

Richtlijnen voor organisaties die informatie verstrekken over zeldzame aandoeningen.

Voorwoord

Alle mensen, zonder onderscheid naar ras, geloof of nationaliteit, hebben recht op een hoge standaard van gezondheidszorg. Ook op het gebied van (medische) informatievoorziening moet deze hoogste standaard en ethische normen gepropageerd worden.

Toegang tot informatie is een fundamenteel recht, zowel in geval van veelvoorkomende als in geval van zeldzame ziekten. Informatie over zeldzame ziekten is een van de belangrijkste services die patiëntengroepen verlenen. Dit geldt in het bijzonder omdat mensen met zeldzame aandoeningen zich vaak geïsoleerd voelen door de zeldzaamheid van hun aandoening of die in hun familie en door de aanvullende problemen die ontstaan doordat een erfelijke oorzaak aan hun ziekte ten grondslag ligt.

Bovendien bestaan er barrières die het verkrijgen van correcte, gevalideerde en begrijpelijke informatie bemoeilijken. Er is verwarring omdat veel zeldzame aandoeningen complexe syndromen zijn met verschillende definities en synoniemen waardoor mensen met een aandoening in nog groter isolement raken.

Zeldzame aandoeningen in Europa representeren¹:

- 5 tot 6% van de EU populatie (27 000 000 mensen na de uitbreiding van de EU)
- 6000 tot 7000 of zelfs meer verschillende aandoeningen.
- Een erg heterogene populatie waar het merendeel van de lotgenotengroepen slechts enkele tientallen tot een paar honderd patiënten vertegenwoordigen.
- 80% van de aandoeningen hebben een genetische achtergrond.
- Zij veroorzaken handicaps (44% handicaps van het bewegingsapparaat) en misvorming (37%) en ze zijn een bron van discriminatie en vragen, niet alleen voor de gehandicapte kinderen in de maatschappij, maar ook voor gehandicapte volwassenen ten overstaan van hun gezonde kinderen.
- De aandoeningen zijn chronisch; ze representeren 10% van alle ziekten en zijn een belangrijke doodsoorzaak onder jonge mensen (35% mortaliteit voor het 1^e levensjaar, 12% tussen 5 en 15 jaar).
- Voor ongeveer de helft van de mensen met dergelijke aandoeningen is geen diagnose gesteld.

Introductie

Patiëntenorganisaties zijn een zeer goede bron van informatie waar het zeldzame ziekten betreft. Ze hebben een unieke expertise ontwikkeld die volledig benut moet worden, onder voorwaarde dat ze zich houden aan een aantal 'best practice' regels die geïdentificeerd zijn en gebruikt worden door bestaande groepen in Europa.

Het is altijd de verantwoordelijkheid van de informatie verstrekker om te zorgen dat zijn informatie van goede kwaliteit is en aangepast aan de behoefte van de gebruiker, wat ook de reden is voor de laatstgenoemde om de informatie aan te vragen. Bij het geven van informatie moet de verstrekker altijd handelen met respect en invoelingsvermogen ten overstaan van de aanvrager.

Deze aanbevelingen zijn bedoeld als een richtlijn voor 'best practice' en de hoop wordt uitgesproken dat bestaande en nieuw op te richten organisaties zullen proberen deze te implementeren in de informatievoorziening. De verstrekte informatie is gebaseerd op de ervaring en input van patiënten. Wij onderkennen dat de informatievoorziening bij patiëntenorganisaties wordt bepaald door de beschikbare bronnen en door de

¹ Orphanet 2003

beschikbare mankracht, betaalde krachten dan wel vrijwilligers. Echter er zijn bepaalde elementaire waarden waaraan informatievoorziening moet voldoen, onafhankelijk van de grootte, de ontwikkelingsfase en de beschikbare mankracht binnen de organisatie.

Deze waarden zijn universeel van toepassing, zowel voor kleine als grote patiëntenorganisaties en zij zijn onderdeel van de lange termijn doelen die we proberen te bereiken. De richtlijnen zouden geïmplementeerd moeten worden met inachtneming van de culturele, en politieke achtergrond van het land en de groep en de beschikbare mankracht. Uiteindelijk is het verschaffen van informatie slechts een van de doelen van een patiëntenorganisatie.

Organisatorische principes

- **Patiënten ervaring:** respecteer het belang van patiënten en hun families als bron van informatie, ervaring en empathie. Garandeer de deelname van patiënten en familie op alle niveaus van de organisatie en in alle voorzieningen die je opzet.
- **Omvattend:** Erken de waarde van families en verzorgers en neem hen zoveel mogelijk op in je organisatie, voorzover hun fysieke beperkingen dat toelaten. Er mag geen onderscheid gemaakt worden tussen de leden op basis van het hebben van een aandoening.
- **Toegankelijkheid:** Verleen informatie op een manier en op een plaats die toegankelijk is, ook voor mensen met lichamelijke beperkingen, en die privacy waarborgt. De informatie moet, waar mogelijk, gratis toegankelijk zijn voor mensen met zeldzame ziekten en hun families.
- **Gevoeligheid:** Garandeer geschikte en effectieve informatieverstrekking door mensen te betrekken die de stem representeren van gebruikers en hun verzorgers. Zij kunnen als ervaringsdeskundigen het best definiëren waaraan behoefte is. Er blijkt veel behoefte te zijn aan informatie over genetica en erfelijkheid, omdat een groot aantal van de zeldzame aandoeningen genetisch bepaald is.
- **Verplichtingen op het gebied van personeel:** informatie moet verstrekt worden door personeel, betaald dan wel als vrijwilliger, dat daarvoor toegerust is met voldoende beschikbaar materiaal en verantwoordelijkheid.
- **Adviesraad:** omdat informatie over zeldzame ziekten meestal schaars is en uit beperkte bronnen afkomstig moet een adviesraad verdient het aanbeveling een adviesraad in te stellen met representanten op sociaal, medisch en wetenschappelijk gebied (sociaal werkers, juristen, artsen en wetenschappers). Ook een klinisch geneticus kan in deze raad zitting nemen.

Ethische principes

- **Privacy bescherming en gebruik van informatie:** ten alle tijde moet de privacy en anonimiteit van informatie vragers en gevers beschermd worden, tenzij uitdrukkelijk schriftelijk anders door beide partijen is vastgelegd. Persoonlijke gegevens mogen alleen verzameld worden met een tevoren goed gedefinieerd doel en de gegevens mogen ook alleen daarvoor gebruikt worden. Data mogen alleen gebruikt worden en gepresenteerd naar een breder publiek nadat door de personen in kwestie schriftelijk toestemming is gegeven (informed consent).
- **Loyaliteit:** De verstrekker van informatie moet zich in de eerste plaats loyaal opstellen tegenover de informatie vrager and altijd de privacy en vertrouwelijkheid waarborgen.
- **Antidiscriminatie regels:** treedt iedere persoon met respect tegemoet en voorkom discriminatie gebaseerd op sociale achtergrond, etnische of geografische afkomst, opleiding, religie, geslacht, seksuele geaardheid. Informatie moet

toegankelijk zijn voor mensen met zeldzame aandoeningen van alle culturen, religies, etnische en taalkundige achtergronden.

- **Belangenverstrengeling:** Probeer onafhankelijk en autonoom te zijn. Belangenverstrengeling moet tot een minimum beperkt blijven.
- **Doorverwijzing:** Zeldzame ziekten hebben, behalve op de gezondheid, een grote invloed op het dagelijks functioneren van de patiënt. Met inachtneming van de beperkte middelen van de organisatie, moet een afweging gemaakt worden over de breedte van informatie verstrekking (medische en paramedische onderwerpen, juridische en politieke aspecten, sociale voorzieningen, ethiek, financiën etc.) Bepaal van tevoren voor welke vragen doorverwezen gaat worden en naar wie.
- **Objectiviteit:** Draag er zorg voor dat die objectief is en niet (ver)oordelend.

Procedurele principes

Doel: Het verschaffen van gevalideerde, actuele en begrijpelijke informatie over alle aspecten van de ziekte aan patiënten, hun families en de beroepskrachten die hen behandelen, verzorgen.

Hoe doe je dat? :

- **Expertise gebied en diagnose afbakening.** Bepaal het precieze gebied waarover informatie verstrekt zal worden. Zeldzame ziekten zijn vaak complexe syndromen met verschillende definities en namen. Een vraagsteller kan soms bellen zonder een exacte diagnose te hebben of om informatie te verkrijgen over een reeds gestelde diagnose. Omdat zeldzame ziekten vaak te boek staan onder verschillende namen is het van cruciaal belang te verifiëren of de vraagsteller bij het goed adres aanklopt.
- **Aanvullende informatie:** de informatie mag alleen bestaan uit uitleg, vertaling in begrijpbaar Nederlands en het geven van aanvullende informatie. De patiëntenorganisatie is niet bedoeld om een diagnose te stellen of persoonlijke medisch advies te verstrekken.
- **Validatie:** Informatie moet regelmatig gecontroleerd worden op zijn actuele waarheid en daaraan aangepast worden.
- **Effect van informatie.** Realiseer je dat informatie verschillend geïnterpreteerd kan worden door verschillende personen afhankelijk van hun emoties, opleiding, ervaring en 'stadium' van de ziekte. Pas je benadering daarop aan, wees betrouwbaar zonder extra onrust te zaaien en laat de informatievragers het tempo en de gedetailleerdheid waarmee informatie verstrekt wordt bepalen. Het is vaak moeilijk om de prognose en het verloop van de ziekte onder ogen te zien.
- **Continue scholing:** blijf op de hoogte van de recente medische ontwikkelingen en leidt de informatieverstrekkers dienovereenkomstig op.
- **Alleenstaande personen:** bevorder het contact tussen geïsoleerde patiënten, zet gestructureerde kanalen voor informatieverstrekking op.
- **Communicatieve vaardigheden:** maak de vraagsteller tot het centrum van de aandacht door goed communicatieve vaardigheden, het uitschakelen van de eigen directe betrokkenheid en geef de vragensteller zoveel tijd als hij nodig heeft.
- **Duidelijkheid:** Verzeker dat alle informatieverschaffing (telefonisch, e-mail en folders) steeds beoordeeld wordt op juistheid, duidelijkheid en toegankelijkheid voor wat betreft inhoud, vormgeving en uitstraling.