



VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Geachte mevrouw/meneer,

Er is veelal weinig bekend over zeldzame aandoeningen bij de bevolking, artsen en andere professionals in de gezondheidszorg. Onbekendheid kan er voor zorgen dat het soms jaren duurt voordat een diagnose wordt gesteld. Als het lang duurt (maanden of jaren) voordat iemand een diagnose krijgt, heet dit diagnostische vertraging. Wanneer er diagnostische vertraging is, duurt het te lang voordat de patiënt de juiste behandeling krijgt. Dit kan ernstige gevolgen hebben voor de patiënt.

Diagnostische vertraging

Er is niet veel bekend over diagnostische vertraging. We weten niet hoe vaak diagnostische vertraging voorkomt. Ook weten we niet hoe lang het gemiddeld duurt voor mensen een diagnose krijgen.

Om hierover meer te weten te komen doen het Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM), het Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG) en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) een onderzoek. Dit onderzoek doen we bij 20 zeldzame aandoeningen. In dit onderzoek wordt samengewerkt met de patiëntenorganisaties van deze aandoeningen.

Doel van het onderzoek

Het doel van dit onderzoek is om meer te weten te komen over diagnostische vertraging bij verschillende zeldzame aandoeningen. Niet bij alle aandoeningen is er diagnostische vertraging. Hoe lang de diagnostische vertraging duurt is ook verschillend per aandoening. We willen in dit onderzoek meer te weten te komen over de oorzaken van diagnostische vertraging. En we proberen oplossingen te vinden om diagnostische vertraging te voorkomen.

Wie vult de enquête in?

Deze enquête is bedoeld voor volwassenen die zelf een (of meerdere) zeldzame aandoening(en) hebben of ouders/verzorgers van een kind met een van de aandoeningen. Wanneer u zelf of uw kind géén diagnostische vertraging had, willen we u tóch vragen om de enquête in te vullen. We willen namelijk ook weten hoe vaak diagnostische vertraging voorkomt bij uw aandoening/de aandoening van uw kind. Kinderen/jongvolwassenen tot 18 jaar vullen de vragenlijst met hun ouders in of laten het invullen van de vragenlijst over aan hun ouders of verzorgers. Wanneer er bij u of uw kind sprake is van meerdere zeldzame aandoeningen tegelijk, vul dan de vragenlijst in voor de aandoening die de meeste impact heeft op uw dagelijks functioneren/leven.

Hoe gaat het in zijn werk?

Besluit u om mee te doen, dan verzoeken wij u vriendelijk om de vragenlijst uiterlijk [datum] online in te vullen. Wilt u de vragenlijst liever op papier invullen, neemt u dan contact op met de

helpdesk of uw patiëntenorganisatie. Een papieren versie wordt dan naar u opgestuurd. **Als u vragen heeft over het invullen van de vragenlijst** kunt u contact opnemen met **drs. Nienke Verheij** van het Universitair Medisch Centrum Groningen, telefoon **050-3616642** of e-mail: n.verheij@umcg.nl. Als u vragen heeft over het onderzoek zelf dan kunt u contact opnemen met de projectleider Rutger Nugteren, telefoon 030-2744383 of e-mail: rutger.nugteren@rivm.nl.

Resultaten

Als de resultaten van het onderzoek bekend zijn, zal de patiëntenorganisatie u hierover informeren.

U kunt de enquête anoniem invullen. U hoeft dus niet uw naam in te vullen. Uw informatie wordt vertrouwelijk verwerkt¹.

Met vriendelijke groet,

De onderzoekers:

Rutger Nugteren, RIVM, Bilthoven

Nienke Verheij-Jansen, TGO, Groningen

Marianne Nijhuis, VSOP, Soest

Wij danken u voor de medewerking!

¹ Enkele van u zal zowel deelnemen aan de hierboven bedoelde enquête als aan de diepte-interviews van onderzoeker Manna Alma, UMCG. Wanneer u aan beide onderzoeken deelneemt, zal u om toestemming gevraagd worden voor een koppeling tussen de diepte-interviews en de enquête die in het kader van het project Vroegsignalering wordt afgenomen.