



Susanne Böhler  
Klinisch psychologe/Therapeute  
Klinefelter Kliniek- Centrum voor von Hippel-Lindau



Universitair  
Ziekenhuis  
Brussel



KidZ Health Castle



# ● LEVEN MET EEN ZELDZAME AANDOENING



Universitair  
Ziekenhuis  
Brussel

UZ Brussel  
Laarbeeklaan 101  
1090 Brussel

[Susanne.bohler@uzbrussel.be](mailto:Susanne.bohler@uzbrussel.be)



# Definitie ?

## ZELDZAME AANDOENING

***Zeldzame ziekten worden gedefinieerd als aandoeningen met een prevalentie van minder dan 1 persoon op 2.000.***

**Naar schatting lijden 6 tot 8 % van de mensen aan een zeldzame ziekte.**

**Deze aandoeningen zijn typisch chronisch van aard, niet zelden sterk invaliderend of levensbedreigend.**

**Dit zou betekenen 660.000 tot 880.000 Belgen aan een zeldzame ziekte lijden.**

# Definitie?

*'Leven is een open fysico-chemisch systeem dat door middel van uitwisseling van energie en materie met de omgeving en door een inwendig metabolisme in staat is om zich in stand te houden, te groeien, zich voort te planten en zich aan te passen aan veranderingen in de omgeving, zowel op korte (fysiologische en morfologische adaptatie) als op lange termijn (evolutie).'*

LEVEN

ademen en  
kunnen  
bewegen

Het **leven** en de werkelijkheid moeten daarentegen begrepen worden vanuit de intuïtie of de praktische ervaring

periode tussen je geboorte en je dood



Universitair Ziekenhuis Brussel



Universitair  
Kinderziekenhuis  
Brussel

... geen definitie die iedereen aanvaardt...

De wetenschappers hebben allerlei **definities** van het begrip **leven** bedacht.

Al deze **definities** hebben allemaal hun eigen problemen en moeilijkheden, daarom is er geen **definitie** die iedereen accepteert.

# Leven met een zeldzame aandoening



# ONDERZOEK VAN NIVEL, 2003



## “Leven met een zeldzame chronische aandoening”

*Ervaringen van patiënten in de zorg en het dagelijks leven*



NIVEL - Nederlands Instituut voor onderzoek van de gezondheidszorg

Universitair Ziekenhuis Brussel



Universitair  
Kinderziekenhuis  
Brussel

# Doelstellingen

- Beleving van hun ziekte
  - Omgaan met hun ziekte en kwaliteit van leven
  - Gebruik van zorg - behoefte aan zorg
  - Kwaliteit van de zorg - specifieke knelpunten
  - Welke subgroepen op basis van ervaren problematiek
- 
- Met gebruik van patiëntenpanel Chronisch Zieken (vanaf 15j)
  - Onderzoeksgroep: zeldzame chronische aandoening (206)
  - Controlegroep: meer prevalentie chronische aandoening (2.303)
  - Halfjaarlijks schriftelijke enquêtes tussen 1998-2000



# Uitkomsten

- Top 10 patiënten ontevreden over specifieke deskundigheid van hun huisarts
- Behoefte aan (professionele) zorg
- Rapporteren meer problemen ook ziekte overstijgend
- 24% vermeldt seksuele problemen (17% controlegroep)
- 45% voelde zich laatste tijd somber, angstig of gespannen (37% controlegroep)
- Bijna 25% heeft behoefte aan emotionele ondersteuning van arts, psychosociale hulpverlener, lotgenoten
- 16% behoefte aan coördinator (info, coördinatie zorg/behandeling)

# “Belgisch Plan voor zeldzame ziekten”

België engageert zich om de Europese oproep te volgen, 2013



- Doelstelling:

- Levenskwaliteit van patiënten op peil brengen
- Kennis, informatie, bewustwording over ZA verhogen

- Uitwerking:

- expertisecentra, verbeterde financiering, genetische counseling, multidisciplinaire consultatie, zorgcoördinator, transitieconsultatie

# Onderzoek bij ouders van zonen met KS

“In the Dark: Challenges of Caring for Sons with Klinefelter Syndrome” (Sharron Close et al., 2014)

## Uitkomsten:

- Stress, levenskwaliteit en gezinsorganisatie verandert afhankelijk van de leeftijd van de ouder
- Ouders voelen zich niet voldoende geïnformeerd
- Missen ondersteuning om beslissingen te nemen over omgaan met KS
- Te weinig opvolging/begeleiding tijdens kindertijd

# A Rare Barometer Survey (2017)

(EURORDIS-Rare diseases Europe)



# Algemene Doelstelling

- Onderzoek naar de sociale noden van mensen met een zeldzame aandoening en hun verzorgers
  - 42 landen
  - 802 verschillende ZA
  - 3071 (1.deel) en 1953 (2.deel) valide antwoorden
  - Impact op mentaal, sociaal en fysiek functioneren, kosten, tewerkstelling en loopbaan, familielevens, welbevinden

# Uitkomsten

- >70% v/d patiënten en hun gezinnen vinden dat de ZA een impact heeft op dagelijks leven waarvan grote impact (30%) of zeer grote impact (22%)
- Complexe ziektes en symptomen kunnen veranderen
- Tijdsdruk is wezenlijke factor voor meeste mensen met ZA en hun verzorgers (42% >2u/d), 64% zijn moeders
- 64% vindt organisatie en coördinatie van de zorg moeilijk (afspraken bij verschillende instanties zoals ziekenhuis, sociale en lokale diensten)

# Uitkomsten

- 75% vindt dat hulpverleners sociale diensten weinig kennis hebben over ziekte en de gevolgen → slecht voorbereid om hen te ondersteunen
- Duidelijk gebrek aan communicatie en coördinatie tussen de verschillende diensten
- 70% vindt dat ze niet goed zijn ingelicht over hun sociale rechten en hulplijnen
- Bij zeer complexe gevallen is gespecialiseerde dienstverlening nodig maar dikwijls niet beschikbaar

# Uitkomsten

- ZA heeft grote gevolgen voor het sociale en gezinsleven, isolatie van vrienden en familie, meer spanningen, siblings kunnen zich verwaarloosd voelen <-> andere gezinnen hebben net een hechtere band
- Mentale gezondheid van mensen met ZA gaat vaak achteruit, (37%) → in algemene bevolking 11%),
- Work-life balance is een serieuze uitdaging; Flexibiliteit en aanpassing is nodig (uren, taken..); afwezigheid
- 3x meer patiënten/verzorgers voelen zich ongelukkig, depressief vergeleken met algemene bevolking



# LIFE ON SNEAKERS



Universitair Ziekenhuis Brussel



Universitair  
Kinderziekenhuis  
Brussel

“Life is what happens to you when you’re busy making other plans” (Evi Renaux)

Uit het boek van Evi Renaux:

*“Wat als je morgen niet meer kunt doen wat je altijd al deed?”*

*“Wat als je hele leven ineens op zijn kop staat?”*

*Heb jij een plan B?*

“Vijf hoofdstukken die de lezer leiden door een golf van emoties waarin iemand terechtkomt na een tegenslag:

- Onmacht
- Verdriet
- Hoop
- Aanvaarding
- Dankbaarheid

# Rouw

# Rouw

Is  
een emotionele reactie  
als gevolg  
van een verlies

Meestal van een dierbare

# Zeldzame aandoening

- Leven met een ernstige ziekte is een ‘levend verlies’ (Manu Keirse)
  - Emotionele aardbeving
  - Dreigend verlies van het leven
  - Chronische rouw
  - Elke dag opnieuw is het verlies intens aanwezig
  - Periodieke opstoten van intense pijn en rouw
  - Het gaat over ‘leren leven met een levend verlies’

# Zeldzame aandoening

- **Schaduwverdriet of verborgen verlies**  
(Christine Janssens)
  - Verlies dat niet als een volwaardig verlies wordt erkend door de maatschappij
  - Kan niet openlijk beleefd worden
  - Buitenwereld heeft er weinig of geen begrip voor
  - Je draagt het meestal in je eentje

# Rouw (erkend of niet-erkend)

- gaat gepaard met een verandering van je identiteit
- Ieder verlies raakt aan je eigenwaarde, aan je zelfbeeld, je normen en waarden
- is afscheid moeten nemen van dat leven wat niet meer terugkomt
- Rouw en verlies hebben geen eindpunt
- Levenslang proces van zoeken naar een betekenisvol leven waarbij het verlies geïntegreerd wordt

# Hoe kunnen wij helpen?

Leven met ZA is confrontatie met onveiligheid en angst:

- Nood dat huisarts als aanspreekpunt blijft en hen begrijpt (belang van opvang na diagnose)
- Houvast en veiligheid bieden
- De zieke niet reduceren tot zijn ziekte
- Constant voor ogen houden wat belangrijk is voor je patiënt en deze waarden in je benadering nastreven

# Veerkracht



# Veerkracht

is  
het **vermogen**  
om je **aan te passen**  
aan **stress** en **tegenslag**  
en daar misschien zelfs  
**sterker**  
uit te komen.

Het gaat niet enkel over ‘terugveren’, maar ook om doorgroeivermogen.  
Veerkracht kan je leren.

# Model van Veerkracht (Hobfoll et al., 2007)



# Model van Veerkracht

- **Gevoel van veiligheid** bevorderen (noodzakelijk om biologische stressreacties, die vaak gepaard gaan met angst te reduceren)
- **Rust** geven (door te luisteren, geïnformeerd te zijn, kijken naar wat wel gaat...)
- **Zelfredzaamheid** bevorderden (hen te helpen terug te geloven dat zij de vaardigheden bezitten die nodig zijn om de controle terug te verwerven)
- **Verbondenheid** en sociaal netwerk creëren - een van de meest krachtige protectieve factoren bij trauma (info, normaliseren reactie, emotionele steun, praktische hulp, lotgenotencontact...)
- **Hoop** geven - positieve en actiegerichte verwachting dat een positief toekomstig doel of uitkomst mogelijk is (catastroferen tegengaan, steunende houding...)



# ● DANK U

***“Evi’s geduld werd enorm op de proef gesteld, maar haar veerkracht overwon.”***