

# **Zorgconcentratie en zorgorganisatie voor mensen met neurofibromatose type 1 (NF1) - concept visiedocument van de NFVN -**

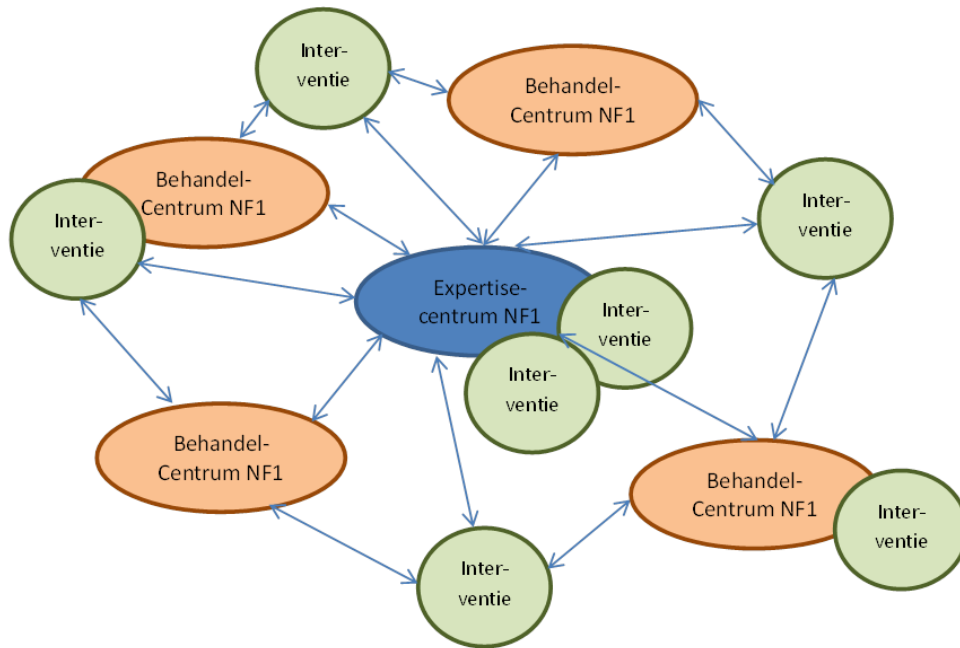
Op basis commentaar van:

- bestuur NFVN
- Irene Caubo, lid NFVN
- Paul Savelkoul, lid NFVN
- Leden van Medisch AdviesRaad

17 – 09- 2014



## Zorglandschap NF1



Schematische weergave van de diverse vormen van geconcentreerde zorg voor NF1 patiënten. Voor de overzichtelijkheid zijn huisartsenzorg en lokale basiszorg niet opgenomen in het schema. Het schema is bedoeld om een globale impressie te krijgen van de complexe zorg bij N1; de pijlen en aantallen van de diversen type zorginstellingen zijn daarom alléén illustratief van aard.

# 1) Vormen van geconcentreerde NF1-zorg

## 1.1 Expertisecentrum

Een expertisecentrum (EC) levert hooggespecialiseerde (topreferente) zorg en is belast met de aansturing en de coördinatie van het integrale zorgnetwerk. Als er sprake is van shared-care, dan houdt het expertisecentrum samen met (ouders/verzorgers van) de patiënt de regie voor het hele integrale zorgnetwerk. Instellingen die onderdeel zijn van het zorglandschap, zoals behandelcentra of interventiecentra bij shared-care, rapporteren en sturen medische gegevens / bevindingen periodiek en bij voorkeur elektronisch naar het expertisecentrum ten behoeve van bevordering van kennis over de (zorg voor) de desbetreffende zeldzame aandoening en ten behoeve van verzamelen van (patiënt)gegevens (patiëntenregister en biobank). Het expertisecentrum heeft de intentie actief onderdeel uit te maken van een Europees referentie netwerk voor NF1.

Op grond van de EUCERD criteria en op grond van de criteria van de Stuurgroep Weesgeneesmiddelen is het onderstaande lijst met toetsingscriteria van EC's samengesteld door de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU).

<b>Toetsingscriteria expertisecentra (EC)</b>
<b>Thema Kwaliteit van zorg</b>
Het EC is in staat tot het leveren van hoog gespecialiseerde complexe patiëntenzorg op het gebied van diagnostiek, behandeling en nazorg en onderzoek.
Het EC levert, waar nodig, de zorg met een vaststaand multidisciplinair team.
Het EC is verantwoordelijk voor het realiseren van en levert inbreng bij de ontwikkeling van (patiënterversies van) zorgstandaarden en richtlijnen en werkt mee aan de verspreiding hiervan, samen met vertegenwoordigers van betrokken patiëntenorganisaties.
Het EC coördineert het zorgaanbod binnen de gehele keten voor de specifieke aandoening.
Binnen het EC is men op de hoogte van de meest recente (basaal) wetenschappelijke ontwikkelingen ten aanzien van de diagnostiek, causale en/of symptomatische behandeling en van secundaire en tertiaire preventieve maatregelen en/of van specifieke psychosociale begeleiding van de patiëntengroep. Het EC deelt die informatie met de behandelcentra indien van direct belang voor betere patiëntenzorg.
Het EC beschikt over een systematiek om de kwaliteit van de zorg te waarborgen.
<b>Thema Transitie</b>
Het EC zorgt, waar nodig, voor waarborging van de continuïteit van de zorgverstrekking van kinderjaren, via adolescentie tot en gedurende volwassen leeftijd (transitiezorg).
<b>Thema Continuïteit van het expertisecentrum</b>
Het EC waarborgt de opleiding van c.q. de overdracht van kennis naar (nieuwe) experts van het multidisciplinaire team.
Het EC is bereid tot visitatie.
<b>Thema Samenwerking met andere partijen</b>
Het EC werkt met patiëntenorganisatie(s) samen om de kwaliteit van zorg te verbeteren.
Het EC werkt samen op het terrein van onderzoek en patiëntenzorg met andere expertisecentra in binnen- en buitenland.
<b>Thema Informatie &amp; communicatie</b>
Het EC fungeert als informatieloket en vraagbaak voor zorgverleners, patiënten en hun naasten.
Het EC draagt zorg voor voorlichting en deskundigheidsbevordering over de (cluster van) zeldzame aandoening(en) aan zorgprofessionals buiten het EC en andere beroepsbeoefenaars buiten de gezondheidszorg.
<b>Thema Onderzoek</b>
Het EC verricht wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de zeldzame aandoening en publiceert hierover.

Het EC draagt zorg voor opslag van medische data en/of van lichaamsmateriaal van patiënten met de aandoening.
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------

<b>Thema Grensoverschrijdende gezondheidszorg</b>
---------------------------------------------------

Het EC coördineert en adviseert, indien nodig, grensoverschrijdende gezondheidszorg met aangewezen expertisecentra in andere EU-landen, waarnaar patiënten of lichaamsmaterialen of patiëntendata kunnen worden doorverwezen.
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

## 1.2 Behandelcentrum

Een behandelcentrum (BC) levert hooggespecialiseerde (topreferente) zorg met een multidisciplinair team volgens de geldende richtlijn voor NF1 en volgens de zorgstandaard<sup>1</sup>. Een BC staat garant voor een continuüm van expertise en kennis bij zorgverleners gedurende het leven van de patiënt, inclusief verantwoorde transitie van kindergeneeskunde naar volwassenenzorg. Patiëntengegevens (registraties en/of biobanken) worden bijgehouden en gedeeld met het EC. De BC biedt de mogelijkheid voor de juiste (na)scholing van artsen inclusief de regievoerend NF1 arts.

Als er sprake is van shared-care, dan houdt het BC samen met (ouders/verzorgers van) de patiënt de regie voor het hele integrale zorgnetwerk. Het behandelcentrum voert minimaal één keer per jaar inhoudelijk overleg met het EC over de breedte van haar zorgaanbod (wanneer wordt een patiënt doorverwezen naar het EC) en bespreking van bijzondere gevallen. Een BC rapporteert en stuurt medische gegevens/bevindingen periodiek en bij voorkeur elektronisch naar het EC ten behoeve van bevordering van kennis over de (zorg voor) NF1 en ten behoeve van het verzamelen van (patiënt)gegevens (patiëntenregister en biobank).

## 1.3 Interventiecentrum

Een interventiecentrum (IVC) biedt zorg in de vorm van een specifieke interventie zoals een bijzondere diagnosestelling, behandeling of operatie(techniek). De specifieke interventie is vaak van toepassing bij meerdere verschillende aandoeningen met overeenkomstige klachten en symptomen.

Interventiecentra voldoen aan de criteria van de Inspectie van de Gezondheidszorg<sup>2</sup> en kunnen zelfstandig instituten zijn, (onderdeel/buitenpoli van) algemene of algemeen of academische ziekenhuizen of privéklinieken. Binnen een IVC dient de specifieke kennis met betrekking tot NF1 en de bijzondere aspecten daarvan op de ingreep te allen tijde geborgd te zijn. Het IVC moet aantoonbare ervaring met NF1 patiënten behandeling hebben en erkend zijn hiervoor. Het IVC moet rekening houden met specifieke NF1 problematiek zoals bijv. moeizamere wondgenezing, slechte botstructuur, bij inwendige operaties met moeilijk af te dichten bloedvaten, enz.

Een IVC heeft een samenwerkingsovereenkomst met het EC en een aantal BC's, waarvandaan patiënten verwezen worden. In overleg met de verwijzende EC / BC sturen IVC's periodiek de gegevens van hun NF1-patiënten naar het EC/BC. In het jaarlijks overleg tussen elk BC en het EC worden patiënten die om bijzondere redenen verwezen werden naar een IVC besproken. Onder bijzondere redenen vallen niet de standaard doorverwijzingen die passen in de reguliere zorg (bijv. Hans Berger Kliniek voor orthopedagogisch onderzoek).

---

<sup>1</sup> De zorgstandaard voor NF1 is in ontwikkeling; verwachte periode van commentaarronde nov-jan-2014; van autorisatieronde feb-maart 2015.

## 2) Zorgverleners

### 2.1 Regievoerend arts (EC of BC)

De regievoerend arts (RA) is een medicus (geen arts-assistent), die op de hoogte is van de recente wetenschappelijke ontwikkelingen en behandelmethoden van de aandoening. Het hoofdbehandelaarschap kan in de diverse zorgfases bij diverse specialisten liggen (zie volgende paragraaf). De verantwoordelijkheden van de RA worden wel vastgelegd, maar dit heeft geen juridische status.

De RA is het eerste aanspreekpunt voor de patiënt betreffende zorginhoudelijke vragen. De RA stelt samen met de patiënt het individueel zorgplan op. Hierbij kan de RA het de multidisciplinaire teamleden consulteren. Het is mogelijk dat de RA tevens hoofdbehandelaar is voor een bepaald(e) traject/periode.

Daarnaast heeft de RA als taken: coördinatie van zorg, toezien op het uitvoeren van het individueel zorgplan en het ondersteunen van het zelfmanagement van de patiënt. De RA coördineert het zorgaanbod en bewaakt de kwaliteit van de zorg(keten). De RA geeft sturing, zodat op het juiste moment de juiste zorg wordt geboden en bewaakt het zorgproces. De RA verzorgt de afstemming tussen alle betrokken zorgprofessionals.

De RA is verantwoordelijk voor het verloop van de transitie van kinder- naar volwassenzorg.

### 2.2 Hoofdbehandelaar (EC, BC, IVC)

De hoofdbehandelaar (HB) heeft de regie van de behandeling tijdens een heel (multidisciplinair) behandeltraject en draagt daarover de inhoudelijke medische eindverantwoordelijkheid. De HB is altijd een medisch specialist en bij voorkeur lid van het multidisciplinair team.

### 2.3 Casemanager (EC of BC)

De CM is het eerste aanspreekpunt voor de patiënt betreffende algemene vragen. De CM, ondersteunt de RA en het multidisciplinair team en is de spin in het web m.b.t. de coördinatie van afspraken voor de patiënt.

### 2.4 Multidisciplinair team (EC of BC)

Het multidisciplinaire team rondom een NF patiënt bestaat altijd uit een “kernteam” dat uitgebreid kan worden met andere specialisten als dat bij de individuele patiënt geïndiceerd is. De volgende specialismen zijn vertegenwoordigd in een kernteam:

#### **Kinderen met NF1**

RA: kinderarts of  
kinderneuroloog  
oogarts

#### **Volwassenen met NF1**

RA: neuroloog  
dermatoloog

#### **Voor algemene begeleiding, consultatie met enige regelmaat:**

Klinisch geneticus, dermatoloog, (kinder)(neuro)psycholoog, (kinder)psychiater, maatschappelijk werker.

**Voor specifieke gerichte begeleiding, onder andere:**

Internist, logopedist, gynaecoloog, (kinder)revalidatiearts, (kinder)fysiotherapeut, (kinder)oncoloog plastisch chirurg, neurochirurg, anesthesist.

Het multidisciplinaire team in het EC of BC, waar de patiënt onder behandeling is:

- overlegt periodiek om te evalueren en adviezen te formuleren m.b.t (vervolg)acties in de zorg voor de patiënt. De RA bespreekt deze adviezen met de patiënt en neemt een gemeenschappelijk besluit welke daarna opgenomen wordt in het individueel zorgplan (IzP) en wordt opgevolgd/uitgevoerd.
- verwijst –indien nodig- de patiënt naar een IVC;
- verricht symptoom-specifieke behandelingen volgens geldende richtlijnen;
- verleent zorg volgens de zorgstandaard voor NF1;
- zorgt ervoor/is ervoor verantwoordelijk dat ieder teamlid beschikt over een actueel IzP van de patiënt.

## 2.5 Lokale basiszorgverleners

De lokale basiszorg wordt verstrekt in de eigen regio en kan, de vorm van revalidatie- en/of diverse vormen van geestelijke of paramedische zorg aannemen. Het individu of team dat de lokale basiszorg levert werkt - net als een IVC - samen en rapporteert direct aan het EC (en BC) die de patiënt verwezen heeft. Het EC (of BC) levert specifieke informatie en evt. instructies m.b.t. NF1.

## 2.6 Huisarts

De **huisarts** van de NF1-patiënt behoort voldoende geïnformeerd te zijn over het ziektebeeld; is op de hoogte van de aandachtspunten zoals vermeld en beschreven in de Huisartsenbrochure NF1 [1] en weet waar het EC zich bevindt. Indien een patiënt onder controle is bij de huisarts, krijgt de patiënt periodiek (frequentie te beoordelen door EC) controles in de EC. De huisarts dient op de hoogte te zijn / kennis genomen te hebben van het IzP.

### **3) Afstemming, verwijzing**

#### **3.1 Overdracht patiënten van BC naar EC**

Zowel het EC als een BC biedt hoog gespecialiseerde, complexe patiëntenzorg met een multidisciplinair team volgens de zorgstandaard voor NF1. Deze zelfstandige zorgverlening aan patiënten is van groot belang. Een BC voert samen met het EC overleg en er vindt onderlinge rapportage plaats. Het EC en BC's voeren jaarlijks overleg waarin o.a. de bijzondere gevallen besproken worden, voor wie de zorg in het EC gecontinueerd zal worden.

#### **3.2 Verwijzing patiënten naar het IC en naar lokale basiszorgverleners**

Als er sprake is van doorverwijzing van het EC/BC naar een IVC of lokale behandelaren, dan rapporteren deze aan de RA van het doorverwijzende EC/BC. Bij het maken van afspraken over het rapporteren richting de RA dienen afspraken gemaakt worden over de periodiciteit waarmee gerapporteerd wordt en over de inhoud ervan. De wijze van rapportage is bij voorkeur digitaal.

## 4) Het opvolgen van mensen met NF1

Het opvolgen van mensen met NF1 is in de taak en de verantwoording van een RA. De RA bepaalt samen met het individu met NF1 of diens ouders/verzorgers welke behandeling wordt ingezet en stelt bij de controles het IzP stelselmatig opnieuw vast. Het is een wens van onze vereniging om meer inzicht in de ontwikkeling van NF1 te verkrijgen. De RA vraagt de (vertegenwoordigers) van het individu met NF1 bij controlebezoeken naar eventuele behoefte aan psychosociale zorg / begeleiding. Bij volwassenen kan daarbij gebruik gemaakt worden van het signaleringsinstrument (lastmeter), dat aanbevolen is in de richtlijn "Detecteren behoefte psychosociale zorg." Het opvolgen van mensen met NF1 is o.a. afhankelijk van de ziekte ernst (zie hieronder)

### 4.1 Classificatie Mild/Ernstig

In de vorige alinea is doelbewust de term patiënt vermeden. NF1 kan zich zeer variabel voordoen waarbij niet ieder mens met NF1 zich patiënt voelt of patiënt is. Er is nog onvoldoende inzicht in geno-fenotype relaties. Om nu onderscheid te maken in een milde of ernstige vorm van NF1 kunnen de volgende criteria gehanteerd worden:

#### Milde vorm

1. Er is **geen** sprake van een micro-deletie in het DNA
2. Er is **geen** sprake van grote (plexiforme) neurofibromen
3. Er is **geen** neurologische of oogheelkundige belemmering of uitval
4. Er is **geen** sprake van al aangetoonde maligniteiten of van een goedaardige oogzenuwtumor als glioom
5. Er is **geen** sprake van (chronische) pijn
6. Er is **geen** sprake van belangrijke psychosociale problematiek (depressiviteit of dysthymie, ADHD of ADD mét medicatie, verstandelijke beperking).
7. **Er is sprake van een redelijk stabiel ziektebeeld** (geen snelle toename van medische klachten of symptomen over laatste jaren geconstateerd)

Indien aan een van bovenstaande criteria niet wordt voldaan is sprake van een **ernstige vorm** van NF1

### 4.2 Opvolgen

NF1 is een zeer variabel ziektebeeld, waarbij zowel de presentatie van, als het moment van optreden van verschijnselen en complicaties bij het individu kan verschillen. Het vaststellen van een 'milde' vorm van NF1 is een momentopname; het beloop en dus de ernst kan met de tijd veranderen.

Opvolging dient gericht te zijn op het optreden van mogelijke specifieke complicaties en op de leer- en sociaal-emotionele problematiek bij NF1.

Vanwege de snelle ontwikkeling van kinderen, wordt tot de leeftijd van 10 jaar jaarlijkse controle aanbevolen door het kernteam, en gedurende de adolescentiefase 1x per 2 jaar. Bij volwassenen zal de frequentie meer aangepast zijn aan de ernst en aard van aanwezige complicaties, met intensivering op indicatie. Controles 1x per 1-2 (ernstige vorm) of 1x per 2-5 jaar (milde vorm) bij het kernteam lijkt wenselijk voor NF1.

Hier spelen o.a. in mee:

- De behoefte van de patiënt zelf aan sociaal-emotionele of maatschappelijke ondersteuning;
- De wens van de patiënt om zich te laten behandelen voor cutane neurofibromen.



Deze wensen kunnen leiden tot – onder regie van de RA-NF1 – een op te starten behandeltraject.

### 4.3 Transitiefase en zelfmanagement

De aandoening NF1 vraagt om extra aandacht voor de transitiefase en het zelfmanagement. Bij mensen met NF1 kan er sprake zijn van een gemiddeld lager IQ dan de gemiddelde populatie en kunnen andere cognitieve en/of sociaal emotionele problemen aanwezig zijn. Betrokken zorgverleners dienen bewust te zijn van de zelfstandige (on)mogelijkheden van de patiënt.

De transitiefase wordt in de zorgstandaard voor NF1 gedetailleerd beschreven. Belangrijk is dat er in principe een éénmalige beoordeling door de RA in het expertisecentrum of behandelcentrum is geweest voor de classificering van de aandoening, de aard van het opvolgtraject en het samen met het individu met NF1 het opstellen van een IzP waarbij aandacht gegeven wordt aan:

- Voorlichting en instructie m.b.t. alarmsymptomen (zie 4.4) aan zowel de patiënt als aan de eigen huisarts
- Eventuele counseling bij de klinische genetica bij kinderwens en t.a.v. borstkanker-risico meisjes (eind pubertijd) en moeders die zelf NF1 hebben.
- De verhoogde kans op het krijgen van maligniteiten.
- De jaarlijkse mammografie en specialistisch borstonderzoek van het 35<sup>e</sup> tot het 50<sup>e</sup> jaar (daarna regulier bevolkingsonderzoek).
- Snelle laagdrempelige afspraak bij het EC/BC bij nieuwe onbegrepen pijnklachten, snelle groei van een (plexiform) neurofibroom of bij functieverlies/neurologische uitval.
- De jaarlijkse controle van de bloeddruk en verwijzing naar het EC of BC bij hypertensie.
- De vormgeving voor de verdere monitoring in het EC/BC is afhankelijk van het fenotype.

### 4.4 Alarmsymptomen

Alarmsymptomen die tussentijdse controles bij het kernteam noodzakelijk maken zijn:

- Als een plexiform neurofibroom:
  - Snel groeit
  - Verandert van aspect
  - Functieverlies geeft van het betreffende lichaamsdeel
  - Pijn doet
- Hypertensie
- Hoofdpijn/braken in de ochtend
- Verslechtering van het zien wat niet met een brilcorrectie kan worden verbeterd

## Bronnen

[1] VSOP, "Informatie voor de huisarts over Neurofibromatose type 1." VSOP, Soest, 2010.

## Informatie en contactgegevens NFDN

<http://neurofibromatose.nl>

ton.akkermans@neurofibromatose.nl (voorzitter NFDN)

## Gebruikte afkortingen

NF1	neurofibromatose type-1
NFU	Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra
EC	expertisecentrum
BC	behandelcentrum
CM	casemanager
IVC	interventiecentrum
RA	regievoerend arts
HB	hoofdbehandelaar
IzP	individueel zorgplan
EUCERD <sup>2</sup>	European Union Committee of Experts on Rare Diseases

---

<sup>2</sup> Vanaf 30 juli 2013 overgegaan naar de *Commission expert group on rare diseases* ([http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/expert\\_group](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group))