

# Onderwijsdag: naar personalised care voor zeldzame ziekten

31 oktober 2025



## The 27<sup>th</sup> SSBP International Research Symposium

Educational Day: 4<sup>th</sup> September 2025 • Research Symposium 5<sup>th</sup> – 6<sup>th</sup> September 2025 • Amsterdam, the Netherlands

**The Society for the Study of Behavioural Phenotypes (SSBP) richt zich op de ontwikkeling en het gedrag van mensen met een genetische afwijking. Op 4 september 2025 werd de onderwijsdag van het 27<sup>e</sup> internationale research symposium gehouden in Amsterdam. Het thema; naar personalised care voor zeldzame genetische ziekten. In dit artikel bespreekt Irene Lok, arts VG i.o, zowel de sessie over familiegerichte zorg als de sessie over richtlijnen.**

### **Gezinsgerichte zorg**

In de afgelopen jaren is steeds meer aandacht gekomen voor de uitdagingen waar de familie van de patiënt voor staat. Janneke Zinkstok, kinder- en jeugdpsychiater, verbonden aan het Radboud UMC, opende als keynote speaker de tweede sessie waarin dit onderwerp centraal stond.

Onderzoek naar ouders van patiënten met Dravet syndroom laat zien dat er een hoge last ervaren wordt bij ouders, met name door het onvoorspelbare gedrag van deze kinderen.<sup>1</sup> Naast deze stress hebben ouders minder tijd voor zelfzorg en wordt het navigeren binnen het gezondheidssysteem ervaren als een voltijd baan. Nog ongepubliceerde data laten echter zien dat hoe meer ouders de mogelijkheid krijgen om invloed uit te oefenen op hun eigen situatie, des te lager de mate van spanning en stress wordt.

## **Family empowerment**

Met het doel meer invloed uit te oefenen op de eigen situatie werden drie verschillende methoden besproken:

- *Mindfull parenting*; een methode om ouders om te laten gaan met de belasting die zij ervaren in het zorgen voor deze kinderen. Deze methode werd gebaseerd op werk van Sasja Druijff en op onderzoek onder ouders van kinderen met het 22Q11.2 deletie syndroom.<sup>2</sup> Ouders geven aan aardiger voor zichzelf te worden en zichzelf minder te veroordelen. Daarnaast kunnen zij weer meer aan zelfzorg doen.
- *Acceptance Commitment Therapy (ACT)*; een derde generatie gedragstherapie. Doel hiervan is om ouders te helpen berusten in en accepteren dat hun kind een syndroom heeft (*acceptance*), om zich te kunnen richten op wat voor hen van betekenis is (*commitment*), waardoor de mate van zelfzorg toeneemt. Op dit moment loopt hiervoor een pilot in het UMC Utrecht via Kirsten Smeets, GZ-psycholoog.
- *Peer support*; ouders ervaren chronisch verdriet door voortdurend en terugkerend verlies. Daarnaast worden zij bij kinderen met een verstandelijke beperking telkens opnieuw geconfronteerd met het niet bereiken van mijlpalen. In 2024 werd een scoping review gepubliceerd waarin peer-to-peer support bij ouders van patiënten met een ontwikkelingsstoornis op basis van een hersenaandoening werd onderzocht.<sup>3</sup> Met name praktische tips worden als zeer waardevol ervaren (zoals bijvoorbeeld in Facebook groepen). Ouders hebben daarnaast het idee minder alleen te zijn en ervaren begrip zonder het gevoel veroordeeld te worden. Ook willen ouders graag andere ouders bijstaan die net geconfronteerd zijn met de diagnose. Echter, er zijn ook ouders die aangeven dat zij andere ouders niet willen lastigvallen met hun verhaal. Door de negatieve aspecten te belichten zijn ouders nieuwe lotgenoten af te schrikken en te demotiveren.

## **Peer support pilot**

In het Radboudumc is gestart met de pilot 'Buddy4CaringParents'. Deze is gebaseerd op peer support voor vrouwen met borstkanker. Het doel van de pilot is dat

gekoppelde ouders tijdens de gehele levensloop van hun kind unieke steun en herkenning aan elkaar bieden. Hierbij kan het kind inmiddels ook al de volwassenleeftijd hebben bereikt. Ouders bepalen zelf hoe ze het contact willen vormgeven, bijvoorbeeld via Whatsapp berichtjes of face-to-face. Voorlopige data laat een positief effect zien, echter niet elke match leidt tot een contact. Het is nog mogelijk voor ouders om zich aan te melden via de website van het Radboudumc of voor vragen contact op te nemen via [buddy4caringparents.psy@radboudumc.nl](mailto:buddy4caringparents.psy@radboudumc.nl).

## **Discussie in de zaal**

Naar aanleiding van deze keynote werd door de aanwezigen besproken dat aandacht voor de ouder er ook voor zorgt dat het systeem meer betrokken is bij de behandeling. Daarnaast wordt ingegaan op het belang van culturele sensitiviteit: bij mensen met een niet-westerse achtergrond kan de rol van de arts anders worden ervaren. Benadrukt wordt dat niet elk steunsysteem toe is aan deze aandacht en dat het betrekken van een professionele tolk een welkome hulp kan zijn in de duiding.

Opvallend is dat met name moeders betrokken zijn in gesprekken en onderzoek terwijl vaders liever actief iets doen, zoals het organiseren van een barbecue of het opzetten van een research agenda. Aanwezige onderzoekers en klinici herkenden dit. In Vlaanderen blijkt een actief netwerk van brussen (broers en zussen) te zijn.

De belangrijkste boodschap; van zorg voor de familie naar zorg met de familie; niets over ons zonder ons.

## **Verenigd Koninkrijk**

Jeanne Wolstencroft doet in het kader van het IMAGINE-ID consortium onderzoek naar de beschikbaarheid van geestelijke hulp bij ouders van kinderen met een genetische afwijking. Eerder werd in het Verenigd Koninkrijk onderzocht in welke mate geestelijke hulp wordt geboden aan patiënten met een zeldzame ziekte (n=1231) en hun ouders (n=564).<sup>4</sup> Er werd aangetoond dat zich op dit vlak voor zowel patiënten als voor ouders een kennislacune bevindt. Ouders rapporteerden vrijwel allemaal dat zij zich zorgen maken over de kwaliteit van leven van hun kind (97%) en dat deze zorgen effect hebben op hun eigen mentale gezondheid (96%). Opvallend is dat 22% van de ouders te veel tijdsdruk ervaart om voor zichzelf hulp te zoeken.

## **Gezin**

Dat het emotionele aspect binnen gezinnen belangrijk is wordt ook onderschreven door Josephine Haddon, onderzoekster bij de afdeling neuropsychiatrie in Cardiff, Verenigd Koninkrijk. Zij onderzocht patiënten en hun familie met een

ontwikkelingsstoornis die veroorzaakt wordt door een copy number variant (ND-CNV; een deletie of duplicatie in het DNA welke de ontwikkelingsstoornis veroorzaakt). Ongepubliceerd onderzoek laat zien dat families zowel een grotere cohesie ervaren maar ook meer conflict. De ND-CNV kinderen zijn gevoeliger voor de positieve en negatieve impact in het gezin. Hiermee wordt onderstreept dat het meenemen van het gezin, bijvoorbeeld door peersupport, zowel de patiënt, ouders en broers/zussen mentaal positief zou kunnen helpen.

## **Richtlijnen**

Als laatste keynote speaker gaf Mirthe Klein Haneveld meer inzicht in de ontwikkeling van richtlijnen voor patiënten met een verstandelijke beperking op basis van een zeldzame genetische aandoening. In het kader van haar promotieonderzoek onderzocht zij middels een systematic review en critical appraisal wat ten grondslag ligt aan de obstakels bij het ontwikkelen van richtlijnen voor deze groep patiënten.<sup>5</sup> Zij besprak drie belangrijke punten en daarbij mogelijke richting voor verbetering;

- Er zijn vele zeldzame ziekten, maar vraag is waar de prioriteit ligt en zou moeten liggen. Het voorstel van de spreker zou zijn om te kijken waar de hoogste last voor patiënten en hun familie ligt in combinatie met een tekort aan kennis over gezondheidsrisico's die aanpassingen van de zorg vereisen.
- Er is maar beperkt wetenschappelijk bewijs met, gezien de zeldzaamheid van de aandoeningen, een kleine sample. Daarnaast is er slechts een beperkte hoeveelheid subsidie en funding. Voorstel zou zijn om andere bronnen van data te gebruiken, zoals uit aangelegde registers, expert evidence van professionals en ouders en beleefde ervaringen van zowel patiënt en familie.
- Er zijn maar een beperkte hoeveelheid experts. Door middel van internationale collaboratie zou kennis kunnen worden vergroot mits er sprake is van transparantie over belangverstengeling; experts kunnen makkelijker (financiële) belangen hebben bij deze zeldzame ziekten. Daarnaast zit mogelijk veel winst in het betrekken van zowel de patiënt, ouders als de patiëntenverenigingen.

## **Veel interesse**

Deze onderwijsdag liet wederom zien dat vanuit alle windstreken veel interesse is voor onze populatie. De druk die ligt op de gezinnen van patiënten met een genetische aandoening (en verstandelijke beperking) is hoog, maar door meer aandacht voor het gezin in de spreekkamer te hebben kunnen we mogelijk niet alleen op de korte termijn een luisterend oor bieden, maar ook een zaadje planten voor de lange termijn door te laten zien dat we ook open staan voor hun zorgen.

## Referenties

1. Postma A, Milota M, Jongmans MJ, Brilstra EH, Zinkstok JR. Challenging behavior in children and adolescents with Dravet syndrome: Exploring the lived experiences of parents. *Epilepsy Behav.* 2023;138:108978.
2. Swanson SE, Duijff SN, Campbell LE. Care4Parents: An Evaluation of an Online Mindful Parenting Program for Caregivers of Children with 22q11.2 Deletion Syndrome. *Advances in Neurodevelopmental Disorders.* 2025;9(2):195-212.
3. Postma A, Ketelaar M, van Nispen Tot Sevenaer J, Downs Z, van Rappard D, Jongmans M, Zinkstok J. Exploring individual parent-to-parent support interventions for parents caring for children with brain-based developmental disabilities: A scoping review. *Child Care Health Dev.* 2024;50(3):e13255.
4. Spencer-Tansley R, Meade N, Ali F, Simpson A, Hunter A. Mental health care for rare disease in the UK – recommendations from a quantitative survey and multi-stakeholder workshop. *BMC Health Serv Res.* 2022;22(1):648.
5. Klein Haneveld MJ, Hieltjes IJ, Langendam MW, Cornel MC, Gaasterland CMW, van Eeghen AM. Improving care for rare genetic neurodevelopmental disorders: A systematic review and critical appraisal of clinical practice guidelines using AGREE II. *Genet Med.* 2024;26(4):101071.

*Dit artikel is onderdeel van het [oktobernummer van TAVG 2025](#).*