie dat hij zonder begeleider is gekomen. Nee, ze hadden gezegd dat 'ie dit wel alleen kon, maar hij wist niet waar 'ie was en wat 'ie hier kwam doen. Ze hadden hem weer eens helemaal niets uitgelegd. En als ik hem geen slaappillen gaf, dan was 'ie ook gelijk weer weg. De toon van ons gesprek is gezet. Ik voel mijn schouders aanspannen en onbewust check ik de opstelling in de kamer: ben ik als eerste bij de deur als de spanning te hoog oploopt?

Deëscaleren, kalmeren, geruststellen, hoe doe je dat ook alweer bij een onbekende patiënt zonder hulp van een begeleider erbij? Zonder iemand die weet of het verkeerslicht op groen, geel, of al op rood staat? Plots voel ik me, ondanks twintig jaar werkervaring, weer erg onwennig en realiseer ik me hoeveel ik gebruik maak van de kennis en non-verbale communicatie van ambulante begeleiders. Ga ik in op zijn gemopper, zodat hij ruimte krijgt om z'n verhaal te doen? Of voed ik dan alleen maar zijn woede en is er geen gesprek meer mogelijk? Hoe bouw ik onder deze hoogspanning een relatie op met hem? Zal hij toestaan dat ik informeer naar zijn leefomstandigheden, terwijl het hem enkel te doen is om slaappillen? Ik stel het me al voor: 'wat zit je nou te zeuren, mens, over hoe m'n dag eruit ziet!'

Ik besluit het toch te wagen. Inderdaad, een indrukwekkende tirade volgt over zijn bewindvoerder die hij een mes tussen de ribben gaat steken omdat 'ie z'n geld achterover drukt. En nee,

hij heeft geen werk meer, daar mag 'ie niet meer komen, want hij maakt met iedereen ruzie en ze zeggen dat dat zijn schuld is. Het schuim staat hem inmiddels op de lippen. 'Joh, en heb je nou nog dingen thuis waar je echt blij van wordt?', gooi ik erin. 'Jahaa!', zegt hij tot mijn verbazing met een plotse grijns op zijn gezicht: 'Knuffelen!' Ik kijk waarschijnlijk verbaasd, want hij vult vlug aan 'met m'n twee katten!'

Nu wil het toeval dat net de week ervoor mijn eigen kat dood is gegaan, dus hier heeft hij mij goed te pakken. En ineens praten we alsof we elkaar al jaren kennen, 'Vertel op, man!' Een hartverscheurend verhaal volgt over hoe hij zijn twee katten van de verdrinkingsdood heeft gered toen de geschifte buurman ze in een zak het kanaal ingooide. Hij was gelukkig toevallig in de buurt. Druipend stond hij op de kade toen de dierenambulance eraan kwam. En hoe hij ze niet meer af wilde geven en ze sindsdien zijn reden van bestaan zijn.

Tot het einde van ons gesprek blijft de sfeer tussen ons gezellig en ontspannen.

'Een hartverscheurend verhaal volgt over hoe hij zijn twee katten van de verdrinkingsdood heeft gered.'

N=2: alternatieve behandeling urineweginfecties

Onrust verminderen door de aanschaf van een douchetoilet

Door: Gwendolyne Kwak, arts VG bij Avelijn (g.kwak@aveleijn.nl)

Casusbeschrijving

Marian is een dame van 40 jaar met een matige verstandelijke beperking. Sociaal emotionele ontwikkelingsleeftijd (SEO) 8-16 maanden. Marian heeft heel vaak een blaasontsteking. Elke maand is het wel twee keer raak. Onderhoudsdosering nitrofurantoin lijkt weinig te doen en ook trimethoprim onderhoud doet weinig. Een blaasontsteking is heel vervelend voor Marian, maar ook voor de groep. Vooral in de avond en nacht schreeuwt ze de hele boel bij elkaar. Marian mag dan wel een matige verstandelijke beperking hebben, maar dom is ze niet. Ze weet precies dat als ze in de badkamer schreeuwt dat het dan het beste hoorbaar is. Ze zoekt nabijheid, maar als begeleiding komt dan wijst ze ze ook weer af door te slaan en te schoppen naar begeleiding. 3x 10 mg oxazepam lijkt weinig te doen, als zij wakker is lijkt het wel of van haar het hele pand wakker mag zijn. Ook overdag is ze onrustig, laat verward gedrag zien en valt in slaap op de dagbesteding. Niet gek natuurlijk als je de hele nacht wakker bent. Haloperidol lijkt wel wat te helpen voor de verwardheid, maar zorgt er niet voor dat ze beter slaapt. Omdat het al twee jaar duurt is nu tijd voor actie! Waar komen die blaasontstekingen toch vandaan? Begeleiding wordt geïnstrueerd om mee te kijken en helpen met het plassen en afvegen, echter dit blijkt lastig. Ze laat dit niet toe en wordt boos als ze willen helpen. Wel blijkt uit de keren dat het wel lukt om mee te kijken dat ze van achter naar voren veegt. De verbale instructie om van voor naar achter te vegen wordt niet opgepakt. Zou het dan toch daaraan liggen? Er komt wel vaak een e. coli uit de kweken. Zelf laat ze niemand toe bij het plassen maar wat nou als we een douchetoilet aanschaffen? Dan kan ze het toch zelf doen en tegelijk wordt het beter schoon. Wel spannend, want gaat ze het accepteren als er ineens water tegen haar aan spuit? Maar niet geschoten is sowieso mis, want dit kan zo ook niet langer.

Op zowel haar kamer als op de dagbesteding wordt een douche-toilet aangeschaft. Na een oefenperiode heeft ze het snel door en spoelt ze goed. Hoewel ze er soms stiekem probeert onderuit te komen heeft begeleiding dit goed door, want dan is ze ineens heel snel terug. Ze wordt dan gelijk teruggestuurd om te spoelen. Ze heeft nog 4 keer een blaasontsteking gehad in de

afgelopen 4 jaar. Vaak als ze stiekem toch zonder spoelen van het toilet af kwam. Ze is een stuk rustiger en vrolijker geworden, ze schreeuwt niet meer 's nachts en slaapt weer goed door.

Ook Tanja is 40 jaar oud en heeft elke maand wel een blaasontsteking. Matig verstandelijk beperkt, autismespectrumstoornis (ASS) en SEO 18-36 mnd. Moeder vraagt zich af of ze wel goed uitplast. Dit blijkt niet het geval te zijn. Hiervoor wordt een bekkenfysiotherapeut ingezet, maar helaas lukt het niet goed om de adviezen in de praktijk te brengen. Tanja vindt dit lastig en het gaat in plaats van beter juist slechter. Ze verkrampst helemaal. Dat was ook weer niet de bedoeling. Gezien ook hier het frequent terugkeren van de e. coli bacterie raadt de uroloog aan om een douchetoilet te nemen. Ook dit blijkt een succes te zijn. Tanja heeft al 3 jaar geen blaasontsteking meer.

Analyse

- **Situatie**
Twee dames met beiden een matige verstandelijke beperking en weinig leerbaarheid wat betreft de toilethygiëne. Interventies vanuit begeleiding, bekkenfysiotherapeut of uroloog worden niet of nauwelijks opgepakt. Hierdoor verbetert de toilethygiëne niet, met als gevolg recidiverende blaasontstekingen. Ook de onderhoudskuren met nitrofurantoin lijken weinig te doen. Voor zowel de dames als de omgeving is het erg vervelend, omdat het veel onrust geeft en er slecht geslapen wordt.
- **Interventies**
Er zijn verschillende interventies geprobeerd: aanwijzingen met afvegen, helpen met afvegen, onderhoudskuren met nitrofurantoin of trimethoprim, bekkenfysiotherapie, zithouding op het toilet, douchetoilet.
- **Valkuilen**
Er te veel bovenop zitten waardoor het juist averechts werkt. Te complexe handelingen die er al bijna 40 jaar inzitten proberen af te leren of te veranderen.
- **Tips**
Denk buiten de kaders. Iets wat heel eng leek te zijn, bleek een goede oplossing voor het probleem.

SKILZ ontwikkelt handreiking voor de langdurige zorg

Proactieve zorgplanning voor mensen met een verstandelijke beperking

Door: G. van de Graaf - Stichting Prisma, Waalwijk, The Netherlands, J. Peters - Stichting De Zijlen, Tolbert, The Netherlands, P. Jepma - Stichting Kwaliteitsimpuls Langdurige Zorg (SKILZ), Utrecht, The Netherlands. Namens de SKILZ-werkgroep Proactieve zorgplanning in de langdurige zorg

Introductie

Volgens het Kwaliteitskader palliatieve zorg is proactieve zorgplanning een continu en dynamisch proces van gesprekken over huidige en toekomstige levensdoelen en keuzes en welke zorg daar nu en in de toekomst bij past.¹ Voor mensen met een verstandelijke beperking geldt dat zij naast de verstandelijke beperking ook vaker lichamelijke beperkingen, gezondheidsproblemen en gedragsproblemen hebben. Vroegtijdige veroudering (tot 15 jaar eerder) en verhoogde kwetsbaarheid komen veel voor, bij een deel van de mensen met een verstandelijke beperking al vanaf jonge leeftijd. Dit kan hun functioneren en kwaliteit van leven negatief beïnvloeden. Een gesprek over proactieve zorgplanning biedt de cliënt en zijn naasten de mogelijkheid om aan te geven wat voor hen belangrijk is, zodat de waarden, wensen en behoeften van de cliënt bekend zijn bij de zorgverlener en de zorg daarop aangepast kan worden.² Wanneer deze gesprekken in een vroeg stadium worden gevoerd is er meer ruimte voor het versterken van de relatie tussen zorgverlener en cliënt en is het mogelijk stapsgewijs beslissingen te nemen. Cliënt en naasten kunnen aangeven bepaalde (belastende) onderzoeken en behandelingen niet meer te willen en dit kan lijden en ongewenste behandelingen verminderen.³ Verder is het mogelijk om (tijdig) andere disciplines te betrekken en bijvoorbeeld zingeving en ethische kwesties te bespreken. Dat het proces van proactieve zorgplanning geen eenvoudige opgave is, wordt geïllustreerd in onderstaande casus.

Casus

Jeroen is een 56-jarige man met syndroom van Down en een ernstige verstandelijke beperking. Hij woont op een woonvoorziening in een instelling voor mensen met een verstandelijke beperking. Er wordt al langere tijd een geleidelijke achteruitgang gezien. De betrokken gedragsdeskundige vermoedt dat er sprake is van dementie. Dan valt Jeroen en breekt zijn heup. De huisarts, die Jeroen niet goed kent, stuurt hem in naar het ziekenhuis.

De dienstdoende chirurg vraagt de huisarts wat er is vastgelegd ten aanzien van het medisch beleid, maar hierover blijken geen afspraken te zijn gemaakt. Jeroen wordt geopereerd en verblijft enkele dagen in het ziekenhuis. De ziekenhuisopname verloopt moeizaam omdat Jeroen vrijwel geen zorg toelaat. Hij trekt het infuus er steeds uit, wil zelf uit bed komen en weigert te eten en te drinken. Na terugkomst op de woonvoorziening verloopt ook de revalidatie moeizaam: Jeroen begrijpt niet dat hij hulp nodig heeft bij het opstaan en lopen en er is daardoor een hoog risico op vallen.

Jeroen heeft geen officiële mentor, maar er is wel een nicht betrokken. Naar aanleiding van de ziekenhuisopname heeft de arts VG met de nicht gesproken over het medisch beleid. De nicht vindt het een lastig gesprek, ze woont ver weg en ziet Jeroen maar één keer per jaar als ze komt voor de zorgplanning. Er worden toch een aantal afspraken gemaakt, namelijk een niet reanimeren en niet beademen beleid en

'Gezien de complexiteit van de doelgroep en de vele disciplines die betrokken kunnen zijn, brengt proactieve zorgplanning extra uitdagingen met zich mee in de interdisciplinaire samenwerking en organisatie van zorg.'

terughoudendheid met ziekenhuisopname. Ongeveer een half jaar na de heupfractuur krijgt Jeroen in een weekend een (eerste) epileptisch insult zonder spontaan herstel, mogelijk gerelateerd aan een val op zijn hoofd eerder die week. De dienstdoende arts VG is op de hoogte van de gemaakte afspraken, maar besluit hem toch in te sturen voor diagnostiek vanwege de verdenking van een subduraal hematoom. De intentie is om Jeroen niet in het ziekenhuis op te nemen. Op de eerste hulp is het vermoeden dat sprake is van een onderliggende infectie. De situatie is dusdanig ernstig dat de specialist besluit om Jeroen toch in het ziekenhuis op te nemen ter observatie. Zijn gezondheidstoestand verslechtert snel, hij is erg afwerend en onrustig. De begeleiding vindt het vreselijk dat Jeroen in het ziekenhuis ligt en niet in zijn eigen bed op zijn eigen kamer met voor hem vertrouwde mensen om zich heen. Jeroen overlijdt na enkele dagen in het ziekenhuis.

Deze casus laat zien dat zorgverleners in de praktijk tegen verschillende knelpunten aanlopen bij het starten, uitvoeren en evalueren van proactieve zorgplanning in de verstandelijk gehandicaptenzorg. Gezien de complexiteit van de doelgroep en de vele disciplines die betrokken kunnen zijn, brengt proactieve zorgplanning extra uitdagingen met zich mee in de interdisciplinaire samenwerking en organisatie van zorg. Een handreiking voor proactieve zorgplanning in de langdurige zorg, waaronder in de verstandelijk gehandicaptenzorg, zou handvatten kunnen bieden aan de praktijk.

SKILZ ontwikkelt een handreiking voor de langdurige zorg: Stichting Kwaliteitsimpuls Langdurige Zorg (SKILZ) is in 2021 gestart met de ontwikkeling van een handreiking 'Proactieve zorgplanning in de langdurige zorg - Medische zorg en behandeling'. SKILZ is een initiatief van de Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten (NVAVG), Verenso, en Verpleegkundigen en Verzorgenden Nederland (V&VN). Hiervoor is een multidisciplinaire werkgroep samengesteld met vertegenwoordigers van bovenstaande partijen, en daarnaast afgevaardigden vanuit de Nederlandse Vereniging van Geestelijk Verzorgers (VGVZ), Universiteit voor Humanistiek, Zorgbelang Nederland, Beroepsvereniging van Professionals in Sociaal Werk (BPSW), Nederlandse Vereniging van Pedagogogen en Onderwijskundigen, (NVO), Nederlandse Instituut van Psychologen (NIP) en Nederlandse Vereniging voor Gezondheidszorgpsychologie (NVGzP). De werkgroep wordt daarnaast ondersteund door een klankbordgroep met onder andere vertegenwoordigers van cliënten en mantelzorgers.

De handreiking richt zich op de medische aspecten van proactieve zorgplanning in de langdurige zorg voor mensen met een verstandelijke beperking en de langdurige ouderenzorg. Beoogde gebruikers zijn zorgverleners in de langdurige zorg voor deze kwetsbare mensen, waaronder artsen VG en specialisten ouderengeneeskunde. Als één van de eerste

stappen van de ontwikkeling van deze handreiking is een knelpuntenanalyse verricht. Dit artikel beschrijft de resultaten van deze knelpuntenanalyse, waarbij vooral de knelpunten binnen de verstandelijk gehandicaptenzorg worden benoemd.

Knelpunteninventarisatie

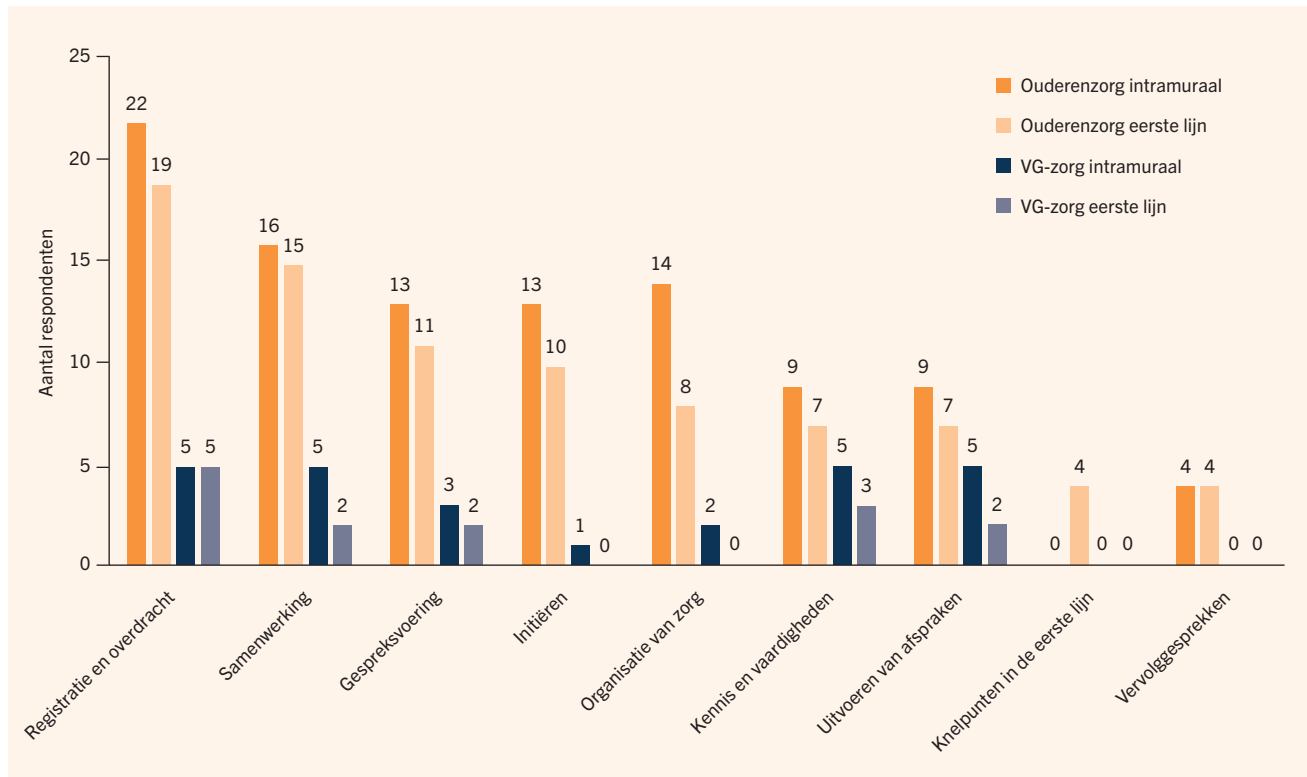
De werkgroep heeft drie versies ontwikkeld van een vragenlijst bestaande uit meerkeuzevragen (over functie en werksetting) en open vragen over de ervaren knelpunten bij proactieve zorgplanning in de praktijk: 1) voor zorgverleners en leidinggevendenden binnen zorgorganisaties, 2) voor cliëntvertegenwoordigers (bijv. mantelzorgers of medewerker van een patiëntenvereniging), en 3) voor overigen (o.a. onderzoekers en beleidsadviseurs). Tussen 13-12-2021 en 24-01-2022 is deze vragenlijst verspreid onder 27 organisaties. De resultaten zijn op kwalitatieve wijze geanalyseerd, bediscussieerd en samengevat in thema's door PJ en de voorzitter van de werkgroep.

In totaal hebben 98 respondenten de vragenlijst ingevuld, waaronder zorgverleners (81.4%: onder andere 4 artsen VG, 1 huisarts, 4 begeleiders en 3 orthopedagogen), cliëntvertegenwoordigers (8.4%) en overigen (11.2%, o.a. onderzoekers en beleidsadviseurs). Slechts een klein deel van de respondenten was werkzaam in de intramurale verstandelijk gehandicaptenzorg (n=15) en/of verstandelijk gehandicaptenzorg in de eerste lijn (n=8). De overige respondenten waren werkzaam in de zorg voor kwetsbare oudere cliënten met een chronische aandoening. De gevonden knelpunten hebben betrekking op negen thema's, zie figuur 1 op pagina 56.

In de verstandelijk gehandicaptenzorg werd de top vijf (in willekeurige volgorde) gevormd door knelpunten op het gebied van: gespreksvoering, uitvoeren van afspraken, interprofessionele samenwerking, informatieregistratie en -overdracht, en kennis en vaardigheden. Per thema worden de belangrijkste knelpunten geschetst, zie figuur 2 op pagina 56.

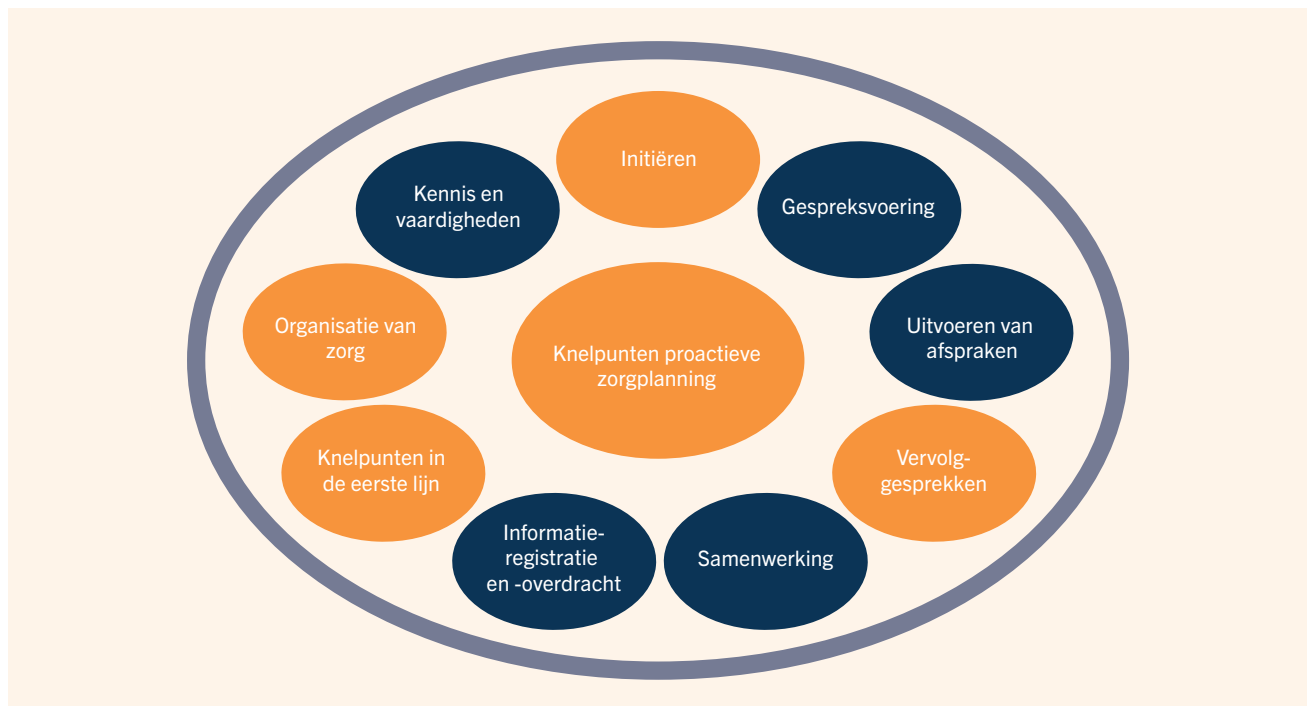
Binnen het thema *Gespreksvoering* werd benoemd dat de randvoorwaarden voor een gesprek een belangrijk knelpunt was. Zo werd er door zorgverleners ervaren dat er onvoldoende tijd was om een gesprek over proactieve zorgplanning goed te kunnen voeren. Daarnaast ontbrak de tijd om een vertrouwensrelatie op te bouwen met de cliënt en naasten. Verder werden communicatieproblemen genoemd als belangrijk knelpunt. Zorgverleners hadden moeite met het voeren van een gesprek met cliënten die informatie niet goed begrepen en ervaren daarnaast dat er onvoldoende voorlichting werd gegeven over proactieve zorgplanning.

Figuur 1. Prioritering van de knelpunten per setting.



Figuur 2. Belangrijkste knelpunten bij proactieve zorgplanning in de verstandelijk gehandicaptenzorg.

Knelpunten proactieve zorgplanning in de langdurige zorg in negen thema's. De thema's in de blauw gekleurde vakken vormen de top 5 knelpunten in de verstandelijk gehandicaptenzorg.



Voorbeelden van knelpunten binnen het thema “*Uitvoeren van afspraken*” waren vooral gerelateerd aan onvoldoende continuïteit, bijvoorbeeld omdat niet alle zorgverleners op de hoogte zijn van gemaakte afspraken of dat deze in acute situaties niet goed terug te vinden zijn. Daarnaast zijn afspraken soms niet duidelijk of concreet genoeg, waardoor deze verschillend worden geïnterpreteerd en worden gemaakte afspraken niet geëvalueerd. Ook werd genoemd dat onzekerheid over de prognose het uitvoeren van afspraken bemoeilijkt, bijvoorbeeld omdat kwetsbaarheid onvoldoende wordt meegewogen of omdat er sprake is van een wisselend ziektebeloop.

Binnen het thema “*interprofessionele samenwerking*” werden als belangrijkste knelpunten genoemd dat er onvoldoende afstemming is tussen disciplines en dat er onduidelijkheid is over ieders taken en verantwoordelijkheden. Hierbij werd genoemd dat het onduidelijk is wie het (eerste) aanspreekpunt is. Daarnaast werd als knelpunt benoemd dat er binnen zorgorganisaties geen uniforme visie is op proactieve zorgplanning.

Het thema “*Informatieregistratie en -overdracht*” liet knelpunten zien in het vastleggen van informatie, de toegankelijkheid van informatie en de manier van overdragen. Door respondenten werd genoemd dat er geen eenduidige werkwijze is bij het overdragen en dat het soms lang duurt voordat informatie tussen zorgverleners is uitgewisseld. Ook praktische problemen zoals het ontbreken van een koppeling tussen verschillende elektronische patiëntendossiers en onvoldoende uitwisseling van informatie tussen disciplines werden genoemd.

In het thema “*Kennis en vaardigheden*” waren de belangrijkste knelpunten onvoldoende gespreksvaardigheden en onvoldoende kennis en expertise bij zorgverleners over proactieve zorgplanning. Respondenten gaven aan dat onduidelijk is hoe een gesprek over proactieve zorgplanning gevoerd kan worden met de cliënt en naasten en dat er onvoldoende expertise is op het gebied van palliatieve zorg. Er werd daarbij ook een groot verschil in kennisniveau tussen zorgverleners ervaren.

In de casus van Jeroen zijn diverse knelpunten te herkennen die overeenkomen met de door zorgverleners genoemde knelpunten in de knelpuntenanalyse. Er werd pas een gesprek gevoerd over proactieve zorgplanning na de eerste ziekenhuisopname. Mogelijk kwam dit doordat er onvoldoende afstemming was tussen disciplines of door onduidelijkheid wie het (eerste) aanspreekpunt was. Knelpunten rondom het initiëren van proactieve zorgplanning kwam in de verstandelijk gehandicaptenzorg niet voor in de top 5, maar is wel een belangrijk thema in de knelpuntenanalyse van SKILZ en in de dagelijkse praktijk. Voor de betrokken zorgverleners was

in de casus van Jeroen ook niet duidelijk wanneer proactieve zorgplanning gestart kon worden. Bij deze cliënt bleken daarnaast de gemaakte afspraken in een volgende acute situatie toch niet duidelijk en concreet genoeg. Ook verliep de samenwerking en overdracht van informatie tussen verschillende zorgsettings niet goed. Hierdoor werden afspraken niet nagekomen wat uiteindelijk een negatief effect had op de continuïteit van zorg en de kwaliteit van sterven.

Uitgangsvragen

De SKILZ-handreiking beoogt zorgverleners handvatten te bieden om met bovenstaande knelpunten om te gaan. De beschreven knelpunten uit de knelpuntenanalyse zijn door de werkgroep geprioriteerd en vertaald in uitgangsvragen. De klankbordgroep heeft de werkgroep hierbij geadviseerd. Vervolgens heeft afstemming plaatsgevonden met het Integraal Kankercentrum Nederland (IKNL) en de Nederlandse Internisten Vereniging (NIV), die beiden ook bezig zijn met een richtlijn of leidraad op het gebied van proactieve zorgplanning. Dit heeft geresulteerd in de volgende zes uitgangsvragen:

1. Bij welke mensen in de langdurige zorg wordt aanbevolen om proactieve zorgplanning toe te passen?
2. Wanneer wordt aanbevolen om proactieve zorgplanning bij mensen in de langdurige zorg te initiëren en te continueren?
3. Wat wordt aanbevolen om met mensen in de langdurige zorg en hun naasten in een gesprek over proactieve zorgplanning te bespreken?
4. Hoe kan gecommuniceerd worden met mensen met een cognitieve, communicatieve en/of verstandelijke beperking over proactieve zorgplanning?
5. Hoe kunnen naasten van mensen in de langdurige zorg worden betrokken bij proactieve zorgplanning?
6. Hoe hoort proactieve zorgplanning binnen de langdurige zorg georganiseerd te zijn?

Deze uitgangsvragen zijn waar mogelijk evidence-based beantwoord of anders op basis van de expertise van de werkgroep. Dit heeft geleid tot aanbevelingen gericht op het optimaliseren van proactieve zorgplanning in de langdurige zorg. Naar verwachting zal de handreiking medio 2023 gepubliceerd worden.

Terugblik op de casus

Bij Jeroen was sprake van een verhoogde kwetsbaarheid. De algehele achteruitgang en het vermoeden van dementie hadden aanleiding moeten zijn om met de nicht het gesprek aan te gaan over proactieve zorgplanning. Het tijdig inventariseren van zorgwensen wordt bij voorkeur gedaan door de arts VG, huisarts of andere regiebehandelaar met wie de cliënt een goede behandelrelatie heeft en die bekend is met de ziektegeschiedenis. Idealiter vindt een gesprek over proactieve

'In een gesprek over proactieve zorgplanning met de cliënt en naasten kan de zorgverlener voorlichting geven over de mogelijkheden en ook onmogelijkheden ten aanzien van huidige en toekomstige zorg.'

zorgplanning plaats in een 'rustige fase' waarbij er geen sprake is van emoties die wel spelen op het moment dat er een acuut probleem is en er een beslissing genomen moet worden.⁴ Een betere afstemming tussen verschillende disciplines, bijvoorbeeld tussen de gedragsdeskundige en de arts VG, had hieraan bij kunnen dragen.

In een gesprek over proactieve zorgplanning met de cliënt en naasten kan de zorgverlener voorlichting geven over de mogelijkheden en ook onmogelijkheden ten aanzien van huidige en toekomstige zorg.⁵ Het maken van afspraken hierover kan zorgen voor duidelijkheid en rust. Met het goed vastleggen en overdragen van gemaakte afspraken en afstemming tussen de verschillende artsen in de laatste levensfase van Jeroen had de laatste ziekenhuisopname voorkomen kunnen worden en had Jeroen in zijn eigen, vertrouwde omgeving kunnen overlijden.

Samenvatting

- Een gesprek over proactieve zorgplanning biedt de cliënt met een verstandelijke beperking en zijn naasten de mogelijkheid om aan te geven wat voor hen belangrijk is.
- Het is belangrijk deze gesprekken zo vroeg mogelijk te voeren om voldoende tijd te hebben om een relatie op te bouwen met cliënt en naaste, stapsgewijs beslissingen te kunnen nemen en zo nodig andere disciplines te betrekken.
- In de verstandelijk gehandicaptenzorg wordt proactieve zorg vaak niet toegepast omdat zorgverleners tegen verschillende knelpunten aanlopen bij het starten, uitvoeren en evalueren van proactieve zorgplanning.
- Stichting Kwaliteitsimpuls Langdurige Zorg (SKILZ) ontwikkelt momenteel een handreiking 'Proactieve zorgplanning in de langdurige zorg - Medische zorg en behandeling'.
- Voor de ontwikkeling van de handreiking is door SKILZ een knelpuntenanalyse verricht. De resultaten hiervan worden beschreven in dit artikel.
- De toekomstige handreiking beoogt zorgverleners handvatten te bieden om met deze knelpunten om te gaan.

De resultaten van de knelpuntenanalyse gericht op de ouderenzorg zijn eerder verschenen in het Tijdschrift voor Ouderengeneeskunde, editie 5-2022.

Janssen DJA, van de Graaf G, van den Hooff S, Joosen L, van der Molen S, Jepma P. Proactieve zorgplanning in de langdurige zorg: nood aan een handreiking. TVO 2022;5:38-45. <https://www.verenso.nl/magazine-november-2022/no-5-november-2022/actueel/proactieve-zorgplanning-in-de-langdurige-zorg>

Correspondentieadres

Drs. Gabriëlle van de Graaf, Stichting Prisma,
Paardendraf 1, 5074 MK Biezenmortel, Nederland.
(e-mail: gvandegraaf@prismanet.nl)

Referenties

1. IKNL/Palliatief. Kwaliteitskader palliatieve zorg Nederland. 2017. P.83.
2. IKNL. Richtlijn Palliatieve zorg voor mensen met een verstandelijke beperking. 2022.
3. Fleuren N, Depla MFIA, Janssen DJA, Huisman M, Hertogh CPM. Underlying goals of advance care planning (APC): A qualitative analysis of the literature. BMC Palliative Care. 2020 (19):27
4. McKenzie N, Mirfin-Veitch B, Conder J, Brandford S. "I'm still here": Exploring what matters to people with intellectual disability during advance care planning. Journal of applied research in intellectual disabilities : JARID. 2017;30(6):1089-98.
5. Voss H, Vogel A, Wagemans AMA, Francke AL, Metsemakers JFM, Courtens AMC, de Veer AJE. What is important for advance care planning in the palliative phase of people with intellectual disabilities? A multi-perspective interview study. J Appl Res Intellect Disabil 2020;33(2):160-171.

Case report

Een volwassene met een frame-shift mutatie in *BCL11B*, een zeldzame oorzaak van verstandelijke beperking

Door: drs. H.J.H Peters, arts VG in opleiding Vanboeijen, Dr. P. Rump, Klinisch geneticus UMCG

Introductie

Een verstandelijke beperking kan ontstaan door veel verschillende oorzaken, zoals een genetische aandoening. Er zijn inmiddels meer dan 1300 genen geïdentificeerd die betrokken kunnen zijn bij het ontstaan van een verstandelijke beperking¹. Door het toegenomen diagnostisch gebruik van brede DNA-analyse methoden, zoals exoomonderzoek, worden steeds er meer genetisch relevante oorzaken gevonden, ook bij volwassenen. De diagnostische opbrengst van exoomonderzoek bij verstandelijke beperking is rond de 30% en neemt nog steeds toe².

Relatief onbekend zijn mutaties in het 'B-cell leukemia 11b' (*BCL11B*) gen als oorzaak van een verstandelijke beperking. *BCL11* eiwitten spelen een belangrijke rol in het zenuwstelsel, bij de ontwikkeling van de hersenen en bij het behoud van de functie van het brein³. Deze eiwitten behoren tot de familie van de Krüppel achtige transcriptie factoren die genexpressie reguleren. Een mutatie in deze eiwitten kan leiden tot problemen met het immuunsysteem, neurologische ontwikkelingsstoornissen, cognitieve problemen en/of gedragsproblemen, zoals een verstandelijke beperking of een autismespectrumstoornis.

Deze genefamilie werd aanvankelijk in verband gebracht met immunologische en hematologische aandoeningen^{4,5}. Dat mutaties in het *BCL11B* gen een oorzaak kunnen zijn van verstandelijke beperking werd voor het eerst beschreven in 2018⁶. Daarna volgden nog enkele publicaties⁶⁻¹³. In totaal zijn nu 24 patiënten met een verstandelijke beperking beschreven die een mutatie in het *BCL11B* gen hebben. De leeftijd van de beschreven patiënten varieert van 12 maanden tot 29 jaar. De meest voorkomende kenmerken zijn een verstandelijke beperking, spraakproblemen, een vertraagde motorische ontwikkeling en enkele opvallende uiterlijke kenmerken, waaronder een prominente neus, een lang filtrum en een dunne bovenlip. Bij veel volwassenen met een verstandelijke beperking is in

het verleden geen genetisch onderzoek verricht of werd geen oorzaak gevonden met de technieken die op dat moment beschikbaar waren.

Het niet kennen van een oorzaak kan er, onbedoeld, voor zorgen dat een patiënt minder goed begrepen wordt en daarmee de kwaliteit van leven verminderd is. Bijvoorbeeld vanwege het niet tijdig herkennen van een somatische stoornis. Daarnaast kan een onbekende oorzaak zorgen voor acceptatieproblemen bij verwanten en voor onzekerheden bij familieleden met een actieve kinderwens.

Er zijn in de medische literatuur relatief weinig beschrijvingen van volwassen patiënten met een verstandelijke beperking ten gevolge van een genetische oorzaak. Hier beschrijven we een volwassen man met een verstandelijke beperking ten gevolge van een *BCL11B* mutatie. De casus illustreert het belang van genetisch onderzoek bij volwassenen met een verstandelijke beperking.

Klinische presentatie

Alle patiëntinformatie is gedeeld met toestemming van de wettelijk vertegenwoordiger van de patiënt.

Casus

De patiënt is een 51-jarige man die woont binnen een instelling voor mensen met een verstandelijke beperking. Al langere tijd gaat het niet goed met hem. Hij laat dagelijks verbale en fysieke agressie zien naar zijn begeleiders. Ondanks adviezen van de orthopedagoog en wisselingen in medicatie, komt er geen verandering in de situatie. Bij lichamelijk onderzoek en aanvullend bloedonderzoek worden geen aanknopingspunten gevonden. Omdat het laatste genetisch onderzoek ruim 10 jaar geleden gedaan was, werd besloten om de patiënt opnieuw te verwijzen naar de klinisch geneticus.

Medische voorgeschiedenis

Tijdens de zwangerschap en bevalling waren er geen bijzonderheden. In de eerste levensjaren was de patiënt traag met het behalen van de ontwikkelingsmijlpalen voor motoriek en spraak. Er waren geen voedingsproblemen. Op de kinderleeftijd had de patiënt een chronische allergische rhinitis en astmatische bronchitis. Behoudens luchtweginfecties, heeft hij geen andere infecties of immunologische aandoeningen doorgemaakt. Op 16-jarige leeftijd werd een röntgenfoto gemaakt en een endoscopie van de neus en neusholten verricht. Daarbij werden een verdikte muceuze membraan, cystes en poliepen gevonden, waarvoor hij werd geopereerd. Op 17-jarige leeftijd werd een beenlengteverschil geconstateerd, wat vermoedelijk de oorzaak was van een milde scoliose en een thoracale kyfose. Verder onderzoek hiernaar werd niet verricht.

Op volwassen leeftijd was er sprake van een aantal fysieke klachten. Hij had hoofdpijn, obstipatie en onvoldoende aandrang bij plassen. Hij draagt een bril in verband met verziendheid (correctie +1.25 beiderzijds). Op 45-jarige leeftijd werd een MRI-scan gemaakt van het brein in verband met een verdenking op een cerebraal vasculair accident. Hierop werden geen afwijkingen gezien.

Neuropsychologische voorgeschiedenis

De patiënt komt uit een gezin met drie kinderen van niet consanguïne, gezonde, ouders. Beide broers functioneren op een wat hoger ontwikkelingsniveau dan onze patiënt. De twee broers leven samen in het ouderlijk huis. Beiden werken op een sociale werkplek. Op 37-jarige leeftijd verhuisde de patiënt van zijn ouderlijk huis naar een instelling voor mensen met een verstandelijke beperking. Hij werd uit huis geplaatst omdat het thuis niet meer ging vanwege zijn agressieve gedrag. Beide ouders zijn inmiddels overleden. Wat hun ontwikkelingsniveau was is niet goed bekend.

De patiënt heeft MLK-onderwijs gevolgd en aanvullend praktijkonderwijs. Na de schoolperiode ging hij aan het werk op een sociale werkplaats. Op 39-jarige leeftijd werd een psychologisch onderzoek verricht. De resultaten van de Wechsler Adult Intelligence Scale (WAIS) waren: verbaal IQ 54, per formaal IQ 49 en totaal IQ 53. Zijn sociale en emotionele ontwikkeling komt overeen met 3 jaar en 3 maanden. Gedurende zijn hele leven is er sprake geweest van gedragsproblemen. Deze bestaan uit fysieke agressie, verbale agressie en angsten. Deze gedragsproblemen ontstaan vermoedelijk vanuit gebrek aan structuur, er wordt gedacht aan een uiting van kenmerken van autisme. Sinds de verhuizing van het ouderlijk huis naar een instelling voor mensen met een verstandelijke beperking laat hij vaker agressief en destructief gedrag zien. Vanwege de vermoedelijke kenmerken van autisme wordt hij momenteel behandeld met dipiperon 120mg/dag. Verder is de patiënt extra gevoelig voor

geluiden en houdt hij niet van knuffelen. Ook vindt hij het moeilijk om met mensen in gesprek te gaan.

Lichamelijk onderzoek

Zijn lengte, gewicht en hoofdomtrek waren respectievelijk 1.73m (-1.5SD), 65kg (BMI:21.7) en 56cm (-1SD). Hij had een lang en smal gelaat, een hoog en nauw palatum en een clinodactylie aan beide pinken (zie figuur 1). Hij had een onregelmatig gebit met meerdere ontbrekende elementen (ontstaan na extracties van twee tanden, twee kiezen en vier verstandskiezen). Op het tandglazuur had hij witte plekken. Er was geen sprake van microdontie of oligodontie. Hij had spraakproblemen, welke geduid werden als mompelen en dysartrie. Het looppatroon was opvallend. Zijn bewegingen waren houterig en tijdens het lopen hield hij zijn rechter elleboog in adductie en zijn rechter pols in supinatie. Er was echter geen sprake van spasticiteit. Daarnaast viel op dat hij een scapula alata rechts, milde scoliose, thoracale kyfose, pes planus en genu valgum had.

Figuur 1. Lichtfoto's van de patiënt, vooraanzicht en zij aanzicht.



Genetisch onderzoek

Bij genetisch onderzoek in het verleden werden geen afwijkingen gevonden met een standaard chromosomenonderzoek, een array-CGH en DNA-onderzoek naar fragiele-X syndroom. Op de leeftijd van 49 jaar werd hij opnieuw naar de klinisch geneticus verwezen. Deze zette een SNP-array en een exoomonderzoek naar oorzaken voor een verstandelijke beperking in. De SNP-array toonde een normaal mannelijk patroon zonder pathogene deleties of duplicaties. Het exoomonderzoek toonde de pathogene frame-shift mutatie c.1259dupC, p.(Gln421Alafs*96) aan in het *BCL11B* gen.

Discussie

Wij beschrijven een volwassen patiënt met de pathogene frame-shift mutatie c.1259dupC, p.(Gln421Alafs*96) in het *BCL11B* gen. Deze specifieke mutatie werd nog niet eerder beschreven in de literatuur, maar is vergelijkbaar met andere pathogene frame-shift mutaties die in dit gen kunnen voorkomen⁶⁻¹³. De meest beschreven klinische kenmerken in de literatuur zijn een verstandelijke beperking, spraakproblemen, vertraagde motorische ontwikkeling, prominente neus, lang filtrum en een dunne bovenlip (zie tabel 1 op de volgende pagina). Een aantal van deze kenmerken zien we terug bij onze patiënt. Daarnaast had onze patiënt gedragsuitingen van autisme, wat ook bij vier van de eerder beschreven patiënten voorkwam.

Er is weinig bekend over de mogelijke gevolgen van een mutatie in het *BCL11B* gen op volwassen leeftijd. De meeste tot nu toe beschreven patiënten zijn kinderen. De hier beschreven patiënt is nu 51 jaar en is daarmee de oudste en slechts de tweede beschreven volwassen patiënt tot nu toe. Het beschrijven van volwassenen en oudere patiënten draagt bij aan het inzichtelijk maken van het klinische beeld van een aandoening op latere leeftijd. Bij onze patiënt stonden gedragsproblemen, hoofdpijnklachten, obstipatie en problemen met de aandrang om te plassen op de voorgrond. De luchtwegproblemen die hij als kind had, had hij als volwassene niet meer.

In de literatuur zijn de *BCL11* genen in verband gebracht met leukemie en lymfomen^{4,5}. Bij onze patiënt waren er, tot op 51-jarige leeftijd, geen aanwijzingen voor een maligniteit. Ook bij de andere 24 beschreven patiënten werd geen maligniteit geconstateerd. Drie van de deze patiënten hadden wel milde T-cel afwijkingen. Vooralsnog lijken de *BCL11B* mutaties die gevonden worden bij patiënten met een verstandelijke beperking geen duidelijk verhoogde kans te geven op hematologische maligniteiten.

Over de gedragsproblemen die kunnen voorkomen bij patiënten met een mutatie in het *BCL11B* gen is nog weinig bekend. Er is slechts één eerdere publicatie⁶ die vier patiënten beschrijft met kenmerken van autisme. Deze kenmerken van autisme worden ook bij onze patiënt gezien. Dit uitte zich bij hem onder meer in destructief gedrag en verbale en fysieke agressie. Daarnaast was er sprake van angsten en overgevoeligheid voor geluiden. Het aantonen van een etiologische diagnose kan ertoe leiden dat er meer duidelijkheid, acceptatie of begrip over de situatie ontstaat bij een patiënt zelf, zijn of haar verwanten en andere betrokkenen. Bij onze patiënt was er sprake van een vastlopende situatie. Omdat de oorzaak van zijn verstandelijke beperking en klachten niet duidelijk was, bleef onbedoeld de focus op het vinden van deze oorzaak liggen. Het stellen van de diagnose heeft geleid tot meer duidelijkheid over de oorzaak van het klinisch beeld en daarmee acceptatie bij verwanten. Beide hebben ervoor gezorgd dat de kwaliteit van leven bij de patiënt verbeterd is. Ook aan de patiënt is uitgelegd dat er een oorzaak

was gevonden, echter door zijn verstandelijke beperking was het moeilijk voor hem om dit volledig te begrijpen. Bij de 24 eerder beschreven patiënten was veelal sprake van een 'de novo' mutatie. Omdat zijn ouders overleden waren konden we dit bij onze patiënt niet nagaan. De broers van de patiënt werd de optie geboden om genetisch onderzoek bij henzelf te doen, zij hebben hiervan afgezien.

Conclusie

We beschrijven een 51-jarige man met een verstandelijke beperking en gedragsproblemen door een frame-shift mutatie in het *BCL11B* gen. Deze patiënt is de oudste tot nu toe beschreven patiënt en slechts de tweede beschreven volwassene. De beschikbare informatie over het klinisch beeld bij deze aandoening is nog zeer beperkt. Beschrijvingen van meer kinderen en volwassenen met een *BCL11B* mutatie zijn nuttig en nodig om in de toekomst gerichte aanbevelingen voor een healthwatch te kunnen geven.

Referenties

1. Ilyas et al. The genetics of intellectual disability: advancing technology and gene editing. *F1000Research* 2020 Jan 16; 9:22
2. Retterer et al. Clinical application of whole-exome sequencing across clinical indications. *ACMG* 2015 Sept 4; 7
3. Simon et al. Bcl11 Transcription Factors Regulate Cortical Development and Function. *Front in Mol Neurosci*. 202 Mar 11. 13:51.
4. Gutierrez et al. The *BCL11B* tumor suppressor is mutated across the major molecular subtypes of T-cell acute lymphoblastic leukemia. *Blood* 2013 Oct 13; 118(15): 4169-4173.
5. Avram et al. The multifaceted roles of Bcl11b in thymic and peripheral T cells: impact on immune diseases. *J Immunol*. 2014 Sep 1; 193(5): 2059-2065.
6. Lessel et al. *BCL11B* mutations in patients affected by a neurodevelopmental disorder with reduced type 2 innate lymphoid cells. *Brain* 2018 May 8; 141: 2299-2311.
7. Qiao et al. A De Novo heterozygous frameshift mutation identified in *BCL11B* causes neurodevelopmental disorder by whole exome sequencing. *MGGM* 2019 July 17; 7:e897
8. Prasad et al. *BCL11B*-related disorder in two Canadian children: Expanding the clinical phenotype. *EJMG* 2020 July 7; 104007
9. Yang et al. Mutant *BCL11B* in a Patient With a Neurodevelopmental Disorder and T-Cell Abnormalities. *Front Pediatr*. 2020 Aug 28; 8:544894
10. Alfei et al. Progressive Clinical and Neuroradiological Findings in a Child with *BCL11B* Missense Mutation: Expanding the Phenotypic Spectrum of Related disorders. *Neuropediatrics*. 2022;53:283-286
11. Che et al. Identification of two novel variants of the *BCL11B* gene in two Chinese pedigrees associated with neurodevelopmental disorders. *Front. Mol. Neurosci*. 15:927357
12. Zhao et al. Case report: A novel truncating variant of *BCL11B* associated with rare feature of craniosynostosis and global developmental delay. *Front. Pediatr*. 10:982361
13. Harrer et al. A de novo *BCL11B* variant case manifesting with dystonic movement disorder regarding the article "*BCL11B*-related disorder in two Canadian children: Expanding the clinical phenotype (Prasad et al., 2020)". *EJMG*. 2022 Sep 28; 104635

Artikelen

Tabel 1. Beschreven klinische kenmerken in de literatuur. 1: Brede en smalle oorschelpen, laagstaande oren, smalle oorlel, afstaande. oren. 2: Craniosynostose, plagiocephalie, frontal bossing, 5: corpus callosum agenesie, vergroting frontal hoornen van de laterale ventrikels beiderzijds, brachycefalie, malrotatie hippocampus, afgenomen volume van de pons.

	Lessel et al.	Qiao et al.	Prasad et al.	Yang et al.
Cognitieve en motorische ontwikkeling				
Verstandelijke beperking	13/13	1/1	1/2	1/1
Spraakproblemen	13/13	1/1	2/2	1/1
Vertraagde motorische ontwikkeling	12/13	1/1	2/2	1/1
Hypertonie/hypotonie/ dyskinesie	0/13	0/1	1/2	1/1
Dysmorfe kenmerken				
Myopathische faciale kenmerken	6/13	0/1	0/2	0/1
Dunne of gebogen wenkbrauwen	6/13	1/1	1/2	0/1
Korte ooglidspleet	8/13	1/1	2/2	0/1
Hypertelorisme/ bilaterale epicanthi	8/13	1/1	2/2	1/1
Prominente neus/brede neusbrug	10/13	1/1	1/2	0/1
Lang filtrum	10/13	1/1	2/2	1/1
Dunne bovenlip	12/13	1/1	2/2	1/1
Micrognatie/gepunte kin	0/1	1/1	0/1	0/1
Café au lait vlekken	1/13	0/1	0/2	0/1
Hoog en nauw palatum	0/13	0/1	0/2	0/1
Clinodactylie pinken	0/13	0/1	0/2	0/1
Lange tenen met brede halluces	0/1	0/1	0/1	0/1
Afwijkingen aan het oor (1)	0/1	0/1	1/2	0/1
Gedrag				
Vaak lachen	0/13	1/1	1/2	0/1
Maakt oogcontact	0/13	1/1	2/2	0/1
Kenmerken van autisme	4/13	0/1	0/2	0/1
Overig				
Epilepsie	0/1	0/1	0/1	0/1
Astma/allergie	7/13	1/1	0/2	0/1
Erosieve dermatitis	1/13	0/1	0/2	0/1
Frequente infecties	4/13	1/1	0/2	0/1
Afwijkende schedelvorm (2)	0/1	0/1	1/2	0/1
Refractieafwijkingen van het oog (3)	5/13	0/1	1/2	0/1
Afwijkingen aan het gebit (4)	6/13	0/1	2/2	0/1
Voedingsproblemen	3/13	0/1	2/2	1/1
MRI bevindingen (5)	2/13	normaal	1/2	1/1
BCL11B mutatie	p.Asp534Thrfs*29 p.Cys81Leufs*76 p.Thr502Hisfs*15 p.Arg518Alafs*45 p.Gly649Alafs*67 p.Gly820Alafs*27 p.Ala891Profs*106 p.Asn807Lys p.Glu499* p.Tyr455* p.Asn441Lys 46,XY,t(4;14)(p15;q32.1) 46,XY,t(4;14)(q31.1;q32.2)	p.Thr730Thrfs*151	p.Gly649Alafs*67 p.Asn807Lys	p.S398Qfs*117

diastase craniale suturus. 3: hyperopie, myopie, astigmatisme. 4: smalle tanden, oligodontie, glazuurafwijkingen, overbeet, cariës, samengevoegde snijtanden.

Alfei et al.	Che et al.	Zhao et al.	Harrer et al.	Huidig case report	
0/1	4/4	1/1	0/1	1/1	Totaal 22/25 (88%)
0/1	4/4	1/1	1/1	1/1	24/25 (96%)
0/1	4/4	1/1	1/1	0/1	22/25 (88%)
1/1	2/4	1/1	1/1	0/1	7/25 (28%)
0/1	0/1	0/1	0/1	0/1	6/25 (24%)
1/1	4/4	1/1	0/1	0/1	14/25 (56%)
1/1	0/1	0/1	0/1	0/1	12/25 (48%)
0/1	3/4	1/1	0/1	0/1	16/25 (64%)
1/1	3/4	0/1	0/1	0/1	16/25 (64%)
1/1	4/4	1/1	0/1	0/1	20/25 (80%)
0/1	4/4	1/1	0/1	0/1	21/25 (84%)
1/1	4/4	0/1	0/1	0/1	6/25 (24%)
0/1	0/1	0/1	0/1	0/1	1/25 (4%)
0/1	0/1	0/1	0/1	1/1	1/25 (4%)
0/1	0/1	0/1	0/1	1/1	1/25 (4%)
1/1	0/1	0/1	0/1	0/1	1/25 (4%)
1/1	4/4	0/1	0/1	0/1	6/25 (24%)
0/1	0/1	0/1	0/1	0/1	2/25 (8%)
0/1	0/1	0/1	0/1	1/1	4/25 (16%)
0/1	1/4	0/1	0/1	1/1	6/25 (24%)
0/1	2/4	0/1	0/1	0/1	2/25 (8%)
0/1	1/4	1/1	0/1	1/1	11/25 (44%)
0/1	0/1	0/1	0/1	0/1	1/25 (4%)
0/1	2/4	0/1	0/1	1/1	8/25 (32%)
1/1	0/1	1/1	0/1	0/1	3/25 (12%)
0/1	0/1	0/1	0/1	1/1	7/25 (28%)
0/1	3/4	0/1	0/1	1/1	12/25 (48%)
1/1	1/4	0/1	0/1	0/1	8/25 (32%)
1/1	0/4	1/1	1/1	normaal	7/25 (28%)
p.Asn441Lys	p.Glu821Glyfs*28 c.427 +1G>A r.(?)	p.G783A fs*24	p.Lys838Arg	p.Gln421Alafs*96	

Pijn en paniek bij prikken:

Op naar procedureel comfort!

Door: Nanda de Knegt, Charlotte Forrer & Sylvia Huisman, februari 2023

Een inventarisatie van omvang, ervaringen en oplossingen rondom pijn, angst en verzet tijdens bloedprikken bij volwassenen met een verstandelijke beperking.

Probleemstelling en doel

Kinderen hebben baat bij de PROSA (Procedurele Sedatie en Analgesie) aanpak in ziekenhuizen. Dit is gericht op procedureel comfort: onaangename of pijnlijke handelingen verdragen en ongewenste herinneringen vermijden. Het bestaat uit technieken (zoals afleiding), medicijnen (zoals pijnstilling of angstremmers) en activiteiten (zoals betrokkenheid van ouders bij de voorbereiding). Volwassenen ontvangen geen ondersteunende diensten voor procedureel comfort in ziekenhuizen: personeel en materiaal (zoals speciale ruimtes) staan niet in de protocollen. Volwassenen met een verstandelijke beperking (VB) ondergaan echter veel medische handelingen, waaronder bloedafnames. Hun beperking in communicatie en begrip kan leiden tot angst. Angst kan leiden tot verzet en pijn. Het doel van het huidige onderzoek in 2022 was een verkenning van de omvang van en ervaringen met pijn, angst en verzet tijdens bloedprikken bij volwassenen met een VB.

Methode

Aan 177 bezoekers van Kennisplein Gehandicaptenzorg is gevraagd of zij het eens zijn met een stelling (opiniepeiling onder personen betrokken bij de gehandicaptenzorg). Een vragenlijst is online ingevuld door 16 ouders van volwassenen met een VB en 51 zorgprofessionals die betrokken zijn bij bloedafnames (ziekenhuis specialisten, verpleegkundigen, medewerkers bloedafname, huisartsen en artsen en begeleiders van mensen met een VB). Interviews zijn afgenomen bij een moeder van zoon met een VB en bij een verpleegkundig specialist van een kinderkliniek in een ziekenhuis met PROSA aanpak.

Belangrijkste resultaten

- **Omvang:** bijna alle (94%) deelnemers aan de opiniepeiling waren het eens dat meer patiëntvriendelijke bloedafname nodig is bij volwassenen met VB. De meerderheid (67%) van zorgprofessionals die betrokken zijn bij bloedprikken



beschreef in de vragenlijst problemen (zoals pijn, angst en verzet) tijdens bloedafname bij volwassenen met een VB. Volgens ouders en zorgprofessionals in de vragenlijst is de mate van deze problemen zeer hoog (score 8-10 op een schaal van 0 tot en met 10) bij 20% van volwassenen met een VB.

- **Ervaring:** vragenlijst resultaten tonen aan dat zowel ouders als zorgprofessionals bloedprikken in zorginstellingen als meest positief ervaren en ouders bloedprikken in ziekenhuizen als meest negatief. Volgens ouders en zorgprofessionals zijn belangrijke oorzaken van problemen tijdens bloedprikken: 1) onvoldoende afstemming van communicatie en omgang op behoeften van volwassenen met een VB, 2) vervelende medische ervaringen bij volwassenen met een VB in het verleden en 3) gebruik van dwang. Volgens de vragenlijst is het gevolg van problemen dat de helft van zorgprofessionals wel eens afziet van bloedafname. Uit interviews blijkt daarnaast als mogelijke gevolg een beschadigde vertrouwensband tussen ouders en hun kind/cliënt, trauma, zorg mijden, een veranderde pijndrempel en stress tijdens medische handelingen.
- **Oplossingen:** volgens de geïnterviewde moeder is voor procedureel comfort zorg op maat nodig. Dit is bijvoorbeeld het combineren van medische handelingen op één moment, begeleiding door vertrouwde en kundig begeleiders en aansluiting op behoeften van volwassenen met een VB.

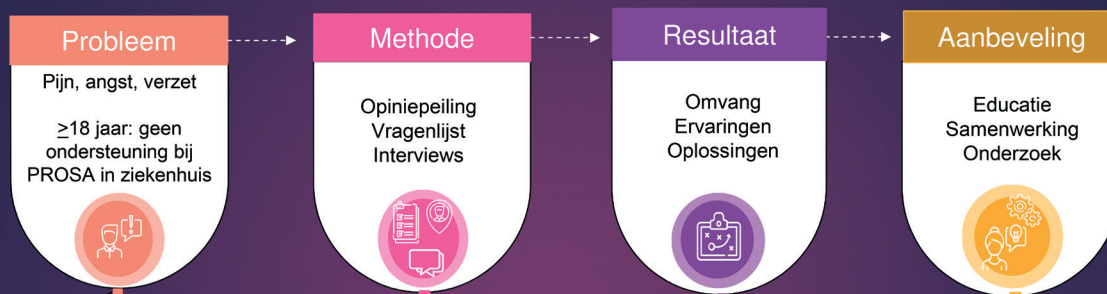
Volgens de geïnterviewde verpleegkundig specialist is preventie van paniek nodig op jonge leeftijd en is er behoefte aan samenwerking tussen het ziekenhuis en de gehandicaptenzorg in kennis.

Aanbevelingen voor de praktijk

1. De werkgroep in AmsterdamUMC werkt de aanknopingspunten uit het rapport uit in een business case (en toetst deze bij relevante betrokkenen/stakeholders):
 - a. De werkwijze van Kenniscentrum PROSA en de in het interview geschetste ontwerp van een polikliniek voor volwassenen met speciale zorgbehoeften zouden als startpunt kunnen dienen voor een herontwerp van samenwerking tussen sectoren (zoals Kindergeneeskunde en gehandicaptenzorg) en tussen lijnen in de gezondheidszorg (zoals huisarts, arts VG en academisch ziekenhuis).
 - b. Samen de beschreven oorzaken voor problemen en factoren voor verbetering aangrijpen: in dialoog tussen ouders/verwanten, zorgprofessionals en indien mogelijk volwassenen met een VB een oplossing zoeken.
 - c. De samenwerking met andere organisaties beschrijven voor training mogelijkheden over bloedafname bij
- volwassenen met een VB: zoals andere ziekenhuizen, Kenniscentrum PROSA, onderwijsorganisaties (o.a. verpleegkunde) en beroepsverenigingen.
- d. Managers van het AmsterdamUMC betrekken bij consensus over de organisatorische randvoorwaarden voor procedureel comfort bij volwassenen met een VB, zoals het continueren van materiaal en specialistisch personeel.
2. Huisartsenpraktijken, diagnostische centra en zorginstellingen voor mensen met een VB organiseren op basis van het rapport indien mogelijk een eigen zorgverbeteringstraject.
3. Door vervolgens uit stappen 1 en 2 kennis over business cases en resultaten van zorgverbeteringstrajecten met elkaar in vertrouwen te delen, ontstaat op lange termijn een blauwdruk voor ketenzorg op dit thema, wat andere ziekenhuizen en organisaties kunnen gebruiken.

Het volledige rapport is op te vragen bij Nanda de Knegt via n.de.knegt@prinsenchurch.nl.

Inventarisatie van problemen tijdens bloedprikken bij volwassenen met een verstandelijke beperking (VB)



Mensen met een VB:

- Veel medische procedures waaronder bloedafnames
- Beperking in communicatie en begrip leidt tot angst
- Angst leidt tot verzet en pijn

Volwassenen met een VB: geen ondersteunende diensten meer voor procedureel comfort in ziekenhuizen (personeel en materiaal: speciale ruimtes etc).

PROSA = Procedurele Sedatie en Analgesie

Opiniepeiling (N = 177)

Personen verwant aan de gehandicaptenzorg (bezoekers Kennisplein Gehandicaptenzorg)

Vragenlijst

- Ouders (N = 16)
- Zorgprofessionals (N = 51)

Interviews (N = 2)

- Moeder van zoon met een VB
- Verpleegkundig specialist bij kinderopklinik in ziekenhuis

Omvang:

- 94%: meer procedureel comfort nodig bij bloedafname
- 67%: pijn/angst/verzet tijdens bloedafname geobserveerd
- 20% vertoont deze problemen in zeer hoge mate (score 8-10)
- Negatieve ervaring ziekenhuis
- Oorzaken: o.a. dwang en geen afstemming op individu
- Gevolgen: o.a. zorg mijden

Oplossingen: zorg op maat, preventie en samenwerking

Educatie over aanpak van Kenniscentrum PROSA voor procedureel comfort (7P model)

Samenwerking: o.a.

- Tussen sectoren en lijnen gezondheidszorg voor logistiek inregelen van PROSA
- Ervaringsdeskundige (ouders)
- Gezondheidspaspoort

Vervolgonderzoek:

- Representatiever en verdiepen
- Pilot study o.a. PROSA bij VB

Elders gepubliceerd

Bindels-de Heus KGCB, Hooven-Radstaake MT, Legerstee JS, Hoopen LWT; ENCORE Expertisecenter for AS; Dieleman GC, Moll HA, Mous SE, de Wit MY. Sleep problems in children with Angelman Syndrome: The effect of a behavioral intervention program. Res Dev Disabil. 2023 Apr;135:104444. doi: 10.1016/j.ridd.2023.104444. Epub 2023 Feb 6. PMID: 36753818. Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36753818/>

Background & aims: The aim of this study was to investigate the effect of a behavioral intervention on sleep problems, which are significant and an unmet clinical need in children with Angelman Syndrome (AS).

Methods & procedures: Children (2-18 years) with AS and sleep problems were randomized to a behavioral intervention program or a control group. Intervention consisted of a standardized program including home visits, psycho-education, feedback based on direct observation of bedtime routine and video footage of the night and behavioral treatment techniques by a behavioral therapist. Change in sleep duration (primary) and parental sleep, nighttime visits, sleep hygiene, daytime behavior, parental stress and quality of life (secondary) were assessed post-intervention and at follow-up using questionnaires, diary, actigraphy and videosomnography.

Outcomes & results: The groups, 9 children in each, did not differ at baseline. We found a significant effect of intervention on wake after sleep onset with classical statistical analysis (videosomnography). With single case analysis we found a positive effect on total sleep time (diary and actigraphy) and wake after sleep onset (diary) with a persistent effect on total sleep time (actigraphy) and wake after sleep onset (diary). On secondary outcome there was a significant and persistent effect on sleep hygiene and several quality of life domains.

Conclusions & implications: Behavioral intervention has a positive and persistent effect on sleep problems in children with AS. We advise psycho-education for all parents and use of videosomnography for both evaluation of and feedback on sleep behavior patterns, individual behavioral advice and specific behavioral techniques for children with sleep problems.

Cuypers M, Koks-Leensen MCJ, Schalk BWM, Bakker-van Gijssel EJ, Leusink GL, Naaldenberg J. All-cause and cause-specific mortality among people with and without intellectual disabilities during the COVID-19 pandemic in the Netherlands: a population-based cohort study. Lancet Public Health. 2023 May;8(5):e356-e363. doi: 10.1016/S2468-2667(23)00062-2. Epub 2023 Apr 16. PMID: 37075779; PMCID: PMC10106186. Free full text: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10106186/>

Background: Although high rates of COVID-19-related deaths have been reported for people with intellectual disabilities

during the first 2 years of the pandemic, it is unknown to what extent the pandemic has impacted existing mortality disparities for people with intellectual disabilities. In this study, we linked a Dutch population-based cohort that contained information about intellectual disability statuses with the national mortality registry to analyse both cause-specific and all-cause mortality in people with and without intellectual disabilities, and to make comparisons with pre-pandemic mortality patterns.

Methods: This population-based cohort study used a pre-existing cohort that included the entire Dutch adult population (everyone aged ≥ 18 years) on Jan 1, 2015, and identified people with presumed intellectual disabilities through data linkage. For all individuals within the cohort who died up to and including Dec 31, 2021, mortality data were obtained from the Dutch mortality register. Therefore, for each individual in the cohort, information was available about demographics (sex and date of birth), indicators of intellectual disability, if any, based on chronic care and (social) services use, and in case of death, the date and underlying cause of death. We compared the first 2 years of the COVID-19 pandemic (2020 and 2021) with the pre-pandemic period (2015-19). The primary outcomes in this study were all-cause and cause-specific mortality. We calculated rates of death and generated hazard ratios (HRs) using Cox regression analysis.

Findings: At the start of follow-up in 2015, 187 149 Dutch adults with indicators of intellectual disability were enrolled and 12.6 million adults from the general population were included. Mortality from COVID-19 was significantly higher in the population with intellectual disabilities than in the general population (HR 4.92, 95% CI 4.58-5.29), with a particularly large disparity at younger ages that declined with increasing age. The overall mortality disparity during the COVID-19 pandemic (HR 3.38, 95% CI 3.29-3.47) was wider than before the pandemic (3.23, 3.17-3.29). For five disease groups (neoplasms; mental, behavioural, and nervous system; circulatory system; external causes; and other natural causes) higher mortality rates were observed in the population with intellectual disabilities during the pandemic than before the pandemic, and the pre-pandemic to during the pandemic difference in mortality rates was greater in the population with intellectual disabilities than in the general population, although relative mortality risks for most other causes remained within similar ranges compared with pre-pandemic years.

Interpretation: The impact of the COVID-19 pandemic on people with intellectual disabilities has been greater than reflected by COVID-19-related deaths alone. Not only was the mortality risk from COVID-19 higher in people with intellectual disabilities than in the general population, but overall mortality disparities were also further exacerbated during the first 2 years of the pandemic. For disability-inclusive future pandemic preparedness this excess mortality risk for people with intellectual disabilities should be addressed.

de Leeuw MJ, Oppewal A, Elbers RG, Hilgenkamp TIM, Bindels PJE, Maes-Festen DAM. Associations between physical fitness and cardiovascular disease in older adults with intellectual disabilities: Results of the Healthy Ageing and Intellectual Disability study. J Intellect Disabil Res. 2023 Mar 14. doi: 10.1111/jir.13027. Epub ahead of print. PMID: 36918714. Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36918714/>

Background: Reduced physical fitness is a cardiovascular disease (CVD) risk factor in the general population. However, generalising these results to older adults with intellectual disabilities (ID) may be inappropriate given their pre-existing low physical fitness levels and high prevalence of co-morbidities. Therefore, the aim of this study is to investigate the difference in physical fitness between older adults with ID with and without CVD.

Method: Baseline data of a cohort of older adults with borderline to profound ID (HA-ID study) were used (n = 684; 61.6 ± 8.2 years; 51.3% male). CVD status (coronary artery disease, heart failure, stroke) was obtained from medical files. Cardiorespiratory fitness (10-m incremental shuttle walking test), comfortable and fast gait speed (over 5 m distance) and grip strength (hand dynamometer) were measured. Multivariable linear regression models were used to investigate the association between these physical fitness components and the presence of CVD, adjusted for participant characteristics. Results: Of the 684 participants 78 (11.4%) had CVD. Participants with CVD scored lower on cardiorespiratory fitness (-81.4 m, P = 0.002), comfortable gait speed (-0.3 km/h, P = 0.04) and fast gait speed (-1.1 km/h, P = 0.04). No significant differences were found for grip strength (-0.2 kg, P = 0.89). Conclusions: Older adults with CVD had significantly lower physical fitness levels than those without CVD, except for grip strength. Longitudinal research is needed to investigate causality.

Noorlandt HW, Korfage IJ, van der Sar LJ, Felet FMAJ, Tuffrey-Wijne I, van der Heide A, Echteid MA. Degree of autonomy in making independent choices by frail older people with intellectual disabilities in a care home: A descriptive ethnographic study. J Appl Res Intellect Disabil. 2023 Apr 12. doi: 10.1111/jar.13097. Epub ahead of print. PMID: 37051659. Free full tekst: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37051659/>

Background: We aimed to gain more insight into autonomy of older people with intellectual disabilities in a residential care facility in making choices.

Methods: We performed a descriptive ethnographic study in a residential facility in the Netherlands for 22 persons, aged 54-89 years, with mild to moderate intellectual disabilities (IQ <70)

and low social-emotional development levels. We combined participant observations and qualitative interviews. Results: Based on the observations, the main themes for the interviews were established. Residents indicated to be free to make independent choices, and experienced less autonomy with regard to health issues and finances. Support staff stated that residents' level of autonomy depends on residents' characteristics, needs, preferences, the attitude of support staff and the rules of the care institution. Conclusion: Residents had a clear view on their autonomy in making independent choices. Support staff is mindful of preserving residents' autonomy, which in practice is limited.

Pasternak M, Shirzadi Z, Mutsaerts HJMM, Boot E, Butcher NJ, MacIntosh BJ, Heung T, Bassett AS, Masellis M. Elevated regional cerebral blood flow in adults with 22q11.2 deletion syndrome. World J Biol Psychiatry. 2023 Mar;24(3):260-265. doi: 10.1080/15622975.2022.2093969. Epub 2022 Jul 15. PMID: 35748435.

Objectives: Recurrent chromosome 22q11.2 deletions cause 22q11 deletion syndrome (22q11DS), a multisystem disorder associated with high rates of schizophrenia. Neuroanatomical changes on brain MRI have been reported in relation to 22q11DS. However, to date no 22q11DS neuroimaging studies have examined cerebral blood flow (CBF). This exploratory case-control study seeks to identify differences in regional cerebral blood flow between 22q11DS subjects and controls, and their association with psychotic symptoms.

Methods: This study of 23 adults used arterial spin labelling MRI to investigate voxel-wise CBF in 22q11DS individuals compared with age- and sex-matched healthy controls. Results: Four significant clusters, involving the right and left putamen, right fusiform gyrus and left middle temporal gyrus, delineated significantly elevated CBF in individuals with 22q11DS compared to controls. Post-hoc analysis determined that this elevation in CBF trended with psychotic symptom diagnosis within the 22q11DS group. Conclusions: These findings suggest possible relevance to schizophrenia risk and support further functional neuroimaging studies of 22q11DS with larger sample sizes to improve our understanding of the underlying pathophysiology.

Pouls KPM, Cuypers M, Mastebroek M, Wieland J, Koks-Leensen MCJ, Leusink GL, Assendelft WJJ. Mental healthcare for adults with mild intellectual disabilities: population-based database study in Dutch mental health services. BJPsych Open. 2023 Mar 3;9(2):e48. doi: 10.1192/bjo.2023.31. PMID: 36866924; PMCID: PMC10044331. Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36866924/>

Elders gepubliceerd

Background: Adults with mild intellectual disability (MID) experience more mental health disorders than the general population. However, mental healthcare may be insufficiently tailored to match their needs. Detailed information is lacking regarding care provided to people with MID in mental health services.

Aims: To compare mental health disorders and care provided to patients with and without MID in Dutch mental health services, including patients with missing MID status in the service files.

Method: In this population-based database study, we used a Statistics Netherlands mental health service database, containing health insurance claims of patients who utilised advanced mental health services in 2015-2017. Patients with MID were identified by linking this database with Statistic Netherlands' social services and long-term care databases.

Results: We identified 7596 patients with MID, of whom 60.6% had no intellectual disability registration in the service files. Compared with patients without intellectual disability (n = 329 864), they had different profiles of mental health disorders. They received fewer diagnostic (odds ratio 0.71, 95% CI 0.67-0.75) and treatment activities (odds ratio 0.56, 95% CI 0.53-0.59), and required more interprofessional consultations outside of the service (odds ratio 2.06, 95% CI 1.97-2.16), crisis interventions (odds ratio 2.00, 95% CI 1.90-2.10) and mental health-related hospital admissions (odds ratio 1.72, 95% CI 1.63-1.82).

Conclusions: Patients with MID in mental health services have different profiles of mental health disorders and care than patients without intellectual disability. In particular, fewer diagnostics and treatments are provided, especially in those with MID with no intellectual disability registration, putting patients with MID at risk of undertreatment and poorer mental health outcomes.

Turhan A, Delforterie MJ, Roest JJ, Van der Helm GHP, Neimeijer EG, Didden R. Relationships between dynamic risk factors for externalising problem behaviour and group climate in adults with mild intellectual disability in forensic treatment. J Appl Res Intellect Disabil. 2023 May;36(3):641-652. doi: 10.1111/jar.13088. Epub 2023 Mar 8. PMID: 36883307.

Background: Relationships between dynamic risk factors for externalising problem behaviour and group climate were investigated in 151 adult in-patients with mild intellectual disability or borderline intellectual functioning in a Dutch secure residential facility.

Method: Regression analysis was used to predict total group climate score and Support, Growth, Repression, and Atmosphere subscales of the 'Group Climate Inventory'. Predictor variables were Coping Skills, Attitude towards current treatment, Hostility, and Criminogenic attitudes subscales of the 'Dynamic Risk Outcome Scales'.

Results: Less hostility predicted a better overall group climate, better support and atmosphere, and less repression. A positive attitude towards current treatment predicted better growth.

Conclusion: Results indicate relationships of hostility and attitude towards current treatment with group climate. A focus on both dynamic risk factors and group climate may provide a basis for improving treatment for this target group.

van Eeghen AM, Stemkens D, Fernández-Fructuoso JR, Maruani A, Hadzsiev K; ERN ITHACA Guideline Working Group; Gaasterland CMW, Klein Haneveld MJ, Vyshka K, Hugon A, van Eeghen AM; European Phelan-McDermid syndrome guideline consortium; van Balkom IDC. Consensus recommendations on organization of care for individuals with Phelan-McDermid syndrome. Eur J Med Genet. 2023 Mar 30;104747. doi: 10.1016/j.ejmg.2023.104747. Epub ahead of print. PMID: 37003574.

Free full text: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37003574/>
Het gehele maartnummer van het European Journal of Medical Genetics is geweid aan het Phelan-McDermid syndroom, met artikelen over ondermeer genetica, gedrag, communicatie, epilepsie, slaapproblemen en maag-darm problemen.
<https://www.sciencedirect.com/journal/european-journal-of-medical-genetics/special-issue/103SFTL92SC>

The manifestations of Phelan-McDermid syndrome (PMS) are complex, warranting expert and multidisciplinary care in all life stages. In the present paper we propose consensus recommendations on the organization of care for individuals with PMS. We indicate that care should consider all life domains, which can be done within the framework of the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). This framework assesses disability and functioning as the outcome of the individual's interactions with other factors. The different roles within care, such as performed by a centre of expertise, by regional health care providers and by a coordinating physician are addressed. A surveillance scheme and emergency card is provided and disciplines participating in a multidisciplinary team for PMS are described. Additionally, recommendations are provided for transition from paediatric to adult care. This care proposition may also be useful for individuals with other rare genetic neurodevelopmental disorders.

Boekrecensie

Turn to grow: waar kleine vrouwen groot in zijn

Tien bijzondere verhalen, over tien bijzondere vrouwen. Bijzonder in hun eigenheid, en de wijze waarop ze hun leven vorm geven; een leven met het syndroom van Turner.

Anders zijn doet pijn als perfectie de norm is

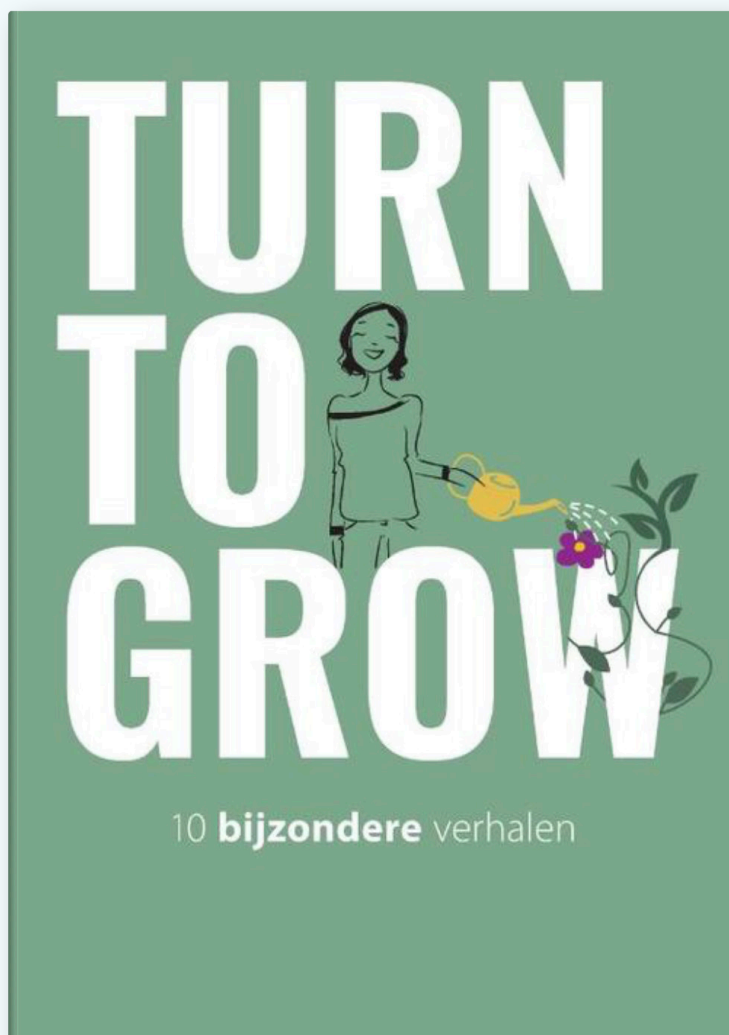
Als meisje of vrouw met het syndroom van Turner is de wereld vaak groter, letterlijk en figuurlijk. Vrouwen met Turner zijn

kleiner, en dat is praktisch soms onhandig. Maar daarnaast kunnen ze zich ook kleiner voelen, minder dan de ander. 'Het gevoel van 'anders' zijn in een maatschappij die voor doet komen dat perfectie de norm is, kan soms flink zeer doen,' schrijft Lana in haar verhaal. Ook Suzan weet hoe dit voelt, want op haar vijftiende vroegen sommige specialisten haar in het ziekenhuis soms nog steeds of ze een sticker wilde.

Simone schrijft over het onzekere traject naar moederschap, en de onvruchtbaarheid die bij het syndroom van Turner hoort. Amber geeft ons een openhartig inkijkje in de worsteling die zij ervaart, met het accepteren van zichzelf. Met Mimi reizen we terug naar haar jeugd waar ze groeihormonen slikte om vooral maar niet klein te blijven. Eline leidt ons door de heuvels en dalen tijdens haar opleiding en werk. En Ilona vertelt over de vleugels die haar reizen haar gaven, want 'Je kan het idee hebben dat anderen letterlijk en figuurlijk niet verwachten dat je ver zult komen dat is geen reden om niet te gaan; ga juist wel.'

Volgende keer op de cover: Amber

Voor wie meer wil weten over hoe dat is, leven met het syndroom van Turner. Met verhalen van Amber Verheezen, Eline Rippen, Gerjanne Sessink, Ilona Peters, Jolanda van Schoonhoven, Lana Gevers, Mimi Dekker, Simone Simons, Suzan Spoelstra en Tineke Kazimier. Amber staat volgende keer op de cover van het TAVG. En omdat het boek op 22 april 2023 uitkwam, lees je nu alvast wat meer over het boek waar zij een bijdrage aan leverde.



Bestellen?

Het boek is onder andere verkrijgbaar via Bol.com (€ 19,95) of via <https://www.boekenbestellen.nl/boek/turn-to-grow/9789090371511>



Boekrecensie

Kwaliteit van bestaan voor bewoners én begeleiders

Joyce Voeten – van de Louw, arts VG en psychiater i.o.

Welke organisatie heeft niet als missie om een kwaliteitsvol bestaan na te streven voor de cliënten die ze bedienen? Maar hoe doe je dat? In het boek Kwaliteit van bestaan voor bewoners én begeleiders schetst auteur Gijs H. van Gemert een wijze waarop dat bereikt kan worden. Hij plaatst een duidelijke kritische noot bij de huidige wijze waarop zorg wordt verleend en richt zich met name op de zorg aan cliënten met een verstandelijke beperking en gedragsproblematiek. Een groep waarvoor het moeilijk is om kwaliteit van bestaan te bieden en waarbij ook de kwaliteit van bestaan van begeleiders onder druk staat.

Spannende bewoners

Hij noemt deze groep cliënten spannende bewoners, die een uitdaging met zich meebrengen. De uitdaging is volgens Van Gemert het vormen van een professionele alliantie, waardoor er een win-winsituatie ontstaat voor bewoner en begeleider. Om hier te komen dient het contact centraal te staan, zo schetst hij. Aan de hand van concrete voorbeelden richt hij zich meerdere professionals: van zorgverleners in het primaire proces tot zij die op de werkvloer staan. Hij geeft tips voor het gesprek met de cliënt, die mij ook zeer zinvol lijken voor het gesprek tussen begeleiders, behandelaren en management.

Het boek leest vlot weg. De herkenbare casussen helpen direct bij het vertalen van de theoretische kaders naar de dagelijkse praktijk, zonder te suggereren dat er een soort 'kookboek-oplossing' bestaat om moeilijke situaties te doorbreken en tot kwaliteit van bestaan te komen.

Lees het, raad het anderen aan en start het gesprek

Als arts VG is het volgens mij goed om kennis te nemen van de inhoud van dit boek, zeker als begeleiders het lezen en geïnspireerd worden. Het helpt om een gezamenlijk vertrekpunt te hebben en samen de lijn uit te kunnen zetten. En lees jij nu als arts VG het boek vóór een begeleider dat doet, dan denk je misschien 'Hier kunnen we wat mee voor die spannende bewoner van locatie X' en raad jij de begeleiders en medebehandelaars dit boek aan. Daarna kun je samen het gesprek opstarten. Eerst met elkaar en daarna met de cliënt. Wellicht was dan die zondagmiddag dat jij een paar uurtjes over had en bedacht nog even wat te lezen wel de eerste stap naar een kwaliteitsvoller bestaan voor de bewoner én de begeleiders.

Meer informatie over de auteur

Gijs H. van Gemert was bijzonder hoogleraar 'Zorg voor ernstig geestelijk gehandicapten' aan de Rijksuniversiteit Groningen. Hij was tevens manager van een expertisecentrum in een grote zorginstelling. Het Centrum voor Consultatie en Expertise (CCE) benoemde hem als een van de 'Hollandse Meesters'. Hij heeft diverse consultatietrajecten gedaan, meestal met een accent op de kwaliteit van het omringende systeem van de bewoner. Zijn centrale stelling: 'Zonder een goede relatie met de bewoner – en zonder een goede context – kun je een goed bestaan wel vergeten.'



Bestellen?

Je bestelt het via <https://gompel-svacina.eu/product/kwaliteit-van-bestaan-voor-bewoners-en-begeleiders> (€ 32,50 / ISBN: 9789463714006)



Symposium 'Prader-Willi syndroom zorg 2.0 - welke fouten u écht niet meer wilt maken'

Door jarenlang onderzoek weten we nu veel beter wat de diagnostische en therapeutische valkuilen zijn bij volwassenen met Prader-Willi syndroom (PWS). Om je in één middag volledig bij te praten over de nieuwste PWS kennis, organiseren wij het symposium PWS zorg 2.0, waar sprekers van verschillende disciplines je bijpraten over de nieuwste PWS ontwikkelingen binnen hun vakgebied.

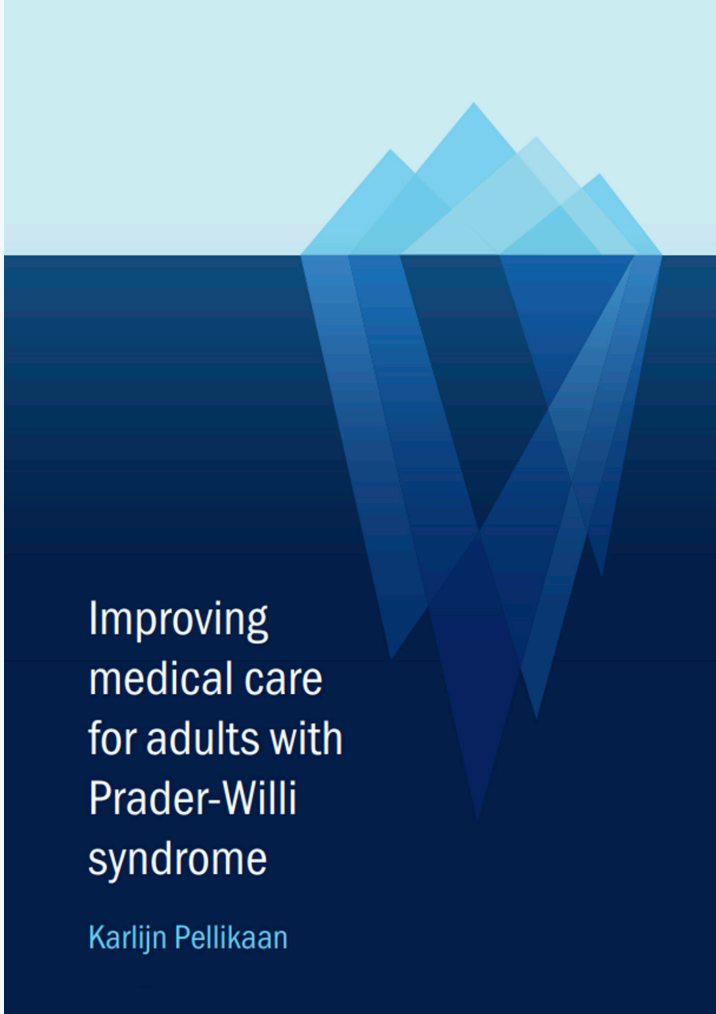
Programma:

- 12.30 - 13.30 Lunch
- 13.30 - 13.35 Introductie - Karlijn Pellikaan (Promovendus Prader-Willi syndroom)
- 13.35 - 14.00 Een kind met Prader-Willi syndroom - sleutelmomenten tijdens follow-up - Gerthe Kerkhof (Fellow kinderarts-endocrinoloog)
- 14.00 - 14.25 Zeldzame genetische syndromen ... hoewel, zeldzaam? - Tjitske Kleefstra (Klinisch geneticus)
- 14.25 - 14.50 Mind the gap! Gedrag en gezondheid bij Prader-Willi syndroom, een ingewikkelde mix - Rogier Kersseboom (Arts voor verstandelijk gehandicapten / klinisch geneticus)
- 14.50 - 15.10 Koffie en thee
- 15.10 - 15.35 De impact van Prader-Willi syndroom op familie - Anja Roubos (Neuropsycholoog)
- 15.35 - 16.00 De overstap van kindzorg naar volwassen zorg: wat kan er misgaan en hoe voorkomt u dat? - Laura de Graaff (Internist-endocrinoloog Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen)
- 16.00 - 17.00 Netwerkborrel

Aanmelden

Aanmelden kan door te mailen naar k.vanderzwaan@erasmus-mc.nl. Je dient je naam, beroepsgroep, BIG-nummer en affiliatie te vermelden bij aanmelding om een certificaat te ontvangen.

Dit symposium vindt plaats aansluitend aan de verdediging van het proefschrift van Karlijn Pellikaan getiteld 'Improving medical care for adults with Prader-Willi syndrome' om 10.30 in de Professor Andries Querido zaal in het onderwijscentrum van het Erasmus MC. Hier ben je van harte welkom.



Improving
medical care
for adults with
Prader-Willi
syndrome

Karlijn Pellikaan

27 juni, van 12.30 tot 17.00
Erasmus MC Rotterdam
Toegang is gratis

Dit symposium wordt mede mogelijk gemaakt door het Prader-Willi fonds.

Op de cover

Door: Petra Lubbers

Jack is de broer van mijn schoonzoon. Ik had al veel over hem gehoord en er hangt een kunstwerk van hem hier aan de muur, maar we hadden elkaar nog nooit ontmoet. Tijd voor een bezoekje aan Limburg en een fotoshoot voor de cover van dit nummer. Jacks moeder stelt hem verder aan jullie voor.

Hallo, Ik ben Marlies, moeder van die mooie jongen op de voorpagina. Hij heet Jack en is verstandelijk beperkt na een hersenvliesontsteking op de leeftijd van elf maanden. Daarbij heeft hij ook een halfzijdig spasme en epilepsie opgelopen.

Jack is 56 jaar en tot zijn 35e heb ik thuis voor hem gezorgd. Toen is hij in de zorg gekomen bij de Stichting Pergamijn. Hij heeft in verschillende groepswoningen in de dorpskern gewoond. Hij houdt van muziek, hij heeft minstens 500 dvd/cd's en hij zingt ook mee met de artiest. Overdag gaat hij naar de dagbesteding en speelt daar ook nog in een band op de dikke trom. De band geeft ook regelmatig optredens.



Covermodel Jack samen met zijn moeder Marlies.

Vaker haal ik hem op zondagmiddag op voor koffie, vlaai en gezelligheid. Hij is een lieve en zorgzame jongen. Jack zit goed in zijn vel, als hij aandacht krijgt.

Schrijfwijzer arts VG

Nieuwe naam AVG

We wijzigen de naam van AVG naar arts VG. Hiermee is de verwarring met AVG (Algemene Verordening Gegevensbescherming) opgelost, wordt het woord 'arts' niet meer dubbel gebruikt (AVG-arts) én behouden we onze bestaande naamsbekendheid. Geen naamswijziging dus, wel een naam in een nieuw jasje.

Hoe schrijf je het?

Arts verstandelijk gehandicapten schrijven we als arts VG. Met een kleine letter a, omdat je beroepen nu eenmaal met een kleine letter schrijft. VG met hoofdletters, omdat je afkortingen van namen met een hoofdletter schrijft. Bijkomend voordeel is dat dit tegelijk krachtiger oogt en meer autoriteit uitstraalt.

En de NVAVG? Dat schrijven we voluit als Nederlandse Vereniging Artsen Verstandelijk Gehandicapten. Gebruiken we de afkorting, spreken we altijd over de NVAVG.

Deze termen gebruiken we:

- **arts VG**
- **artsen VG**
- **arts verstandelijk gehandicapten**
- **arts VG-zorg**
- **arts VG-geneeskunde**
- **vak arts VG**
- **artsen VG-praktijk**
- **arts VG-opleiding**
- **aio VG**

Oproep

Vitamine D/calcium bij Williams-Beuren syndroom

Vanuit het Centrum voor volwassenen met Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen in het Erasmus MC doen we onderzoek naar de calcium/vitamine D huishouding en osteopenie/osteoporose bij volwassen met het Williams-Beuren syndroom.

Een groot deel van de volwassen patiënten met Williams-Beuren heeft een tekort aan vitamine D en vaak ook osteoporose, dus een indicatie voor vitamine D suppletie. In de samenvatting/richtlijn van Williams-Beuren syndroom staat echter dat terughoudendheid is geboden bij het voorschrijven van vitamine D, omdat op de kinderleeftijd hypercalciëmie voorkomt. Er is daardoor sprake van onderbehandeling van volwassenen met WBS.

WBS-aangepast vitamine D opbouwschema

In het Erasmus MC hanteren wij sinds enkele jaren een WBS-aangepast vitamine D opbouwschema (met frequente controles van het calcium), tot nu toe met succes en zonder complicaties. Wij hebben hier goede ervaringen mee en willen dit graag publiceren, om zo onderbehandeling van volwassenen met WBS tegen te gaan.

Samenwerking met de arts VG

We zouden hierin graag samenwerken met jullie, artsen VG, en horen graag van jullie:

- Hoeveel volwassen patiënten met Williams-Beuren syndroom zie je op het spreekuur?
- Hoe vaak zie je een vitamine D deficiëntie, osteopenie of osteoporose?
- Ben je wel eens een volwassen patiënt met WBS tegengekomen met een hypercalciëmie (of hypocalciëmie)?
- Schrijf je u wel eens vitamine D voor en gaat dat goed?

Mocht je het leuk vinden en tijd hebben om mee te werken aan het artikel hierover, dan horen wij dat graag!

Aarzel niet om bij vragen contact met mij op te nemen:

Trui van Essen, PhD student Endocrinologie Erasmus MC

E-mail: g.vanessen@erasmusmc.nl

Werk telefoonnummer: 06-31016344

Persoonlijk telefoonnummer: 06-58869674

Bij voorbaat hartelijk dank voor uw tijd (mede namens dr. Laura de Graaff-Herder),
drs. G.A. (Trui) van Essen

Phelan-McDermid syndroom

Het gehele meinummer van het European Journal of Medical Genetics is gewijd aan het Phelan-McDermid syndroom, met artikelen over onder andere genetica, gedrag, communicatie, epilepsie, slaapproblemen en maag-darm problemen. Kijk op: <https://www.sciencedirect.com/journal/european-journal-of-medical-genetics/special-issue/103SFTL92SC>



In 2020 a European consortium on Phelan-McDermid syndrome (PMS) started to write a best practice clinical guideline supported by the European Reference Network on neurodevelopmental disorders ERN-ITHACA. The consortium consists of professionals and patient representatives, representing 15 European countries. The group had their first online meeting in October 2020, organized a worldwide survey among parents that resulted in almost 600 completed questionnaires and reviewed the most important issues of the syndrome. This resulted in papers with recommendations for which consensus was reached during a physical meeting in June 2022. The results of this work, including the survey results and a state-of-the art paper on the etiology of Phelan-McDermid syndrome can be found in this special issue.

Staken van behandeling

Jan is een 48-jarige man met een ernstige verstandelijke beperking. Hij woont in een VG-instelling met 24-uurszorg. Hij heeft een aantal chronische aandoeningen waarvoor medicatie noodzakelijk is. Moeder is zijn mentor en altijd heel betrokken bij de (medische) zorg rondom haar zoon.

Op een dag krijgt Jan een groot CVA (herseninfarct), waardoor onder andere een verlamming aan een zijde en slikstoornis ontstaan. In het ziekenhuis werd wegens de onveilige slikfunctie protocolair een neusmaagsonde geplaatst voor toediening van voeding, vocht en medicatie. Plaatsing van de sonde ging moeizaam en was belastend voor Jan.

Euthanasie is geen optie

Bij terugkomst uit het ziekenhuis uit moeder de wens tot levensbeëindiging, omdat ze geen kwaliteit van leven ziet of nog verwacht. In het gesprek wordt uitgelegd dat euthanasie niet tot de mogelijkheden behoort, omdat Jan niet wilsbekwaam ter zake is. Er is verder op dat moment geen sprake van een terminale aandoening, waarvoor bijvoorbeeld palliatieve sedatie ingezet kan worden bij refractaire symptomen.

Staken van de behandeling

Wel bestaat de optie om niet levensverlengend te handelen en noodzakelijke behandeling te staken; namelijk het stoppen van de sonde, waardoor hij geen of onvoldoende voedingsintake zal hebben en geen medicatie kan innemen. Moeder wenst nadrukkelijk dat de sonde zo snel mogelijk verwijderd wordt. Medisch gezien is op dat moment echter niet duidelijk of dit ook het juiste is om te doen; er zou bijvoorbeeld enig herstel kunnen plaatsvinden van lichaamsfuncties. Daarnaast is het lastig om te oordelen over huidige en mogelijk nog te bereiken kwaliteit van leven. Jan kan hier zelf niets over duidelijk maken. Het blijft dus een subjectieve inschatting van anderen om hem heen.

Bij de betrokken artsen riep dit de vragen op:

- Ligt de beslissing tot het staken van de behandeling (in dit geval het verwijderen van de sonde) volledig bij de mentor?
- Wanneer en hoe kan een beroep gedaan worden op goed hulpverlenerschap?



Wat vindt de jurist? Het antwoord van: Mr. Dr. Brenda Frederiks, Universitair docent gezondheidsrecht, afdeling ethiek, recht en humaniora Amsterdam UMC

Opnieuw een ingewikkelde juridische vraag. In deze casus spelen zowel juridische als ethische en medische overwegingen een rol. Hoewel wilsbekwaamheid altijd ter zake moet worden vastgesteld, is in deze casus duidelijk dat Jan niet in staat is om zelf weloverwogen medische beslissingen te nemen. Hij is daarentegen wel in staat om nog aan te geven dat het plaatsen van een sonde niet prettig voor hem is. Het tonen van verzet hoeft immers niet altijd gepaard te gaan met woorden maar kan ook op andere manieren worden geduid. Juridisch gezien mag een sonde dan alleen worden geplaatst, om ernstig nadeel voor de client (die wilsbekwaam ter zake is, maar zich wel verzet) zelf te voorkomen. Bij voorkeur moet de mentor dan instemmen met de sonde, maar ook zonder toestemming zou de sonde geplaatst mogen worden.

Of er sprake is van het voorkomen van ernstig nadeel is in deze casus een lastige vraag. Jan heeft door zijn CVA een slikstoornis gekregen, bovenop de ernstige beperkingen die hij zijn hele leven al met zich meedraagt. Vanuit medisch oogpunt is er wellicht een belang, maar is dat er ook vanuit ethisch perspectief? Door het plaatsen van de sonde kan Jan zijn voeding en vocht en ook zijn medicatie blijven innemen.

De beslissingsbevoegdheid van de mentor heeft grenzen

Jan heeft een mentor (zijn moeder) die heel betrokken is. Dat is prettig voor Jan, omdat zijn moeder vermoedelijk heel goed kan zien of Jan tevreden is, pijn heeft of dat er iets anders aan de hand is. Een mentor heeft als belangrijke taak om een client zoveel mogelijk te ondersteunen bij beslissingen. Alleen op die momenten dat een client niet in staat is om zelf een beslissing te nemen, mag een mentor vervangende toestemming geven. Er zijn echter ook grenzen aan de beslissingsbevoegdheid van mentoren. Als het gaat om euthanasie, dan mag een mentor daartoe niet het besluit nemen. Het gaat dan om het actief beëindigen van het leven van Jan. Jan heeft echter niet op een eerder moment daarover iets kunnen vastleggen. Hij is immers met een ernstige verstandelijke beperking geboren. Dit betekent dat de optie van euthanasie afvalt. Hoe invoelbaar de wens van de mentor ook is. Zij heeft haar zoon al 48 jaar zien lijden.

Palliatieve sedatie of staken van de behandeling?

In de casus wordt ook gesproken over palliatieve sedatie. Een dergelijk traject mag pas worden ingezet wanneer het overlijden van Jan binnen twee weken wordt verwacht. Samen met de betrokken artsen kan op dat moment besloten worden tot palliatieve sedatie. Echter, hier is bij Jan geen sprake van.

Wat is er dan wel mogelijk als het gaat om het staken van de behandeling? En nog belangrijker: wie beslist daar nu over? Zijn dat de betrokken artsen of toch de moeder van Jan, die hem al zijn hele leven kent? Het is in eerste instantie aan de betrokken artsen, in samenspraak met hun behandelteam, om te beslissen of er sprake is van medisch zinloos handelen. Een arts moet daarvoor uiteraard uitvoerig met cliënt daarover spreken, en in dit geval met de mentor van Jan. Een belangrijke vraag is echter of een oordeel over medisch zinloos handelen los kan worden gezien van de kwaliteit van leven van Jan. De artsen geven aan dat er mogelijk nog herstel kan plaatsvinden van lichaamsfuncties. Maar de situatie zal niet beter gaan worden dan vóór het herseninfarct, vermoedelijk eerder slechter. Juridisch gezien mag de mentor niet alleen de beslissing nemen. Het stoppen van de sonde is immers een medische handeling. Maar deze casus maakt duidelijk dat de medische overwegingen niet los gezien kunnen worden van de kwaliteit van leven van Jan.

Hulpverlener en vertegenwoordiger stellen het belang van de cliënt centraal

In de Wet op de geneeskundige behandelingsovereenkomst (Wgbo) is vastgelegd dat een arts zich moet opstellen als een goed hulpverlener en de vertegenwoordiger als een goed vertegenwoordiger, waarbij beiden de belangen van een cliënt centraal moeten stellen. Wat is in deze casus nu in het belang van Jan? Met een sonde kan hij vocht en voeding tot zich nemen en ook zijn medicatie blijven innemen. Vermoedelijk kan hij dan nog heel oud worden. Zonder een sonde komt het einde van het leven snel dichterbij. Op grond van goed hulpverlenerschap en ook goed vertegenwoordigerschap is het belangrijk dat beide partijen goed naar elkaar luisteren en daarbij de belangen van Jan centraal stellen. Wat is de winsituatie voor Jan als de sonde erin blijft en wat is de winsituatie voor Jan als de sonde zo snel mogelijk wordt verwijderd?

Het lijkt alsof in deze casus beide partijen tegenover elkaar staan, waardoor de mentor er ook wat alleen voor komt te staan. Beide partijen hebben echter de plicht om de belangen van Jan centraal te plaatsen. En dan kan er ook gezamenlijk worden besloten dat de sonde verwijderd gaat worden.

Heb jij ook een casus voor in het TAVG? Deel met onze lezers opvallende, leerzame en interessante situaties uit de praktijk. Voor richtlijnen over opmaak en logistieke aanwijzingen: zie <https://nvavg.nl/tavg>



Arts VG

Heb jij ervaring en/of affiniteit met de verstandelijk gehandicaptenzorg? Dan zijn wij op zoek naar jou om ons team bestaande uit 4 artsen en een AIOS te versterken!

Wat ga je doen?

Als arts bied je medische deskundigheid gericht op de specifieke gezondheidsproblemen van mensen met een verstandelijke beperking. De huisartsgeneeskundige zorg is overgedragen aan de huisarts met wie je regelmatig medisch beleid afstemt. Je werkt nauw samen met praktijkverpleegkundigen, en medisch secretaresses en hebt afstemming met de gedragsdeskundige en paramedici.

Je adviseert cliënten, verwanten, medewerkers en medisch specialisten die betrokken zijn bij de cliënt. Tevens bied je preventieve zorg volgens richtlijnen en healthwatch programma's. Als arts VG werk je volgens de wet- en regelgeving zoals de kwaliteitswet zorginstellingen, de wet Zorg en Dwang, de WGBO en adviseer je het management ten aanzien van het medisch beleid binnen de organisatie.

Wat krijg je van ons?

- Een jaarcontract van **16 - 36 uur** met uitzicht op een vast dienstverband;
- Salaris conform CAO Gehandicaptenzorg en functieniveau in **FWG schaal 75** (€ 5.205- € 8.004 o.b.v. een fulltime dienstverband van 36 uur);
- Uitstekende pensioenregeling;
- Eindejaarsuitkering van 8,33% van het bruto jaarinkomen;
- Leuke bonusregeling bij het aandragen van je nieuwe collega's;
- Parkeren gaat via de Parkeerapp.

Waar ga je werken?

Je komt binnen een team in een prettige sfeer te werken, samen met verschillende disciplines zoals gedragswetenschappers en paramedici. Diverse doelgroepen vallen onder jouw expertise en je biedt zorg aan cliënten van woonvoorzieningen verspreid over Amsterdam. Daarnaast bieden we sinds 2017 poliklinische zorg voor extramurale- en externe cliënten.

Wie ben jij?

- Je bent **geregistreerd arts VG** of zult **binnenkort afstuderen** als arts VG.
- Je blijft op de hoogte van de nieuwe ontwikkelingen binnen je vakgebied.
- Je beschikt over goede communicatieve vaardigheden, waarbij je soepel kunt schakelen tussen de verschillende niveaus waarbinnen je manoeuvreert.
- Ook kun je goed in multidisciplinair verband samenwerken.
- Je ziet het als een uitdaging een bijdrage te leveren aan de kwaliteit van de medische zorg aan mensen met een verstandelijke beperking en aan de professionalisering van deze zorg.
- Je bent in bezit van rijbewijs en auto.


Enthousiast?

Mooi, we zijn erg benieuwd naar jou! Voor inhoudelijke vragen over de functie van arts VG binnen Cordaan of als je eens een dag(deel) mee wil lopen, kun je bellen met 020-6306114 voor een gesprek met de artsen VG Annemieke Kanninga, Madzy Rispens, Myrthe Kerstholt of Karla Magilsen.



Vacature: Arts Verstandelijk Gehandicapten

 Assen

 24 - 32 uur

Ben jij arts VG en heb je affiniteit met patiënten met een verstandelijke beperking in combinatie met psychiatrische problematiek? Dan is deze vacature binnen het poliklinisch team van het Centrum Verstandelijke Beperking en Psychiatrie misschien wel iets voor jou!

Dit ga je doen

Als arts VG binnen het Centrum Verstandelijke Beperking en Psychiatrie heb je de rol van regiebehandelaar. In deze rol ben je binnen het poliklinisch team eindverantwoordelijk voor het behandeltraject van kinderen, jeugdigen en volwassenen met een (vermoeden van) verstandelijke beperking en (vermoeden van) psychiatrische problematiek.

Je houdt je bezig met de intakes van nieuwe patiënten. Zodra de patiënt in zorg is, heb je een (al dan niet uitvoerende) rol in het stellen van (somatische) diagnoses, geven van specialistische adviezen, (medicamenteuze) behandeling en consultatie. Je biedt daarnaast begeleiding aan andere leden van het multidisciplinaire team op het specialistische arts VG-gebied. Ook neem je deel aan de arts VG-crisisdienststructuur.

Over het Centrum Verstandelijke Beperking en Psychiatrie

Het Centrum Verstandelijke Beperking en Psychiatrie (CVBP) is een initiatief van GGZ Drenthe, Vanboeijen, De Trans, de Baalderborg Groep en Cosis. Uitvinden wat er aan de hand is, hoe de klachten het beste begrepen kunnen worden en de behandeling daarvan vraagt om een aanpak op maat, waarbij kennis vanuit verschillende invalshoeken nodig is.

De expertise van de verstandelijk gehandicaptenzorg en de geestelijke gezondheidszorg komen samen in de doelgroep van het CVBP. Dat is precies de reden waarom deze vijf partijen samenwerken in dit centrum. Door de samenwerking is er een op elkaar afgestemde keten ontstaan, waarin kennisuitwisseling en verwijzingen gemakkelijker verlopen. In het centrum is ook een research-afdeling.

We verwelkomen je graag binnen het Centrum Verstandelijke Beperking en Psychiatrie. Neem voor meer informatie contact op met de contactpersonen die in de vacature zijn aangegeven.



Scan de QR-code voor meer informatie over de vacature.
Bekijk: www.ggzdrenthe.nl/cvbp voor meer informatie over het Centrum Verstandelijke Beperking en Psychiatrie.





Een goed leven voor en met de mensen die wij ondersteunen: dat is waarop we ons bij Esdégé-Reigersdaal elke dag weer richten. Als arts verstandelijk gehandicapten werk je hieraan mee door de nodige medische zorg aan de cliënten te bieden. Je zorgt ervoor dat zij zich veilig en gehoord voelen. Kom jij ons versterken als:

Arts Verstandelijk Gehandicapten

Wat ga je doen?

Je bent samen met je collega's verantwoordelijk voor de specialistische medische zorg aan een gevarieerde groep cliënten met een verstandelijke beperking. Je verleent de specialistische zorg voor de cliënten met een WLZ-indicatie met behandeling. Je bent als arts VG ondersteunend aan het team verbonden aan de verschillende clusters en verricht arts VG-consultaties op de polikliniek.

Je werkt in multidisciplinair verband aan het optimaliseren van de gezondheid van onze cliënten. Je komt te werken in een gevarieerd en enthousiast team van artsen VG, basisartsen, (praktijk)verpleegkundigen, doktersassistenten en tandartsen/mondhygiënisten. De huisartsenzorg wordt uitgevoerd door huisartsen van huisartsenpraktijk NuevoCare, waar we veel contact mee hebben. Daarnaast werk je nauw samen met cliëntbegeleiders, gedragsdeskundigen, paramedici, verpleegkundigen en consulterende specialisten (zoals neuroloog, revalidatiearts, klinisch geneticus en psychiater). Tevens lever je een bijdrage aan het medische beleid binnen de organisatie.

Hoe ervaren huidige medewerkers deze baan? Lees hier het verdere interview en kom nog meer te weten over het werken bij onze mooie organisatie!

Waar ga je werken?

Aan de J. Duikerweg 3 te Heerhugowaard is onze medische dienst gevestigd en staat een spreek/behandelkamer op jou te wachten. Je ontvangt cliënten op het spreekuur op deze locatie of je ziet de cliënten in hun eigen woonomgeving. De verschillende overlegvormen en besprekingen vinden in overleg op verschillende locaties plaats. De woningen die je bezoekt zijn vooral gelegen in Noord-Kennemerland maar je kunt ook gevraagd worden om aan te sluiten bij een multidisciplinair overleg in de regio's West-Friesland en Kop van Noord-Holland, afhankelijk van de woonclusters waaraan jij gekoppeld wordt. Er zijn ook mogelijkheden voor digitaal multidisciplinair overleg.

Binnen Esdégé-Reigersdaal maak je als arts VG 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.

Wat bieden wij jou?

Als Arts Verstandelijk Gehandicapten ben jij het aanspreekpunt van jouw cliënten op medisch gebied. Je werkt in een gezellig en hardwerkend team. Hoewel je ook veel zelfstandig werkt is er altijd ruimte om

te sparren met collega's en je verhaal kwijt te kunnen. Collegialiteit vinden wij heel belangrijk bij Esdégé-Reigersdaal.

Verder kun je rekenen op:

- Een veelzijdige en afwisselende baan.
- Volop mogelijkheden om jouw kennis en kwaliteiten te benutten en verder te ontwikkelen.
- Een contract voor onbepaalde tijd, bij gebleken geschiktheid.
- Een bruto maandsalaris, afhankelijk van je ervaring tussen minimaal € 5.369,- en maximaal € 8.256,- bruto per maand bij een fulltime dienstverband (FWG 75) conform cao Gehandicaptenzorg.
- Een eindejaarsuitkering (8,83%) en een aantrekkelijke pensioenregeling via PFZW.
- Een stimulerende werkomgeving in een professioneel en gezellig team.
- Een veilige werkomgeving waarin je jezelf kunt zijn. We zijn allemaal gelijk, we gaan open en informeel met elkaar om en we staan voor elkaar klaar.

Wat breng je mee?

Als Arts Verstandelijk Gehandicaptten bij Esdégé-Reigersdaal werk je met cliënten met een beperking. Het is daarom belangrijk om hier affiniteit mee te hebben. Daarnaast ben je sociaal, communicatief sterk en neemt initiatief. Ook ben je een deskundige en enthousiaste collega die goed bij ons team past. Verder herken je jezelf in de volgende punten:

- Je bent Arts Verstandelijk Gehandicaptten.
- Je bent BIG-geregistreerd.
- Je bent stressbestendig en kunt zelfstandig werken.
- Je werkt graag samen met diverse disciplines en betrokkenen, denk hierbij aan gedragsdeskundige, paramedicus, (praktijk)verpleegkundige (cliënt)begeleiders, ouders etc.
- Je bent in bezit van een rijbewijs en auto.

Over ons

Bij Esdégé-Reigersdaal zien we elkaar in de eerste plaats als medemensen. Medemensen die hun eigen beslissingen nemen. Daarom hebben onze cliënten de regie over hun leven en de ondersteuning die zij willen krijgen. Onze collega's hebben de regie over hun werk en hoe zij die ondersteuning het beste kunnen bieden. Zo werken we aan een goed leven voor en mét elkaar.

Solliciteren

Is deze functie iets voor jou? Dan horen we graag van je! Wij zijn benieuwd wie je bent en wat je kunt. Klik op 'Solliciteer' en laat je gegevens achter. Je ontvangt via e-mail een bevestiging dat je sollicitatie goed is ontvangen. Heb je geen bevestiging ontvangen? Controleer dan ook je junkmail- en spamfolder. We sluiten deze vacature zodra we een geschikte kandidaat hebben gevonden. Interne kandidaten hebben, als zij geschikt zijn voor de vacature, voorrang op externe kandidaten.

Vragen

Wil je meer weten over deze vacature? Of gewoon eens een kopje koffie komen drinken. Neem gerust contact op met onze manager (Para)Medische Diagnostiek en Behandeling Sonja Faas: 06-10560472. We kijken uit naar je reactie!

Colofon

Redactie

Wiebe Braam, arts VG n.p.
Marloes van Gastel, arts VG
Lisette Knoop, arts VG
Bertil Lenderink, apotheker
Petra Lubbers, tekstschrijver
Merel Mooij, arts VG
Joanneke van der Nagel, psychiater
Iris Smits, arts VG
Joyce Voeten-van de Louw, arts VG

Contact

E-mail: tavg@nvavg.nl

Fotografie

Coverfoto: Petra Lubbers
Covermodel: Jack Aarts

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 communicatie@nvavg.nl.

Kopij

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

Algemene voorwaarden

Voor algemene voorwaarden zie www.nvavg.nl.

www.nvavg.nl