



*Zorgstandaarden
Zeldzame Aandoeningen*

Zorgstandaard Li Fraumeni syndroom



RandomKanker
Stichting Diagnose Kanker (SDK)

Zorgstandaard Li Fraumeni Syndroom

Als Li-Fraumeni je erfenis is!

Colofon:

Opdrachtgever: Stichting Diagnose Kanker /European Li-Fraumeni Families Foundation ELFF

Projectleider: Tom van der Wal

Medemblik, februari 2014

www.zorgstandaard-li-fraumeni.nl

www.li-fraumeni.nl

www.wiki-zorgstandaarden.nl

www.zorgstandaarden.net

www.zorgstandaarden.nl

Inhoudsopgave:

Inhoudsopgave:	3
1. VOORWOORD	5
Tom van der Wal-Projectleider 2. Li-Fraumeni / Li-Fraumeni Like syndroom	5
2.1 kenmerken.....	6
2.2 Alarmsymptomen LFS/LFL	7
3. Achtergronden zorgstandaard.....	9
3.1. Definitie zorgstandaarden en gebruikersdoelen	9
3.2. De richtlijnen en de zorgstandaard	10
4. Generieke modules - thema's	11
4.1. Generieke zorgthema's VSOP.....	11
5.ORGANISATIE EN CONCENTRATIE VAN ZORG	14
5.1.Functies	15
5.2 Het individueel zorgplan afgestemd op de behoefte van de patiënt.....	16
5.3 Wie is de zorgvrager?	16
5.4 Toelichting op het individueel zorgplan:	16
5.5 Klinisch Genetisch Centrum (KGC) en rolverdeling:	17
6. Aandachtpunten, wenzorg en aanbevelingen	19
6.1 Algemeen.....	19
6.2 Dilemma's	19
6.3 Overige aanbevelingen	19
6.4 Overzicht knelpunten	21
7. De VIER FASES VAN DE ZORGSTANDAARD	23
8. FASE 1: VROEGE ONDERKENNING EN PREVENTIE.....	24
8.1 Algemeen.....	24
8.2 Identificeren van mogelijke TP53 mutatiedragers	25
8.3 De zorgvragen.....	26
8.4 Inhoud van de zorg in fase 1.....	26
8.5 Kinderen uit een LFS/LFL-familie	26
8.6 Kwaliteitscriteria Fase 1: vroege onderkenning en preventie.....	28
9. FASE 2: DE DIAGNOSE.....	29
9.1 De diagnose	29
9.2 Het DNA-onderzoek.....	30
9.3 Omschrijving van ziektespecifieke zorg in fase 2	30
9.4 Eerste bezoek aan een KGC.....	30
9.5 Uitslag van de DNA-test.....	31
9.6 Kwaliteitscriteria Fase 2 Diagnostiek.....	33
10. FASE 3: INDIVIDUEEL ZORGPLAN EN BEHANDELING.....	35
10.1 Behandeling.....	35
10.2 Risicomanagement	35
10.3 De inhoud van de zorg in fase 3	36
10.4 Kwaliteitscriteria fase 3 individueel zorgplan en behandeling.....	37
11. FASE 4: PSYCHOSOCIALE BEGELEIDING -MAATSCHAPPELIJKE PARTICIPATIE - REINTEGRATIE EN RELAPSPREVENTIE	39
11.1 Een belangrijk deel van de ondersteuning is de psychosociale hulpverlening	39
11.2 Aandacht voor de partners.....	40
11.3. Maatschappelijke ondersteuning	40
11.4 Maatschappelijke participatie, re-integratie en relapspreventie.....	41
11.5 Meting van de zorgbehoefte aan psychosociale ondersteuning	41

11.6 Kwaliteitscriteria Fase 4 Psychosociale begeleiding, maatschappelijke participatie re-integratie en relapspreventie.....	42
12. Appendix.....	45
12.1 Belangenbehartiging.....	45
12.2 IPSO Instellingen voor Psychosociale Oncologie (IPSO).	45
13. Literatuurlijst	46
14. Proefschriften over Li-Fraumeni.....	47
15. Projectorganisatie van de zorgstandaard.....	48
16. Projectteam en dank aan.....	49
17. Materiaal om mee te geven	50
18. Lijst van afkortingen	51
19. Begrippenlijst (VSOP).....	52

1. VOORWOORD

Stichting Diagnose kanker (SDK) heeft in opdracht van The European Li-Fraumeni Families Foundation (ELFF), ook bekend als 'De Belangengroep Li-Fraumeni familie' (BLF), de zorg op zich genomen voor de beschrijving van de zorgstandaard van het Li-Fraumeni- / Li-Fraumeni Like syndroom (LFS/LFL).

De zorgstandaard beschrijft de minimale goede zorg gezien vanuit het patiëntenperspectief. De zorgstandaard volgt 'de zorgstandaard in model' van ZonMW. Aan de zorgstandaard zijn kwaliteitscriteria gekoppeld. Er is niet alleen aandacht voor de medisch-inhoudelijke, psychosociale en maatschappelijke gevolgen voor 'PT53 mutatie dragers', maar ook voor de gevolgen voor 'niet-dragers', de familieleden en de partners. De zorgstandaard is geschreven voor de zorgverleners (de professionals).

Tijdens het opstellen van de zorgstandaard werd al snel duidelijk dat de zorgstandaard ook digitaal zou moeten worden aangeboden. Artsen hebben beperkte tijd voor hun patiënten en géén tijd om tijdens een consult vele pagina's door te lezen. Ook daarin zijn wij geslaagd. Op de website www.zorgstandaard-li-fraumeni.nl vindt u deze zorgstandaard terug in een digitale vorm, inclusief handige zoekfuncties.

Voor het opstellen van de zorgstandaard heeft SDK samenwerking gezocht met de beroepsgroepen die in alle fases van het zorgtraject de meeste zorg verlenen aan LFS/LFL-zorgvragers. SDK heeft daarnaast ook een achterbanraadpleging uitgevoerd door middel van een enquête en interviews en brengt in deze zorgstandaard de wensen en opmerkingen van de LFS/LFL-zorgvragers naar voren.

De zorgstandaard biedt een leidraad door de norm te stellen waaraan goede zorg voor mensen met LFS/LFL zou moeten voldoen.

De zorgstandaard is een levend document. Door gezamenlijke inspanningen van zorgverleners en zorgvragers streven wij ernaar deze actueel te houden. SDK stelt voor de standaard om de vijf jaar aan te passen, of eerder indien wenselijk is. De verantwoording ligt bij SDK/ELFF en de beroepsgroepen, ieder vanuit het eigen perspectief. Nieuw meetpunt : 1 Januari 2018. Het Initiatief ligt bij dan bij SDK/ELFF.

Naast de zorgstandaard heeft SDK samen met de VSOP en het NHG ook een huisartsenbrochure Li-Fraumeni in het kader 'De patiënt als informatiedrager' ontwikkeld. De brochure voor zorgverleners is te bestellen of te downloaden op www.li-fraumeni.nl. De informatie uit deze brochure is tevens verwerkt in deze zorgstandaard.

Wij hopen van harte dat de zorgstandaard zal leiden tot meer duidelijkheid, maar vooral tot goede zorg.

Stichting Diagnose Kanker (SDK) /Stichting ELFF

Tonia van der Wal-de Vries, Voorzitter Stichting Diagnose Kanker (SDK)

Tom van der Wal-Projectleider zorgstandaard LFS/LFL voor de Stichting Diagnose Kanker /ELFF

2. Li-Fraumeni / Li-Fraumeni Like syndroom

Het Li-Fraumeni syndroom (LFS) werd voor het eerst beschreven door Dr. Frederick Li en Dr. Joseph Fraumeni in 1969. Beide artsen beschreven een aantal families waarin een bepaalde combinatie van tumoren voorkwam. In 1990 werd bij een aantal families met deze specifieke combinatie van tumoren (het Li-Fraumeni syndroom genoemd) een defect in het TP53 gen aangetoond. LFS is een uiterst zeldzame erfelijke aandoening waarbij patiënten gevoelig zijn voor het krijgen van kanker. Kenmerken zijn:

- een grote verscheidenheid aan diverse soorten kanker met als meest typische tumoren het sarcoom (van het bot of de weke delen), borstkanker, hersentumor, bijnierschorskanker en leukemie;
- de jonge leeftijd waarop kanker ontstaat;
- de kans op het krijgen van multiple primaire tumoren gedurende het leven.

Naast het Li-Fraumeni syndroom bestaat het Li-Fraumeni-like syndroom(LFL). Het Li-Fraumeni-like syndroom heeft een iets ander klinisch beeld; wel kan dezelfde erfelijke aanleg aangetoond worden.

In deze zorgstandaard wordt gesproken over LFS/LFL en TP53-mutatiedrager(s). Iemand met een TP53 mutatie wordt ook wel mutatie drager of kortweg 'drager' genoemd. In deze zorgstandaard hanteren wij de term 'de zorgvrager' voor zowel patiënten met als zonder een mutatie. Met de laatste groep bedoelen wij mensen die wel aan het klinisch beeld voldoen, maar waarbij de mutatie niet kan worden aangetoond (zie etiologie). De zorgvrager kan ook een naaste/partner zijn.

2.1 kenmerken

2.2.1 Voorkomen van het Li-Fraumeni syndroom

Het Li-Fraumeni syndroom komt in gelijke mate bij mannen en vrouwen voor.

2.1.2 Geografische verspreiding

Het Li-Fraumeni syndroom komt in gelijke mate voor bij verschillende rassen en nationaliteiten.

2.1.3 Overerving

De overerving is autosomaal dominant. Als één van de ouders is aangedaan, bestaat er voor elk kind een kans van 50% om de erfelijke aanleg ook te krijgen.

2.1.4 Etiologie

Er is een relatie tussen het Li-Fraumeni syndroom en kiembaanmutaties in het tumorsuppressorgen TP53. TP53 bevindt zich op chromosoom 17p13 en heeft een belangrijke regulerende functie bij de celdeling en homeostase. Een goed functionerend TP53 gen beschermt tegen een opeenstapeling van genetische defecten. Bij circa 75% van de klassieke Li-Fraumeni families (LFS) wordt een kiembaanmutatie in het TP53-gen gevonden waardoor deze bescherming deels is weggevallen. Er is nog onvoldoende verklaring voor de oorzaak van het Li-Fraumeni syndroom bij de andere 25% van de families. Mogelijk ligt het defect op delen van het gen die niet in kaart gebracht zijn. Ook is het mogelijk dat andere genen betrokken zijn bij het ontstaan van het Li-Fraumeni syndroom. Bij het Li-Fraumeni-like syndroom (LFL) kan in slechts 20-40% van de gevallen een TP53-mutatie worden aangetoond.

2.1.5 De novo mutaties

Mutaties in het TP53-gen kunnen familiair voorkomen, dan wel 'de novo' zijn ontstaan. Onduidelijk is hoe vaak dit laatste voorkomt.

2.1.6 Risico

Het *life-time* risico op kanker voor patiënten met het Li-Fraumeni syndroom is circa 90%, waarbij meer dan

de helft van de tumoren optreedt voor het 40e levensjaar. Het *life-time* risico op het ontwikkelen van kanker is voor vrouwen aanmerkelijk hoger dan voor mannen (bijna 100% versus 73%). Het verschil wordt vrijwel volledig verklaard door de hoge incidentie van borstkanker. Circa 12-18% van de bewezen dragers van de TP53-mutatie ontwikkelt kanker vóór het 20e levensjaar. Multiple primaire tumoren komen veel voor (15-40% van de mutatiedragers ontwikkelt een tweede primaire tumor), vooral als de eerste tumor ontstond op de kinderleeftijd.

2.1.7 Prevalentie

Het Li-Fraumeni syndroom en het Li-Fraumeni-like syndroom zijn zeer zeldzaam. In Nederland zijn op dit moment circa 30 families met een aangetoonde TP53 mutatie bekend, met een onbekend aantal zorgvragers. Door het erfelijke aspect zijn er per huisartsenpraktijk soms meerdere patiënten uit één familie bekend.

2.2 Alarmsymptomen LFS/LFL

Specifieke symptomen

Er zijn geen afwijkingen bij het lichamelijk onderzoek van patiënten met LFS/LFL, anders dan de specifieke kenmerken van een eventueel op dat moment actieve vorm van kanker. Hieronder worden de belangrijkste alarmsymptomen beschreven van veel voorkomende vormen van kanker die zich voordoen bij het LFS/LFL syndroom.

Mammacarcinoom

- palpabele massa, zwellingen, asymmetrieën
- tepeluitvloed
- tepelintrekking
- sinaasappelhuid, ulceraties, versterkte vertekening, eczeem, verhevenheid, intrekkingen, kleurverandering

Hersentumor

- uitvalsverschijnselen, veranderingen in het looppatroon
- gedragsveranderingen en andere afwijkingen bij neurologisch onderzoek
- visus- of gezichtsveldafwijkingen
- braken (met name ochtendbraken)
- hoofdpijn

Osteosarcoom

- pijnklachten in het bewegingsapparaat die aanhouden in rust
- palpabele botmassa
- functiebeperking van een gewricht
- spontane of na minimaal trauma ontstane fractuur

Weke delen sarcoom

- groeiende palpabele massa
- pijnklachten kunnen aanwezig zijn

Leukemie

- bleekheid of vermoeidheid (anemie)
- hematomen en bloedingen (trombocytopenie)
- koorts
- gegeneraliseerde lymfadenopathie
- hepatosplenomegalie

Bijnierschorscarcinoom

- pubertas praecox (vervroegd ontstaan van oksel- en schaamhaar, groei van genitalia, acne, vervroegde borstontwikkeling)
- palpabele abdominale massa

Overige signalen die kunnen duiden op maligniteiten zijn:

- chronische hoest of heesheid, eventueel met hemoptoë
- slikproblemen
- huidafwijkingen (nieuwe of veranderende moedervlekken, schilferende of verheven afwijkingen)
- gemakkelijk bloedende huidafwijkingen
- plasklachten (aanhoudende pollakisurie, hematurie, strangurie)
- gewichtsverlies zonder duidelijke aanleiding
- ongewoon vaginaal bloedverlies of abnormale afscheiding
- pijn of vorm-/grootteverandering van de testis
- veranderde stoelgang zonder aanleiding, al dan niet met bloed- of slijmbijmenging

3. Achtergronden zorgstandaard

Waarom een zorgstandaard bij zeldzame en chronische aandoeningen? Zorgstandaarden hebben betrekking op mensen met een chronische en zeldzame aandoening of met een verhoogd risico daarop. Voor hen geldt dat zij na het stellen van de diagnose hun verdere leven met hun aandoening worden geconfronteerd en daarmee om moeten leren omgaan.

De belangrijkste functie van een zorgstandaard is om aan te geven hoe de zorgvraag van mensen met een zeldzame en/of chronische aandoening (of met een verhoogd risico daarop) wordt beantwoord. Uiteraard in samenhang met de klinische behandelrichtlijnen. Doel is dat de zorgvragers hun leven als volwaardig burger kunnen inrichten en dat zij als een volwaardig partner met een eigen verantwoordelijkheid in het zorgproces kunnen optreden.

De zorgstandaard geeft de maatstaf voor het vereiste niveau van kwaliteit van zorgverlening en biedt voldoende ruimte voor flexibiliteit inclusief een individuele, persoonsgerichte benadering van mensen met een chronische en zeldzame aandoening. Een zorgstandaard is zodoende een instrument voor het realiseren van verscheidene doelen, zoals:

- het bevorderen van transparantie in het zorgproces;
- het bevorderen van zelfmanagement en ondersteuning van de zorgvrager als regisseur van zijn eigen bestaan met een eigen verantwoordelijkheid;
- een effectieve en eigentijdse organisatie van de zorgketen;
- kwaliteitsbewaking en bevordering door effectieve communicatie tussen zorgvrager en zorgverlener(s);
- rapportages van bereikte resultaten en feedback;
- het genereren van geordende informatie voor analyse, beleid en toezicht.

Hiermee vormt de zorgstandaard ook de basis voor het inkopen van ketenzorg door zorgverzekeraars.

3.1. Definitie zorgstandaarden en gebruikersdoelen

Het eerste, meest omvattende doel van een zorgstandaard is het bevorderen van optimale zorg voor mensen met een (zeldzame) chronische aandoening. Een zorgstandaard stelt de norm voor goede zorg en beschrijft de inhoud van de zorg, de bijpassende organisatie en de indicatoren van kwaliteit. Daarmee wordt de zorgstandaard ook een geschikt uitgangspunt voor de aanspraken in verzekerde zorg en voor de onderliggende bekostigingssystematiek. Een zorgstandaard is toegankelijk voor iedereen: voor cliënten/patiënten, voor zorgverleners, voor bestuurders, beleidsmakers en toezichthouders. Het Coördinatieplatform Zorgstandaarden geeft de volgende definitie van een zorgstandaard:

“ Een zorgstandaard geeft vanuit het patiëntenperspectief een op actuele en wetenschappelijk onderbouwde inzichten gebaseerde functionele beschrijving van de multidisciplinair georganiseerde individuele preventie, zorg en ondersteuning bij zelfmanagement voor een bepaalde chronische aandoening gedurende het complete zorgcontinuüm, evenals een beschrijving van de organisatie van de betreffende preventie, zorg en de relevante kwaliteitsindicatoren”.

Een zorgstandaard is een algemeen raamwerk op hoofdlijnen voor de behandeling van mensen met een bepaalde aandoening. Het beschrijft de norm (gebaseerd op richtlijnen en wetgeving) waaraan goede zorg voor een bepaalde aandoening zowel zorginhoudelijk als procesmatig minimaal moet voldoen. Dit maakt het voor alle partijen in de markt inzichtelijk wat zij kunnen en mogen verwachten in het behandelingstraject. De Zorgstandaard LFS/LFL is het algemene raamwerk op hoofdlijnen voor de behandeling van alle mensen met LFS/LFL en biedt daarmee het fundament voor goede zorg in Nederland.

3.2. De richtlijnen en de zorgstandaard

De zorgstandaard is een op systematische wijze ontwikkeld document, gebaseerd op wetenschappelijke inzichten (*evidence based*) en gebundelde klinische ervaring (*practice based*). Deze kan voor zorgverleners en patiënten van nut zijn bij het nemen van beslissingen over adequate (effectieve en doelmatige) zorg bij een specifiek gezondheidsprobleem. De richtlijn is een advies dat het 'wat, wanneer en waarom' beschrijft en is, evenals de zorgstandaard en het protocol, gekoppeld aan een diagnose. De zorgverleners handelen bij een zorgvraag over (mogelijke) erfelijke aanleg voor LFS/LFL volgens de geldende richtlijnen en binnen het wettelijke kader. Zij zijn op de hoogte van de geldende interne en externe protocollen, werkafspraken en de eventueel beschikbare zorgpaden en handelen conform. Op dit moment bestaat er geen landelijk vastgestelde richtlijn voor het hele zorgtraject. Er wordt per zorgfase verwezen naar de meest cruciale richtlijnen. De belangrijkste richtlijnen die algemeen gelden zijn:

- Richtlijn LFS/LFL Zie: oncoline richtlijn) ¹
- Voorspellend DNA-onderzoek", Commissie Kwaliteit van de Vereniging Klinische genetica Nederland VKGN, aangepaste versie 20-09-2007, J.J. van der Smagt, hierna te noemen: "VKGN-DNA-onderzoek".
- Erfelijke tumoren, Richtlijnen voor diagnostiek en preventie, Stichting opsporing erfelijke tumoren (STOET)/ Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), 2010.
- Richtlijn "Detecteren behoefte psychosociale zorg", Landelijk richtlijn, Werkgroep Richtlijn detecteren behoefte psychosociale zorg, Nederlandse Vereniging voor Psychosociale Oncologie (NVPO), 07-06-2010.
- Richtlijn het informeren van familieleden bij erfelijke kanker VKGN (eind 2012)

¹ Richtlijn Li-fraumeni :

http://www.oncoline.nl/richtlijn/item/index.php?pagina=/richtlijn/item/pagina.php&richtlijn_id=716

4. Generieke modules - thema's

Generieke modules en thema's beschrijven vanuit patiëntenperspectief de zorg voor het individu in verband met een zorgvraag die voor meer dan één chronische aandoening relevant is en daarmee generiek is. Deze zorg kan gericht zijn op geïndiceerde preventie, op zorg gerelateerde preventie en/of op behandeling. Een belangrijk aspect in alle fasen en omstandigheden is de ondersteuning van zelfmanagement. Een zorgstandaard kan meer dan één generieke module /thema bevatten. Elke generieke module bevat drie vaste onderdelen:

- indicatie (in- en exclusiecriteria) Op wie is deze generieke module van toepassing?
- behandeling (geïndiceerde preventie en zorg). Welk advies/behandeling/interventie/ondersteuning/begeleiding bevat deze generieke module?
- verantwoordingsinformatie. Wat zijn de gegevens (data) die in deze generieke module elektronisch moeten worden vastgelegd? (voor modules).

Daarnaast kunnen aan elke generieke module /elk thema ziektespecifieke addities worden toegevoegd; Generieke modules zijn beschreven in het model voor de zorgstandaarden ('Zorgstandaarden in Model', Coördinatieplatform Zorgstandaarden, 2010), daar aangeduid als 'zorgmodules'. Op dit moment is nog slechts één zorgmodule beschikbaar, namelijk de zorgmodule 'Stoppen met Roken' (Partnership Stop met Roken, 2009). Andere zorgmodules zijn nog in ontwikkeling.

4.1. Generieke zorgthema's VSOP

De VSOP ontwikkelt naast de generieke modules ook generieke thema's. Deze thema's volgen waar mogelijk hetzelfde format en worden hetzelfde ingezet. Het enige verschil is dat ze korter en compacter zijn en dat ze speciaal voor de zeldzame aandoeningen ontwikkeld zijn. Hieronder staat een overzicht van de thema's die de VSOP ontwikkeld heeft. De generieke zorgthema's zijn te vinden op: www.zorgstandaarden.net. Deze website is een initiatief van de VSOP.

Een recent overzicht van de thema's is te vinden op: (september 2012):

<http://www.zorgstandaarden.net/nl/wat-is-een-zeldzame-aandoening/generieke-zorgthemas>

1. Concentratie en organisatie van zorg (in ontwikkeling)
2. [Farmaceutische zorg](#)
3. [Genetica](#) (in ontwikkeling)
4. [Huisartsgeneeskundige zorg](#)
5. Hulpmiddelen (in ontwikkeling)
6. [Preconceptiezorg](#) (concept)
7. [Psychosociale zorg](#)
8. [Registraties/patiëntregisters](#)
9. [Transitiezorg](#) (concept)
10. Voorlichting (in ontwikkeling)
11. [Zelfmanagement](#)

Bovenstaande lijst is nog niet compleet en de verwachting is dat deze zich nog zal uitbreiden.

4.1.1 De volgende (VSOP) generieke thema's zijn van toepassing op deze zorgstandaard

- generiek thema: [Huisartsengeneeskundige zorg](#)
- generiek thema: [Genetica](#)
- generiek thema: Concentratie en organisatie van zorg (in ontwikkeling)
- generiek thema: [Preconceptiezorg](#) (concept)
- generiek thema: [Psychosociale zorg](#)
- generiek thema: [Registraties /patiënte registers](#)
- generiek thema : Voorlichting (in ontwikkeling)
- generiek thema: [Zelfmanagement](#)

Zie: <http://www.zorgstandaarden.net/nl/wat-is-een-zeldzame-aandoening/generieke-zorgthemas> voor het actuele overzicht van de generieke thema's(VSOP)

4.1.2 Addenda generieke VSOP thema's

Generiek thema huisarts (VSOP)

Auteurs: Mevrouw drs. S.A. Hendriks, VSOP

Accordering door:

Mevrouw drs. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker, Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting

Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker, Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Sectie Standaarden.

Ziektespecifiek addendum Huisarts

- Detecteert dat een patiënt mogelijk erfelijk belast is en een hoge prioriteit heeft. (Overigens gaat dit meestal via de behandelende arts van iemand in de familie die zelf kanker heeft en zelden via de huisarts.)
- Heeft een hoge alertheid bij vage klachten bij LFS/LFL en verwijst sneller door
- Vraagt altijd door naar familie geschiedenis bij alle kankerpatiënten in de praktijk
- Is extra alert bij alle kenmerken die op kanker kunnen wijzen

Generiek thema: Genetica (VSOP)

Auteurs: Drs. S.A. Hendriks, VSOP

Accordering door:

Prof. dr. D. Lindhout, kinderarts, Afdeling Medische genetica UMC Utrecht

Prof. dr. C.T.R.M. Stumpel, klinisch geneticus, Afdeling Klinische genetica, MUMC+ Maastricht

Ziektespecifiek addendum: Genetica

- geen toevoeging

Generiek thema: Preconceptiezorg (VSOP)

Auteurs: Ildiko, Prof. Eric Steegers Erasmus MC – Sophia, Dr. De Jong-Potjer Huisarts, Zoetermeer

Accordering door:

Drs. E. van Vliet, arts

Prof. Dr E.A.P. Steegers, gynaecoloog Erasmus-MC – Sophia

Prof. Dr C. Schrande-Stumpel, klinisch geneticus MUMC

Ziektespecifiek addendum: Preconceptiezorg

- **Rol van de huisarts en prenatale en preïmplantatie genetische diagnostiek**

Er kan een rol voor de huisarts zijn weggelegd in de voorlichting over een kinderwens bijvoorbeeld over prenatale diagnostiek (PND) en preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD).

- **Zwangerschap en tumoren**

Voorafgaand aan een zwangerschap of anders direct nadat de zwangerschap is ontdekt, is het belangrijk om eventueel aanwezige tumoren op te sporen. Het risico bestaat dat de (eerste) symptomen van tumoren worden toegeschreven aan de zwangerschap, zowel door de patiënte als de zorgverlener. Het is daarom van belang alert te blijven en bij klachten steeds weer de mogelijkheid van een tumor (c.q. maligniteit) te overwegen.

Generiek thema: Psychosociale zorg (VSOP)

Auteurs: drs. A.E.R.M. Speijer, VSOP.

Accordering: Dr. J. Jaspers, UMC Groningen en Hoofdredacteur Psychologie & Gezondheid

Ziektespecifiek addendum: Psychosociale zorg.

- Geen toevoeging

Generiek thema: Registratie (VSOP)

Auteurs: Dr. I. Vajda, VSOP

Accordering door:

Dr. G. Visser, kinderarts, UMCU - WKZ

Prof. Dr. J. Verschuuren, neuroloog, LUMC

Ziektespecifiek addendum: Registratie.

- Er bestaat(nog) geen volledige registratie voor LFS/LFL zorgvragers. (2012)

Generiek thema: Voorlichting (VSOP)

Auteurs: (in ontwikkeling)

Accordering door: (volgt)

Ziektespecifiek addendum: Voorlichting

- Geen toevoeging

Generiek thema: Zelfmanagement (VSOP)

Auteurs: Jeroen Havers LAZ(CBO) /Anne Speijer VSOP

Accordering door:

Drs. J. Havers Senior Adviseur Landelijk Actieprogramma Zelfmanagement,

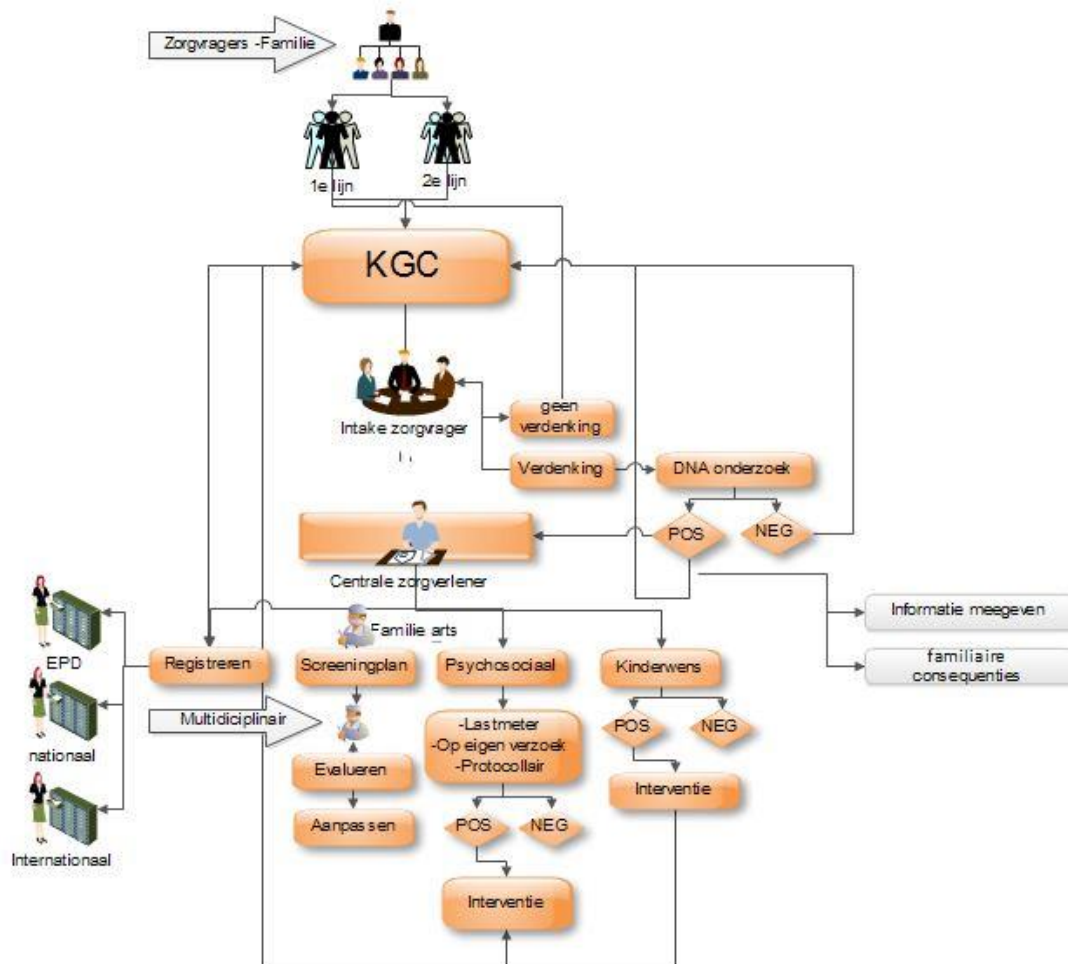
Centraal begeleidingsorgaan (CBO)

Ziektespecifiek addendum: Zelfmanagement.

- De zorgvrager kan gezond zijn!

Anders dan bij de meeste ziektes kan een LFS/LFL-zorgvrager gezond zijn. De begeleiding is dan vooral gebaseerd op screeningstrouw en psychosociale en maatschappelijke steun. Van zowel de zorgvrager als zorgverleners wordt een proactieve rol verwacht.

5. ORGANISATIE EN CONCENTRATIE VAN ZORG



5.1.Functies

5.1.1

In een zorgtraject voor LFS/LFL moeten de klinische zorgpaden, richtlijnen, protocollen en afspraken beschreven zijn. Hierin is vastgelegd hoe de interne en externe communicatie verloopt. Aan het begin van het zorgtraject worden de functies meteen toegewezen zodat daar geen onduidelijkheid over kan bestaan. Binnen het zorgtraject LFS/LFL hebben wij onder andere te maken met:

- de Centrale Zorgverlener (CZ)
- het Klinisch Genetisch Centrum (KGC)
- de behandelaars (bij kanker)
- de psychosociale en maatschappelijk zorgverleners: gespecialiseerde psychosociale oncologische ondersteuning (BIGG-BAMW)

5.1.2 De centrale zorgverlener (CZ)

Vele namen, één functie. De functies: centrale zorgverlener, zorgcoördinator, case manager, familiearts vallen alle onder de noemer: Centrale Zorgverlener (CZ). De CZ overlegt met het KGC in de eigen zorginstelling of met een KGC die bij de eigen instelling is aangesloten. De centrale zorgverlener wordt aangesteld door het multidisciplinaire team in de eigen zorginstelling.

De CZ organiseert de beschikbare multidisciplinaire zorg, onderkent de mogelijke gevolgen en heeft zicht op het proces. De CZ stelt zich onafhankelijk op met als doel: een optimale behandeling en begeleiding bieden aan de zorgvrager(s), rekening houdend met de beschikbaarheid en efficiëntie van de zorg, rekening houdend met de wensen van de zorgvrager (zelfmanagement).

De centrale zorgverlener is binnen het multidisciplinaire team van zorgverleners de eerstverantwoordelijke en aanspreekpersoon voor zowel zorgvrager(s) als zorgverleners. De CZ stelt samen met de zorgvrager een individueel zorgplan op, rekening houdend met de wensen van de zorgvrager (zie generiek thema zelfmanagement). Buiten de generieke taken heeft de CZ voor LFS/LFL de volgende specifieke aandacht:

- heeft vaak ook zicht op de hele LFS/LFL-familie van een zorgvrager en handelt daar ook naar;
- ziet toe op tijdige aanpassing van het screeningsprotocol voor een individu en/of LFS-familie als daar lopende het zorgtraject aanleiding toe bestaat.

5.1.3 De centrale zorgverlener in een ziekenhuis zonder KGC

Het kan voorkomen dat een LFS/LFL-zorgvrager in een ziekenhuis van eigen voorkeur (of niet academisch ziekenhuis) zonder KGC onder controle wil. De CZ wordt dan aangewezen in deze instelling. Het is voor deze CZ belangrijk om in contact te staan met een KGC met expertise op het gebied van LFS/LFL. Andersom mag ook verwacht worden dat de CZ op de hoogte gehouden wordt door het aangesloten KGC als ontwikkelingen daar aanleiding toe geven.

5.1.4 Overdracht naar een andere instelling

Als een LFS/LFL-zorgvrager naar een andere instelling overgaat (bijvoorbeeld in verband met een verhuizing naar een andere provincie), dan coördineert de huidige CZ de overdracht naar de nieuwe CZ.

5.1.5 LFS/LFL-zorgvrager geconfronteerd met kanker

Indien een LFS/LFL-zorgvrager geconfronteerd wordt met 'n nieuwe en/of herhalend kankersoort, dan treedt de CZ altijd in contact met het KGC waar deze zorgvrager bekend is. Dit KGC kan vervolgens besluiten om het screeningplan van de familie van deze zorgvrager aan de nieuwe situatie aan te passen. Als dat besluit genomen wordt, dan wordt dit ook gecommuniceerd met de KGC's waar de overige familieleden van deze zorgvrager bekend zijn.

5.2 Het individueel zorgplan afgestemd op de behoefte van de patiënt.

Het individueel zorgplan² is het scharnierpunt tussen de verschillende ziektespecifieke zorgstandaarden én de benodigde zorg voor en ondersteuning van de individuele patiënt. In de zorgstandaarden is de multidisciplinaire zorg per ziekte beschreven. Het gaat om het aanbod van zorg gedurende het gehele zorgproces: van preventie van de ziekte tot begeleiding in de eindfase. Een dergelijke beschrijving geeft al een beter overzicht over het totale zorgaanbod per chronische ziekte. In de praktijk heeft een patiënt vaak te maken met meerdere ziekten tegelijk (multimorbiteit). Bovendien wordt de individuele keuze voor zorg en ondersteuning bepaald door allerlei andere factoren, bijvoorbeeld de thuissituatie. In het individueel zorgplan wordt hier rekening mee gehouden. De zorg zoals beschreven in de zorgstandaarden wordt afgestemd op de behoefte van de patiënt. Bij de patiënt komt alles samen en kan de zorg niet meer versnipperd zijn.

5.2.1. Het individuele zorgplan en SOEP

De werkgroep zorgstandaarden heeft ervoor gekozen om aan te sluiten op een bestaand model: SOEP (Subjectief, Objectief, Evaluatie, Plan). Dit is weliswaar een medisch model, maar het kader voor het individueel zorgplan gaat uit van de extra gevulde SOEP. Daarom wordt de 'S' meer uitgewerkt en verrijkt met 'kwaliteit van leven' en 'het welzijn van de patiënt', ook gerelateerd aan dat van zijn naasten. In de verrijkte SOEP draait het ook om partnerschap in de zorg. In die zin staat de 'E' voor gezamenlijke besluitvorming van de patiënt en de zorgverlener. Meer informatie is te vinden op: www.zorgstandaarden.nl en www.zorgstandaarden.net

5.3 Wie is de zorgvrager?

5.3.1 In deze zorgstandaard wordt onder 'de zorgvrager' verstaan:

- de potentiële mutatie drager (nog niet getest op een TP53 mutatie)
- de zorgvrager die wel getest is, maar waarbij de TP53 mutatie nog niet is aangetoond
- de zorgvrager die wel getest is en waarbij de TP53 mutatie wel is aangetoond
- familieleden en partners van TP53 mutatie dragers

5.3.2 Een zorgvrager met het Li-Fraumeni syndroom kan verschillende rollen (tegelijk) vervullen

- gezond persoon met de constante dreiging ziek te worden
- ouder van een (mogelijk) belast kind
- naaste van een familielid met een TP53 mutatie
- naaste van een familielid met kanker als gevolg van een TP53 mutatie
- naaste van een LFS familielid die op (relatief) jonge leeftijd is overleden
- (ex)kankerpatiënt

De zorgvrager bepaalt mede hoe de beschikbare zorg voor zijn aandoening wordt ingezet. De patiënt wordt dus in staat gesteld om medeverantwoordelijkheid te nemen voor zijn behandeling. (zie generiek thema: zelfmanagement)

5.4 Toelichting op het individueel zorgplan:

Zorgvrager versus patiënt - man/vrouw.

- Wij spreken bij voorkeur over 'zorgvragers' in plaats van 'patiënten' of cliënten, omdat het vaak om gezonde personen gaat, die zichzelf niet als patiënt beschouwen. Wanneer er 'zorgvrager' staat, dient ook overal man of vrouw te worden gelezen.

² Zie landelijk document: Kader individueel zorgplan²

- Ook op de zorgvrager rust een verantwoordelijkheid. Van de zorgverleners mag een inspanning gevraagd worden, maar dit geldt ook voor de zorgvragers. Ook voor hen zijn er verplichtingen om te komen tot een adequaat en doelmatig proces. Te denken valt aan het nakomen van afspraken en een grote mate van discipline en alertheid ten aanzien van mogelijke signalen die op kanker kunnen wijzen.

5.5 Klinisch Genetisch Centrum (KGC) en rolverdeling:

Er bestaan nogal wat namen voor afdelingen die de zorg voor erfelijke zorgvragers op zich hebben genomen. In deze zorgstandaard beperken wij ons tot het Klinisch Genetisch Centrum (KGC) voor alle afdelingen. Enige voorbeelden zijn:

- KGC- Klinische genetisch centrum
- PFT - Poli Familiaire Tumoren
- PET - Poli erfelijke Tumoren

Een groot gedeelte van het zorgaanbod wordt gerealiseerd door KGC's die erfelijkheidsvoorlichting en begeleiding verzorgen eventueel in combinatie met DNA-onderzoek. Zij werken samen met geaccrediteerde DNA-diagnostische laboratoria. De KGC's bevinden zich in 8 academische medische centra en in het Antoni van Leeuwenhoek ziekenhuis in Amsterdam.

De KGC's bestaan gewoonlijk uit meerdere disciplines, waaronder klinisch genetici, genetisch consulenten, arts-assistenten, maatschappelijk werkers en psychologen. Indien nodig kan verwezen worden naar een psychiater. Het KGC is vaak het eerste aanspreekpunt voor de li-Fraumeni families en neemt een belangrijke plaats in. Vanuit het KGC krijgt de zorgvrager vaak zijn eerste informatie. Het KGC is ook verantwoordelijk voor de coördinatie en het aanleggen van het individuele en familiale zorgdossier en voor het opzetten van het toekomstig zorgtraject/-pad voor LFS/LFL -zorgvragers in samenwerking met de CZ.

5.6.1. Voorwaarden waar een KGC voor LFS/LFL onder andere aan moet voldoen:

- is bekend met LFS/LFL;
- volgt de richtlijn LFS/LFL <http://www.oncoline.nl/li-fraumeni-syndroom>
- volgt een gelijke procedure voor alle LFS/LFL-families in Nederland;
- geeft uniforme landelijke informatie voor LFS/LFL-patiënten, familie, naasten en partners;
- hanteert een multidisciplinaire aanpak.

5.6.2. Afdelingen klinische genetica in Nederland:

- Afdeling Klinische Genetica van het Academisch Medisch Centrum Amsterdam
- Afdeling Klinische Genetica van het Erasmus Medisch Centrum te Rotterdam
- Afdeling Klinische Genetica van het Vrije Universiteit Medisch Centrum te Amsterdam
- Afdeling Medische Genetica van het Universitair Medisch Centrum Utrecht
- Afdeling Klinische Genetica van het Leids Universitair Medisch Centrum
- Afdeling genetica van het Universitair Medisch Centrum St Radboud te Nijmegen
- Afdeling Genetica van het Universitair Medisch Centrum Groningen
- Afdeling Klinische Genetica van het Academisch Ziekenhuis Maastricht
- Polikliniek Familiaire Tumoren NKI / Antoni van Leeuwenhoek ziekenhuis Amsterdam

5.6.3 Screening en behandeling in een niet-expertisecentrum zonder KGC

Een zorgvrager kan ook kiezen voor behandeling/screening in een niet- academisch ziekenhuis. Daarbij dient dan te worden aangetekend dat men zich qua zorg dan niet in een expertisecentrum bevindt en de volgende aspecten mogelijk niet zijn ingevuld:

- beschikbaarheid van benodigde kennis over de meest recente wetenschappelijke ontwikkelingen;
- optimale preventieve en gespecialiseerde psychosociale oncologische ondersteuning ;

- ervaring met betrekking tot de behandeling en screening LFS/LFL;
- het leveren van hooggespecialiseerde complexe patiëntenzorg voor LFS/LFL met een aantoonbaar multidisciplinair functionerend expertteam;
- aanwezigheid van up-to-date screeningsfaciliteiten;
- beperking van screeningmogelijkheden.

6. Aandachtpunten, wenzorg en aanbevelingen

Uit een enquête³ en interviews onder de achterban kwamen diverse suggesties en wensen naar voren die wij hier willen benoemen. Sommige kunnen beschouwd worden als knelpunt, andere als wenzorg. Voor de individuele LFS/LFL-zorgvrager zijn ze echter altijd relevant.

6.1 Algemeen

- **Ongelijkheid voorkomen:** ruim 55%⁴ van de zorgvragers uit de SDK-enquête ervaart ongelijkheid met betrekking tot persoonlijke screeningsvoorstellen en de frequentie van screening binnen één familie als ongewenst. Tenzij dit duidelijk besproken en onderbouwd is door het KGC.
- **Voorlichting verbeteren:** De voorlichting aan kinderen en jong volwassenen kan verbeterd worden. Voor jongeren is het nog vaak onduidelijk op welke leeftijd zij een DNA-onderzoek kunnen aanvragen en wanneer de screening voor hen aanvangt.
- **Full body scan:** De wens voor een full body scan is groot. LFS/LFL-zorgvragers zijn ongerust dat zij eens geconfronteerd zullen worden met een kankersoort die niet in hun persoonlijk screeningsvoorstel aanwezig is.
- **Metaal in het lichaam:** Metaal kan een MRI onmogelijk maken. Dit kan extra stress veroorzaken bij een zorgvrager die daar geen gebruik van kan/mag maken. Het verdient aanbeveling om gebruik te maken van alternatieve materialen bij TP53 mutatie dragers.
- **Zelfstandigen:** Er is aandacht gevraagd voor de maatschappelijke situatie waarin zelfstandige LFS/LFL-zorgvragers terecht kunnen komen als gevolg van LFS/LFL. Bijvoorbeeld bij uitval van één van de familieleden door kanker. Men vraagt om meer begrip van artsen, verzekeraars en arbeidsdeskundigen, UWV en ondersteunende organisaties.

6.2 Dilemma's

- **Zelfbeschikkingsrecht:** Elke patiënt heeft een zelfbeschikkingsrecht. Daarom kiest een zorgvrager er zelf voor om zich wel of niet te laten testen op LFS/LFL.
- **Privacy:** Door de Nederlandse Privacy Wetgeving is het de zorgverleners niet toegestaan om rechtstreeks een familie te informeren bij erfelijke kanker. De richtlijn 'familie informeren bij erfelijke kanker'⁵ geeft hier voldoende houvast. (komt eind 2012 beschikbaar)
- **Indexpatiënt:** Een Indexpatiënt die besluit om zijn/haar familie niet te informeren, kan daarmee de belangen van zijn familie schaden. Zeker als later 'uitkomt' dat LFS/LFL al bekend was. Dit speelt een rol als een familielid getroffen is door een kanker die met tijdige screening wellicht vroeger opgespoord had kunnen worden. Dit kan mogelijk leiden tot een familieconflict (nadeel van weten).
- **Wie vertelt het?** Familieleden hebben het recht om te weten dat zij mogelijk belast zijn met het LFS/LFL syndroom. Maar men heeft in Nederland ook het recht om het niet te willen weten! Wij verwijzen hiervoor naar de richtlijn 'het informeren van familieleden bij erfelijke kanker'⁶

6.3 Overige aanbevelingen

⁴ Achterbanenenquête SDK onder LFS-families.

⁵ VKGN Beschikbaar eind 2012

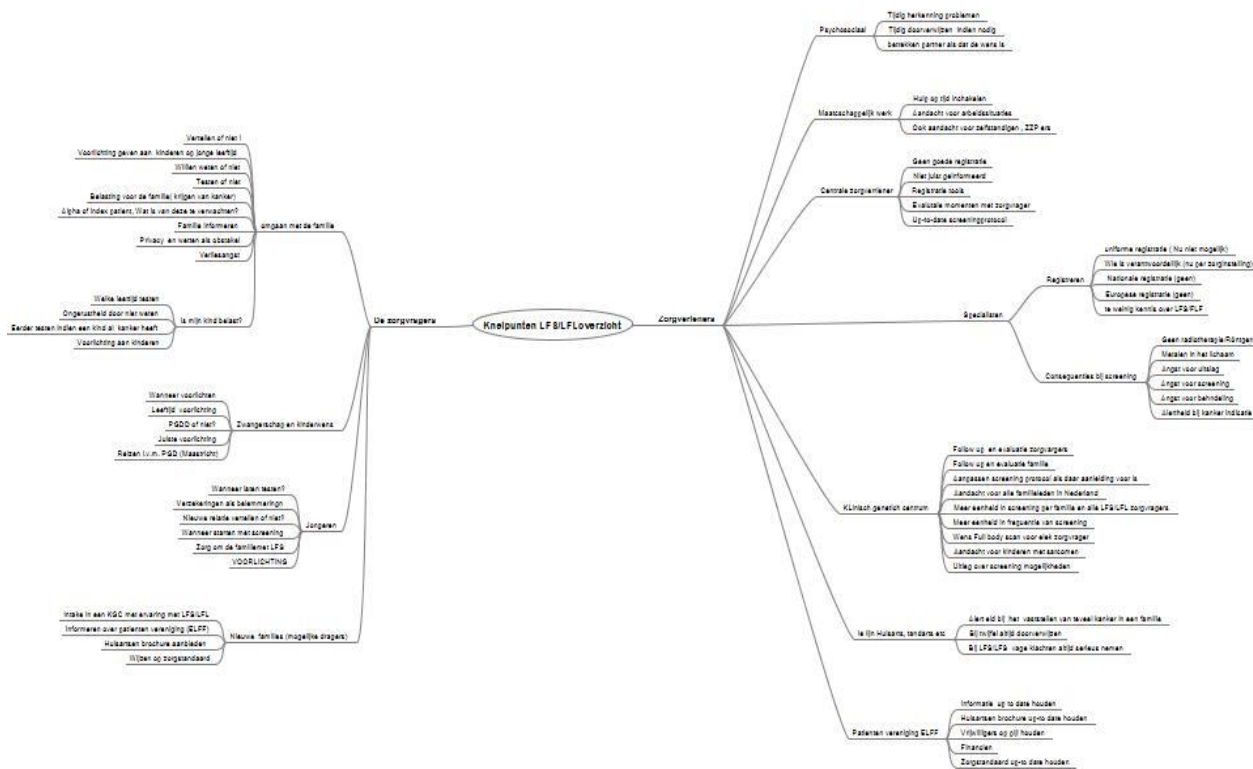
⁶ VKGN Beschikbaar eind 2012

- **Familiegeschiedenis:** Het is relevant dat zeldzame erfelijke tumoren tijdens de opleiding van artsen en verpleegkundigen worden besproken. Doorvragen over ziektegeschiedenis in een familie waar veel kanker voorkomt kan leiden tot vroege opsporing.
- **Alertheid ten aanzien van de hele familie:** Elke nieuwe kanker in één en dezelfde familie moet altijd worden bekeken in het perspectief van de betreffende persoon én van de familie als geheel. Het aanpassen van het screeningsprogramma voor de hele familie kan daar het gevolg van zijn. Zolang een goede registratie nog niet is geregeld, is het wenselijk dat alle leden uit één en dezelfde familie zoveel mogelijk bekend zijn in één KGC.
- **Europese Registratie:** Li-Fraumeni is zeldzaam. Een Europese /internationale registratie van de LFS/LFL-patiënten zou wenselijk zijn en meer gegevens opleveren.
- **Zorgdossier:** Het kan wenselijk zijn dat de zorgvrager zelf aantekeningen kan plaatsen in zijn/haar medisch digitale dossier. Van de zorgvrager wordt immers een grotere rol verwacht ten aanzien van zelfmanagement/zelfredzaamheid. De informatie kan ook belangrijk zijn als indicatiemiddel voor de zorgverleners.
- **Kerngezond?** In tegenstelling tot veel chronische ziekten, kan de TP53 mutatie drager kerngezond zijn. Het is door de hoge kans op kanker, vaak op jonge leeftijd, dat LFS/LFL als een last wordt ervaren. Dit moet niet onderschat worden. Veel LFS/LFL-zorgvragers kunnen daarmee leven, 23% ⁷ van hen geeft aan daar serieuze problemen mee te hebben.
- **Do's en don'ts:** Elke huisarts en specialist zou een pop-up op zijn scherm moeten krijgen met de belangrijke criteria (do's and don'ts) als hij/zij inlogt op een patiëntendossier van een Li-Fraumeni zorgvrager. Daarop aansluitend kunnen links aangeboden worden die de arts later kan bestuderen. Röntgen is een 'don'ts'. Doorverwijzen bij vage klachten die mogelijk kunnen wijzen op kanker is een 'do'.
- **Partners:** Uit het promotieonderzoek van Chantal Lammens ⁸ over de psychosociale gevolgen van LFS/VHL bleek dat partners zich vaak ongerust maken. Niet zo vreemd: het gaat immers om familieleden, partners en eigen kinderen die mogelijk belast kunnen zijn. Ongeveer een kwart (28%) van de partners in het onderzoek rapporteert een substantieel niveau van distress waarvoor mogelijk aanvullende psychosociale ondersteuning wenselijk is.
- **Handvatten:** De zorgvrager, maar ook partners en naasten willen graag vooraf weten hoe zij het beste kunnen omgaan met mogelijke implicaties, familieproblematiek, psychosociale aspecten en verzekeringstechnische implicaties etc. Het is voor alle betrokkenen belangrijk dat zij weten waar en bij wie zij terecht kunnen voordat er problemen ontstaan. Van alle zorgverleners wordt in dit opzicht proactiviteit verwacht.
- **Ethische vraagstukken:** Er spelen altijd ethische vraagstukken bij erfelijke kanker. Te denken valt aan vragen als: hoe en wanneer vertel ik het de familie, de kinderen, mijn nieuwe vriend? Met een goede voorlichting kan men (deels) tegemoet komen aan deze vragen.
- **Huisartsenbrochure breed inzetten:** Vanuit de zorgvragers is het verzoek gedaan om de huisartsenbrochure ook te overhandigen aan beroepsgroepen die een rol spelen in het beoordelen van de zorgvragers. Te denken valt aan ARBO- diensten, bedrijfsartsen, kinderartsen, schoolarts etc. De zorgvrager kan de huisartsenbrochure zelf overhandigen. (de huisartsenbrochure kan men aanvragen bij www.li-fraumeni.nl) Zorgverleners kunnen hierop wijzen.
- **Ook voor de overheid :** Ook voor de overheid ligt er een belangrijke taak, namelijk om de screening en het DNA-onderzoek financieel mogelijk te maken en te houden door middel van de basisverzekering. Hetzelfde geldt voor de PGD en PND. Als ouders ervoor willen zorgen dat hun nageslacht geen drager is van een TP53 mutatie, dan moet de overheid dat financieel, ethisch en in de praktijk mogelijk blijven houden!
- **Zorgcheck eenmaal per jaar door de centrale zorgverlener.** In deze zorgstandaard willen wij aanbevelen dat elke LFS/LFL-zorgvrager eenmaal per jaar bevraagd wordt over zijn welzijn. Zorgvragers durven niet altijd alles te vragen of te melden en de wens is dat de zorgverleners zich dan ook meer dan

⁷ C. Lammens, 2010 Psychosocial impact of Von Hippel-Lindau disease; levels and sources of distress

gewoonlijk proactief opstellen. Dat kan via een vooraf opgestelde vragenlijst, afgestemd op de mogelijke behoeften van de TP53 mutatie dragers, de lastmeter of door middel van een persoonlijk gesprek/advies. Visie en gebruik van nieuwe EHealth mogelijkheden kunnen bijdragen aan een verbetering van de zorg. Deze actie zou ook prima online kunnen, bijvoorbeeld voorafgaand aan een bezoek aan het ziekenhuis voor een consult.

6.4 Overzicht knelpunten



Zie voor een PDF overzicht van dit schema :

<http://www.zorgstandaard-li-fraumeni.nl/images/knelpunten-LFS.pdf>

6.5.Achterbanraadpleging

Samenvatting voor ethiek-01		
Moet volgens u, de eerst bekende mutatedrager in 'n familie 'de vaststelling Li-Fraumeni syndroom' altijd doorgeven aan zijn/haar familieleden, die mogelijk ook drager van dit syndroom kunnen zijn?		
Antwoord	Telling	Percentage
Ja, dat mag hij/zijn niet voor zichzelf houden (A1)	17	80.95%
Nee, dat hoeft hij /zij niet vertellen aan de familie (A2)	3	14.29%
Anders (a.u.b. invullen) (A3)	1	4.76%
Comments	6	28.57%
Geen antwoord	0	0.00%

Samenvatting voor ethiek-02		
Er is ook 'het recht op niet te weten'. Hoe denkt u daarover?		
Antwoord	Telling	Percentage
Als LFS/LFL bekend is in mijn familie, dan wil ik het niet weten (A1)	1	4.76%
Ik zou het wél willen weten (A2)	17	80.95%
Ik zou het alleen willen weten, als er een oplossing voor geboden wordt (preventie) (A3)	2	9.52%
Anders (a.u.b. invullen) (A5)	1	4.76%
Comments	2	9.52%
Geen antwoord	0	0.00%

Enkele gegevens uit de online enquête, ingevuld door leden uit verschillende LFS-families die los van elkaar staan. Totaal werden er 23 van de 25 enquêtes volledig ingevuld. De enquête is uitgezet bij onder andere Erfocentrum, NFK, ELFF, SDK, maillijsten en bij de KGC 's van de academische ziekenhuizen betrokken bij LFS/LFL. Dilemma was dat SDK niet kon beschikken over individuele adres/patiëntgegevens om reden van privacy. Naast de enquête hadden wij ook persoonlijke interviews met LFS zorgvragers. Partners en familieleden en met de betrokken beroepsgroepen.

7. De VIER FASES VAN DE ZORGSTANDAARD

De zorgstandaard bestrijkt het hele zorgcontinuüm, verdeeld in vier fasen van zorg. Deze komen overeen met de beschreven fasen in het rapport van ZonMw 'Zorgstandaarden in Model' en met het 'Chronic Care model'. Bij het schrijven van de zorgstandaard is uitgegaan van de landelijk vastgestelde richtlijnen die gelden binnen de vier te onderscheiden fasen in het zorgcontinuüm. De zorgstandaard is geschreven vanuit het perspectief van de zorgvrager. De opbouw volgt het zorgtraject van een (mogelijk) erfelijk belast persoon.

Fase 1: Vroege onderkenning en preventie

Tijdens deze fase vraagt men zich af of er sprake zou kunnen zijn van een erfelijke belasting. De vraag of men mogelijk erfelijk belast is, begint met een eerste gesprek bij de huisarts, specialist, verpleegkundige en/of genetisch consulent of klinische geneticus. Deze fase is vooral om mogelijke 'dragers' te detecteren.

Fase 2: DNA - Diagnose

In deze fase wordt onderzocht of er sprake is van dragerschap van een mutatie. Men wordt in die fase intensief begeleid en gecounseld om te bepalen of DNA-onderzoek al of niet gedaan moet worden. Bij sterke aanwijzingen kan men besluiten DNA-onderzoek aan te bieden.

Fase 3: Individueel zorgplan en behandeling

Nadat LFS/LFL is vastgesteld, speelt het omgaan met LFS/LFL en het verhoogde risico op kanker een grote rol. Dit proces omvat het beheersen van de risico's en het samenstellen van een individueel zorgplan en een screeningplan waarin de afspraken zijn vastgelegd. De behandeling bestaat vooral uit preventie, screening en alertheid.

Fase 4: psychosociale begeleiding en maatschappelijk participatie re-integratie en relapspreventie

De ondersteuning aan zorgvragers wordt vanaf het begin van het traject gekenmerkt door de dilemma's waarmee men te maken krijgt, zoals "wil ik het wel weten?" of "hoe ga ik er mee om?". Niet zelden moeten er ingrijpende keuzes te worden gemaakt. Daarbij kunnen zorgvragers intensief worden begeleid.

Deze fase dient beschouwd te worden als een doorlopende fase, die door alle fasen van het zorgtraject heen loopt.

Deze zorgstandaard beschrijft uitsluitend het zorgtraject voor (mogelijk) erfelijk belaste LFS/LFL-zorgvragers. Indien een persoon ergens in dit zorgtraject kanker ontwikkelt, dan zal deze vanzelfsprekend volgens de huidige inzichten behandeld worden en zal de patiënt medegebruik maken van een ander zorgtraject/zorgstandaard. Andersom kan een LFS/LFL-zorgvrager naast zijn /haar desbetreffende kanker ook instromen in het zorgtraject van (mogelijk) erfelijke kanker. Dit kan het geval zijn wanneer de erfelijkheidsvraag pas na de diagnose kanker duidelijk wordt. De zorgvrager kan dan instromen in fase 1 of 2 van de zorgstandaard LFS/LFL.

8. FASE 1: VROEGE ONDERKENNING EN PREVENTIE

De volgende (VSOP) generieke thema's zijn van toepassing:

- generiek thema: [Huisartsengeneeskundige zorg](#)
- generiek thema: [Genetica](#)
- generiek thema: [Psychosociale zorg](#)
- generiek thema: Voorlichting (in ontwikkeling)

8.1 Algemeen

In Fase 1 vraagt men zich af of er sprake zou kunnen zijn van een erfelijke belasting. Deze fase is vooral om mogelijke 'dragers' te detecteren.

8.1.1 Herkennen van TP53 mutatie drager

De herkenning van een TP53 mutatie drager is vaak het gevolg van het veel voorkomen van kanker in de familie, vooral op jonge leeftijd (<45 jaar).

8.1.2 Van verdenking naar DNA onderzoek

Bij een verdenking op een TP53 mutatie wordt de zorgvrager verwezen naar een KGC. Deze kan de zorgvrager voorlichten en begeleiden in de keuze voor een DNA-onderzoek. Daarbij wordt gekeken of de familie voldoet aan de criteria voor LFS/LFL.⁹ Als een TP53-mutatie wordt aangetoond, dan kunnen ook andere familieleden getest worden. In Nederland kiest meer dan de helft van de leden uit families met een aangetoonde TP53-mutatie ervoor om DNA-onderzoek te laten uitvoeren.¹⁰ Het verkrijgen van zekerheid kan hierbij een belangrijk psychosociaal voordeel zijn. De wetenschap drager te zijn van een TP53-mutatie is echter ook belastend vanwege de beperkte preventieve mogelijkheden. Goede genetische counseling en screening op mogelijke psychosociale problematiek is daarom van belang.

8.1.3 Indicatie voor verwijzing erfelijkheidsadvisering:

De doelgroep bestaat uit:

- personen met een mogelijke aangeboren TP53 mutatie (voldoen aan de criteria);
- personen met familieleden met een mogelijke TP53 mutatie;

8.1.4 Overerving

De overerving van LFS/LFL is autosomaal dominant. Dit betekent dat alle kinderen van een mutatie drager 50% kans hebben drager te zijn van de TP53-mutatie.

8.1.5 Preventie

Het doel van periodieke controle of screening is het zo vroeg mogelijk detecteren van een maligniteit waardoor de prognose gunstig beïnvloed kan worden. Van echte preventie in de vorm van het voorkómen van kanker is helaas geen sprake. Een uitzondering hierop zijn poliepen bij darmkanker en moedervlekken met bepaalde kenmerken die zich kunnen ontwikkelen als melanoom.

8.1.6 Kinderwens bij een erfelijke aanleg

Wanneer er bij dragers van een TP53 mutatie sprake is van kinderwens en men liever niet de erfelijke aanleg wil doorgeven aan eventueel toekomstige kinderen, kan men zich laten informeren over PGD

⁹ Richtlijn Li-Fraumeni <http://www.oncoline.nl/li-fraumeni-syndroom>

¹⁰ C. Lammens, 2010 Psychosocial impact of Von Hippel-Lindau disease; levels and sources of distress (hoofdstuk 14)

(Preïmplantatie genetische diagnostiek), PND (prenatale diagnostiek), eiceldonatie/zaaddonor, afzien van kinderen of adoptie

8.1.7 Verhoogd risico op diverse kankersoorten

Bij LFS/LFL is het risico verhoogd op diverse kankersoorten. Een aantal relatief vaak voorkomende vormen van kanker bij LFS/LFL zijn: sarcoom (bot of weke delen), borstkanker, hersentumor, bijnierschorskanker en leukemie. Verder kunnen in deze families ook andere vormen van kanker voorkomen, zoals dikkedarmkanker, maagkanker, alvleesklierkanker, longkanker, prostaatkanker en melanoom. De heterogeniteit van tumoren bemoeilijkt het opstellen van effectieve richtlijnen voor screening.

8.1.8 Zelfonderzoek

Het aantal klachten dat op kanker kan wijzen is groot en weinig klachten zijn specifiek. Bovendien is het niet duidelijk of zelfonderzoek de prognose bij LFS/LFL gunstig beïnvloedt. Toch kunnen de volgende klachten of verschijnselen medisch onderzoek wenselijk maken: een knobbeltje in de borst (borstkanker), extreme vermoeidheid, bleek zien of spontane bloedingen (leukemie), een al dan niet pijnlijke zwelling van bot of weke delen (sarcoom), neurologische uitvalsverschijnselen en/of ernstig braken (hersentumor). In algemene zin zijn gewichtsverlies, koorts, nachtzweeten, hoesten of een veranderd ontlastingspatroon aanleiding om medische hulp te zoeken.

8.1.9 Periodieke screening

Anders dan voor veel andere erfelijke kankersyndromen, bestaat er voor LFS/LFL een standaardadvies soms gecombineerd met een familie specifiek advies. Mede door de heterogeniteit van tumoren en de lage prevalentie is het effect van vroegdiagnostiek niet eenvoudig aan te tonen.

8.1.10 Screeningsvoorstel

Op dit moment wordt aan vrouwelijke familieleden vanaf 20-25 jaar borstonderzoek aangeboden door middel van lichamelijk onderzoek, MRI en (eventueel) mammografie (vanaf 30 jaar). In de richtlijn wordt jaarlijks algemeen lichamelijk onderzoek van Li-Fraumeni patiënten als optioneel genoemd. Dit geldt zowel voor kinderen als volwassenen.

8.1.11 De total-body-scan (MRI)

De *total body MRI* biedt een mogelijkheid voor vroege herkenning en preventie. *De total body MRI* wordt momenteel op researchbasis aan alle dragers die patiënt zijn in het Antoni van Leeuwenhoek ziekenhuis aangeboden. Individueel geldt dat voor de andere academische centra. ELLF ziet dat graag voor alle TP53 mutatiedragers.

8.2 Identificeren van mogelijke TP53 mutatiedragers

8.2.1. TP53 mutatie analyse

TP53 mutatieanalyse wordt verricht door een moleculair geneticus, verbonden aan een KGC. De indicaties voor mutatieanalyse staan beschreven in de artseninformatie van de Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET). Er zijn verschillende criteria waaraan voldaan kan worden: de LFS criteria, de LFL criteria en de Chompret criteria. De kans op het vinden van een TP53 mutatie bedraagt bij een klassiek LFS ongeveer 75%, bij LFL 40% en bij positieve Chompret criteria ongeveer 30%.

8.2.2 Doel van TP53 mutatie analyse

De zorgvrager wil inzicht in en informatie over de mogelijke consequenties van het LFS/LFL syndroom voor zichzelf, de kinderen, de familieleden en voor de opeenvolgende generaties. Ook wil de zorgvrager vaak deelnemen aan een screeningsprogramma ter voorkoming van kanker.

8.3 De zorgvragen

In deze fase van het zorgcontinuüm leven onder andere de volgende vragen

- Ben ik mogelijk belast met een erfelijke vorm van kanker?
- Is er een reële kans op een TP53-mutatie wegens het veelvuldig voorkomen van kanker in mijn familie?
- Wanneer een bepaalde vorm van kanker wordt vastgesteld, is er dan ook een verhoogd risico voor mijn kinderen, verdere generaties en direct verwanten? Zo ja, welke screeningsconsequenties heeft dat dan?
- Welke ondersteuning bij emotionele belasting, risico's, informeren van familieleden kan ik verwachten?
- Zijn er nog risico's op andere ziektes?
- Wil ik weten of ik erfelijk belast ben?

8.4 Inhoud van de zorg in fase 1

8.4.1 Inschatting van het risico op LFS/LFL

In fase 1 is het vooral belangrijk om mogelijke TP53 mutatiedragers op te sporen. In deze fase vinden de eerste gesprekken plaats met de huisarts en/of een behandelend specialist¹¹. Indien daar aanleiding toe bestaat, kan doorverwezen worden naar een KGC. Een zorgvrager kan zich ook zelf aanmelden bij een KGC. Uiteraard moet er een aanleiding bestaan om te denken aan een erfelijke vorm van kanker en zeker als het gaat over LFS/LFL. De richtlijn LFS /LFL kan duidelijkheid geven over de indicatiestelling door de zorgverlener. Zie <http://www.oncoline.nl/li-fraumeni-syndroom>).

Informatie voor LFS/LFL families, de huisartsenbrochure.

Voor LFS/LFL is een huisartsenbrochure ontwikkeld in het kader van 'de patiënt als informatiedrager' om de arts bekend te maken het LFS/LFL syndroom. Deze huisartsenbrochure kan de patiënt aan zijn arts en of specialist (Arbo arts) overhandigen. In de brochure staan belangrijke aanwijzingen voor de arts. De brochure is in samenwerking met de NHG, VSOP en SDK ontwikkelt met hulp van Mariëlle Ruijs (klinisch geneticus) en Chantal Lammens (psycholoog-onderzoeker). Ruijs en Lammens zijn beide op het onderwerp Li-Fraumeni syndroom gepromoveerd. De kosten voor deze folder zijn betaald door het innovatiefonds zorgverzekeraars. Veel uit deze huisartsenfolder is verwerkt in deze zorgstandaard. De brochure is gratis aan te vragen bij ELFF of te bekijken op www.li-fraumeni.nl

8.5 Kinderen uit een LFS/LFL-familie

Omdat bij kinderen over het algemeen geen presymptomatische mutatieanalyse wordt gedaan, is niet bekend of zij belast zijn met het TP53 gen. Van alle zorgverleners wordt extra aandacht gevraagd voor kinderen van mutatiedragers, omdat ook zij op jonge leeftijd kanker kunnen ontwikkelen. TP53 mutatiedragers kunnen vele jaren asymptomatisch/gezond zijn. Dit brengt voor zorgverleners het risico met zich mee dat zij de ernst van het ziektebeeld kunnen onderschatten. Elke zorgverlener moet bij het

¹¹ Rol van de eerstelijns bij LFS/LFL De huisarts, tandarts en overige eerstelijns reguliere zorgverleners hebben vaak en langdurig contact met hun patiënten. Dit is een groot voordeel bij het opmerken van lichamelijke of psychische veranderingen die kunnen duiden op een mogelijke maligniteit. Dit geldt in het bijzonder voor kinderen omdat zij relatief vaak op het spreekuur verschijnen. Zij kunnen in overleg treden met de huisarts van de zorgvrager.

minste vermoeden van kanker tijdig verwijzen naar het academisch behandelcentrum en/of collegiaal overleggen.

8.5.1 Kinderen van mutatie dragers

Ouders kunnen lijden onder het feit dat hun kind(eren) mogelijk belast zijn met LFS/LFL. Er is terughoudendheid voor een DNA-onderzoek bij jonge kinderen. Het KGC kan hier begeleiden en adviseren. Alertheid op mogelijke symptomen in deze periode is geboden. Conform de wet WGBO hebben kinderen vanaf 12 jaar recht op informatie. Wij verwijzen naar de boekjes: 'Als het om kinderen gaat' van A.M. Schiphorst en 'Krijg ik dat later ook?' van H.G. van Spijker en B.A.W Rozendal. Deze boekjes geven aan dat het de voorkeur heeft om kinderen gedoseerd op de hoogte te stellen, rekening houdend met de leeftijd en ontwikkelingsfase van het kind. Indien er behoefte is aan ondersteuning, dan kan verwezen worden naar een psychosociaal hulpverlener verbonden aan een KGC. Men kan ook altijd een klinisch geneticus consulteren.

8.5.2 Jong volwassenen

Jongvolwassenen uit een LFS/LFL-familie kunnen het moeilijk vinden om zich te laten testen op een mogelijke TP53 mutatie. Daarvoor zijn diverse mogelijke redenen te benoemen, onder andere:

- Verzekering technisch (omdat zij nog een huis willen kopen (levensverzekering) of een arbeidsongeschiktheid verzekering willen afsluiten).
- Het nog niet willen weten, omdat andere zaken aandacht vragen (bijvoorbeeld school, nieuwe baan, verhuizing).
- Het nog niet willen weten, omdat men denkt nog niet goed te kunnen omgaan met de uitslag.

8.5.3 Niet bekend, toch screening

Kanker kan zich manifesteren op jonge leeftijd. Het is belangrijk dat jongeren goed voorgelicht worden. De ouders hebben hier een belangrijke rol. De belangengroep Li-Fraumeni families (ELFF) adviseert jongeren vanaf 18 jaar om zich aan te melden voor de screening in afwachting van een eigen besluit voor een DNA-onderzoek. In de regel krijgen de jongeren van wie nog niet bekend is of zij mutatie drager zijn deze screening ook aangeboden. Jongeren kunnen voor een informatief gesprek of individuele voorlichting altijd contact opnemen met een KGC.

ELFF is ook voorstander van het organiseren van voorlichtingsbijeenkomsten voor jongeren vanaf 18 jaar die mogelijk belast kunnen zijn. Dit kan door een klinisch geneticus/consulent en in samenwerking met ELFF georganiseerd worden. Hier zou ook een maatschappelijk werker bekend met erfelijke kanker bij moeten zijn.

Als de jongeren eenmaal getest zijn en geen mutatie drager blijken te zijn, dan kan de screening stoppen.

8.5.4 Kans op dragerschap 50% en kindrewens

Kinderen van een mutatie drager hebben 50% kans om een TP53 mutatie drager te zijn. Dit risico is bij natuurlijke voortplanting niet te voorkomen. Door technieken als Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) en prenatale diagnostiek (PND) kan het doorgeven van een mutatie aan het nageslacht worden voorkomen. Dit zijn zeer ingrijpende en nog niet veel toegepaste maatregelen (zie generiek thema preconceptie).

8.5.5 Vroegtijdig herkennen, risicomanagement

Het vroegtijdig herkennen van de erfelijke aanleg is belangrijk voor het effectief doorverwijzen voor DNA-diagnostiek en het tijdig inzetten van de geïndiceerde preventiemaatregelen en begeleiding. Zodra de erfelijke aanleg binnen een familie bekend is, kan bij de gezonde en al door kanker getroffen familieleden preventief individueel risicomanagement worden ingezet.

8.5.6 Privacy en geheimhoudingsplicht

Zoals al eerder gemeld is het recht op privacy vastgelegd in diverse wetten, zoals de Wet op de Beroepen in de Individuele Gezondheidszorg (wet BIG) en de Wet op de Geneeskundige Behandelingsovereenkomst (WGBO). Voor kinderen zijn er nog aanvullende artikelen opgenomen in de WGBO. De zorgverlener (s) bespreken voorafgaand aan het DNA onderzoek de mogelijke gevolgen en consequenties van het DNA onderzoek voor de zorgvrager en hun familieleden. Vanuit het KGC kan vervolgens hulp worden geboden bij het informeren van familieleden (zie ook de VKGN-richtlijn 'informeren bij erfelijke kanker')

8.6 Kwaliteitscriteria Fase 1: vroege onderkenning en preventie

8.6.1 Effectieve zorg

Artsen denken aan een erfelijke vorm van kanker als:

- dezelfde vorm van kanker bij verschillende familieleden voorkomt;
- de kanker al op ongebruikelijk jonge leeftijd optreedt en zeker voor het 45e jaar;
- er vaker kanker optreedt bij dezelfde persoon.

Huisartsen die leden uit een LFS/LFL -familie in hun praktijk hebben

Huisartsen die leden uit een LFS/LFL -familie in hun praktijk hebben zijn extra alert en nemen geen risico's bij vage symptomen die mogelijk op kanker kunnen wijzen. Doorverwijzen naar een specialist zal sneller moeten plaats vinden.

Van de arts wordt verwacht dat hij/zij:

- alert is op sarcomen, borstkanker, leukemie en hersentumoren op zeer jonge leeftijd
- een jongere met een sarcoom (en familie daarvan) eventueel verwijst naar een KGC
- zich ervan bewust is dat LFS/LFL-zorgvragers ook gezonde mensen kunnen zijn zonder klachten¹²
- de huisartsenbrochure LFS aanvraagt bij ELFF en/of de inhoud bekijkt op www.li-fraumeni.nl
- zich bewust is van de spanning die LFS/LFL kan opleveren bij de zorgvrager, naasten en partners
- oog heeft voor de mogelijke psychosociale en maatschappelijke gevolgen
- verwijst naar een BIG-, of BAMW-geregistreerde psychosociaal hulpverlener die bekend is met erfelijke kanker indien daar aanleiding toe is.

8.6.2 Emotionele ondersteuning, empathie en respect

De huisarts respecteert de ervaringsdeskundigheid van de LFS/LFL-patiënt en de familieleden van LFS/LFL-patiënten. De arts neemt de kennis en informatie van de patiënt serieus. De zorgvrager wordt als samenwerkingspartner beschouwd en zelfmanagement wordt gestimuleerd. (niet opgedrongen)

8.6.3. Continuïteit van de zorg

De huisarts houdt zich op de hoogte van de screeningbezoeken van de LFS/LFL-zorgvrager en vraagt met een zekere regelmaat naar het welzijn van deze zorgvrager.

¹² Het zijn de grote kans op kanker en de psychosociale en maatschappelijke gevolgen van LFS/LFL en het feit dat de zorgvrager weet dat deze gevoelig is voor het krijgen van kanker op jonge leeftijd

9. FASE 2: DE DIAGNOSE

De volgende (VSOP) generieke thema's zijn van toepassing:

- generiek thema: [Huisartsengeneeskundige zorg](#)
- generiek thema: [Genetica](#)
- generiek thema: Concentratie en organisatie van zorg (in ontwikkeling)
- generiek thema: [Preconceptiezorg](#) (concept)
- generiek thema: [Psychosociale zorg](#)
- generiek thema: [Registraties /patiënten registers](#)
- generiek thema : Voorlichting (in ontwikkeling)
- generiek thema: [Zelfmanagement](#)

Voor een actueel overzicht van de generieke thema's: <http://www.zorgstandaarden.net/nl/wat-is-een-zeldzame-aandoening/generieke-zorgthemas>

9.1 De diagnose

Een diagnose LFS/LFL kan worden gesteld door middel van een uitgebreide familieanamnese met aandacht voor alle soorten tumoren. In het bijzonder sarcomen (osteosarcomen en weke delen sarcomen), borstkanker (vaak op jonge leeftijd), hersentumoren, leukemie en bijnierschorscarcinomen zijn van groot belang voor de diagnostiek.

9.1.1 Voor wie?

De zorgvrager die zich al dan niet met een verwijzing bij een KGC aanmeldt wil weten:

- of hij/zij erfelijke belast is;
- of hij/zij in aanmerking komt voor DNA-onderzoek

9.1.2 De klinische diagnose Li-Fraumeni syndroom (LFS) berust op de volgende criteria

(aan alle criteria moet voldaan zijn)

- het ontstaan van een sarcoom voor het 45ste levensjaar;
- een eerstegraads familielid met kanker, ontstaan voor het 45ste levensjaar;
- een eerste- of tweedegraads familielid in dezelfde tak met kanker, ontstaan voor het 45ste levensjaar of een sarcoom dat ontstaan is op welke leeftijd dan ook.

9.1.3 Bij het Li-Fraumeni-like syndroom (LFL) zijn de criteria voor de diagnostiek ruimer.

(aan alle criteria moet voldaan zijn)

- kanker op de kinderleeftijd of sarcoom, hersentumor of bijnierschorskanker voor het 45ste levensjaar;
- sarcoom, borstkanker, hersentumor, leukemie, bijnierschorskanker bij een eerste- of tweedegraads verwant in dezelfde tak van de familie;
- kanker onder de 60 jaar bij een eerste- of tweedegraads verwant in dezelfde tak van de familie.

9.1.4 Genetisch onderzoek

De definitieve diagnose LFS/LFL kan worden bevestigd door DNA-diagnostiek, hoewel niet bij elke zorgvrager een mutatie aangetoond kan worden. Het al dan niet belast zijn met een erfelijke aanleg vraagt overigens vaak meer dan alleen een DNA-onderzoek. (b.v een aanbod voor psychosociale ondersteuning).

De zorg in deze fase van het zorgcontinuüm is vastgelegd in de richtlijnen Li-Fraumeni

<http://www.oncoline.nl/li-fraumeni-syndroom> en in deze zorgstandaard.

9.2 Het DNA-onderzoek

In het geval van LFS/LFL kan men met een DNA-onderzoek een TP53 mutatie aantonen. In het NKI-AVL en/of het UMC Groningen wordt het DNA-onderzoek van het TP53-gen verricht. Wordt een TP53-mutatie aangetoond, dan is de diagnose van belang voor de hele familie.

9.3 Omschrijving van ziektespecifieke zorg in fase 2

De zorg bestaat uit het signaleren van het mogelijk dragerschap van een TP53-mutatie en het beheersen van de daarbij behorende sterk verhoogde risico's op meerdere vormen van kanker.

De betrokken zorgverleners

- huisarts
- centrale zorgverlener
- klinisch geneticus / genetisch consulent
- internist-oncoloog bekend met LFS/LFL
- BIG- of BAMW-geregistreerde psycholoog/of maatschappelijke werker verbonden aan een KGC

9.4 Eerste bezoek aan een KGC

Een zorgvrager wordt doorverwezen naar een KGC indien er een sterk vermoeden op een erfelijke aanleg voor kanker bestaat. In deze fase worden de gegevens verzameld die duidelijkheid kunnen geven over de vraag of een DNA-onderzoek een reële optie is voor de zorgvrager.

Na het eerste gesprek kan wellicht al geconcludeerd worden dat er waarschijnlijk géén sprake is van een erfelijke vorm van kanker. De zorgverlener kan dit aan de zorgvrager vertellen en het gesprek afronden, wellicht met algemene aanbevelingen ter voorkoming van kanker. Indien nodig kan er doorverwezen worden voor psychosociale begeleiding.

Indien er een serieuze verdenking bestaat, dan kan de intake onder andere uitgebreid worden met:

- uitleg geven over de duur van het onderzoek (en het tijdspad);
- uitleg geven over erfelijke kanker en de mogelijke gevolgen, ook voor de familie;
- uitleg geven over het LFS/LFL syndroom als daar een verdenking op is;
- uitleg over de kans dat een TP53 mutatie wordt aangetoond;
- bespreken mogelijke consequenties indien LFS/LFL wordt vastgesteld;
- bespreken van mogelijke persoonlijke, maatschappelijke, verzekering technische gevolgen;
- vragen hoe de familie communicatie tot nu toe is verlopen met betrekking tot de aandoening;
- vragen naar de wensen en zorgen van de zorgvrager en diens partner, bv kinderwens?;
- aanbieden van de lastmeter als daar aanleiding voor bestaat.
- Aanbieden van psychosociale begeleiding (protocollair of op indicatie)

Veel taken zijn generiek voor een KGC maar voor de duidelijkheid beschreven voor de overige beroepsgroepen.

9.4.1 Naar aanleiding van de intake kan de zorgverlener het volgende besluiten:

- DNA-onderzoek
- Geen DNA-onderzoek op verzoek van de zorgvrager
- Geen reden voor DNA -diagnostiek

NB De zorgvrager kan afzien van DNA-onderzoek, ook al komt hij daar wel voor in aanmerking!

9.5 Uitslag van de DNA-test

(Dit is de fase waarin de uitslag bekend is)

9.5.1 De zorgvrager is niet belast met een TP53-mutatie

De uitslag vindt altijd in een persoonlijk gesprek plaats met de klinisch geneticus al dan niet met een naaste van de zorgvrager op diens verzoek. Er is aandacht voor de reden van de aanvraag en er wordt zo nodig doorverwezen naar extra zorg en begeleiding wanneer deze nodig en/of wenselijk blijkt te zijn.

9.5.2 De zorgvrager is wél belast met een TP53 mutatie.

De uitslag vindt altijd in een persoonlijk gesprek plaats met de klinisch geneticus, al dan niet met een 'naaste' van de zorgvrager op diens verzoek. Naast de generieke acties van het KGC is er aandacht voor het volgende:

- bespreken van het risicoprofiel zoals dat naar voren is gekomen uit de stamboomgegevens;
- bespreken van mogelijke consequenties en het risicomanagement van LFS/LFL;
- bespreken van de vragen en wensen van de zorgvrager;
- centrale zorgverlener (CZ) toewijzen en uitleg geven over de rol van deze CZ
- aanbieden van een persoonlijk screeningsprogramma (naar aanleiding van de familiehistorie);
- uitleg geven over zelfmanagement, zelfredzaamheid en zelfcontrole;
- aanbieden van psychosociale ondersteuning, protocollair of op indicatie.

9.5.3 Het is van belang voor de TP53 mutatie drager dat zij vanuit de verschillende relevante beroepsgroepen en instanties :

- eenduidige informatie verkrijgen en dat deze informatie ook landelijk is vastgelegd
- contactinformatie ontvangen over de psycholoog of maatschappelijk werker, zodat deze kan terugvallen op het KGC voor psychosociale oncologische ondersteuning of voor nadere informatie. Dit geldt ook voor familieleden.
- een vervolgspraak aangeboden krijgt door de zorgaanbieder 10 dagen ná de diagnosestelling LFS/LFL. Doel is om antwoord te geven op vragen die mogelijk nog leven bij de zorgvrager en/of diens familieleden.

9.5.4 Acties voor de zorgverleners

Acties voor de zorgverleners zijn:

- de nieuwe mutatiedrager/familie registreren in een landelijke (internationale) database, die nog niet is aangemaakt;
- multidisciplinaire bespreking van de zorgvrager inclusief de mogelijke consequenties voor diens familie;¹³
- aanstellen van de Centrale Zorgverlener (CZ) in de eigen zorginstelling;
- opstellen individueel zorgplan/zorgdossier in eigen instelling of overdracht naar een andere instelling;
- zorgdragen dat het zorgaanbod aan de familie landelijk is gedekt en universeel wordt uitgevoerd;
- indien daar aanleiding toe bestaat, het huidige screeningsprogramma voor de familie aanpassen;
- terugkoppeling uitkomsten van de DNA-onderzoek naar de huisarts;
- een familie voorlichtingsbijeenkomst aanbieden (dit kan wenselijk zijn)¹⁴.

N.B. Indien het een indexpatiënt betreft, dan heeft dat ook gevolgen voor zijn/haar familie.

9.5.5 Mogelijke zorgvragen van de zorgvrager

¹³ Zie VKGN richtlijn: Het informeren van familieleden bij erfelijke kanker

¹⁴ Zie VKGN richtlijn: Het informeren van familieleden bij erfelijke kanker

- Wat zijn de consequenties voor mij en mijn familie?
- Waar kan ik meer informatie krijgen over de gevolgen van LFS/LFL?
- Welke handvatten zijn er beschikbaar om de familie in te lichten? (zie VKGN richtlijn)
- Welke psychosociale en maatschappelijke ondersteuning kunnen ik en mijn familie verwachten?
- Welke verzekeringstechnische gevolgen kan deze erfelijke belasting hebben?
- Kan ik kanker voorkomen?
- Kan ik overerving voorkomen?

9.5.6 Meegeven/opsturen

- Is alle schriftelijke informatie verstrekt? (fase 1+2);
- Is alle mondelinge informatie verstrekt? (fase 1+2).

9.5.7 Doelmatige screening

- ELFF is voorstander van een doelmatige screening om kanker in een vroeg stadium op te sporen. Het heeft de voorkeur om zoveel mogelijk onderzoeken op één dag te plannen. Momenteel komt een zorgvrager meerdere keren per jaar in het ziekenhuis en de wens is om dat efficiënter te laten verlopen.
- ELFF bepleit een doelmatige screening, preventie en begeleiding van de TP53 mutatiedragers . Een *total body MRI* zou daaraan bijdragen.

9.6 Kwaliteitscriteria Fase 2 Diagnostiek

Inleiding

LFS/LFL is een zeldzame erfelijke aandoening. Voor zorgvragers kan het belangrijk zijn dat zij weten of zij wel of niet drager zijn van een TP53 mutatie. LFS/LFL is niet te genezen. Screening kan zorgen voor het vroegtijdig opsporen van eventuele tumoren. De TP53 mutatiedrager kan daardoor zijn kwaliteit van leven en levensverwachting wellicht verlengen en zo nodig verbeteren. Hieronder bespreken wij de kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief ten aanzien van de diagnostiek.

Effectieve zorg

Zie 8.7.1

Informatie, voorlichting en educatie

- Voorafgaand aan de het DNA-onderzoek wordt aan de zorgvrager verteld wat het DNA-onderzoek inhoudt en hoe lang het onderzoek ongeveer duurt.
- Voorafgaand aan en tijdens het DNA-onderzoek is er voldoende tijd om vragen van de patiënt (of naasten) te beantwoorden.
- De klinisch geneticus/consulent adviseert de zorgvrager om een naaste (partner, ouder, volwassen kind) mee te nemen naar de uitslag van het DNA-onderzoek.

Het genetisch onderzoek

Effectieve zorg

- Iemand bij wie LFS/LFL wordt vermoed, wordt geadviseerd naar een polikliniek Klinische Genetica / Familiële Tumoren te gaan.
- Bij het genetisch onderzoek LFS/LFL wordt gewerkt volgens de richtlijn 'li-Fraumeni syndroom' <http://www.oncoline.nl/li-fraumeni-syndroom>
- Bij het genetisch onderzoek wordt de richtlijn familieleden informeren bij erfelijke kanker toegepast, (VKGN met ondersteuning van de orde van medisch specialisten)
- Richtlijn voorspellend onderzoek van de VKGN wordt gehanteerd bij presymptomatisch onderzoek.

Continuïteit van de zorg

- De klinisch geneticus of genetisch consulent bewaakt de resultaten van het DNA-onderzoek.
- De CZ wordt door het multidisciplinaire team aangesteld en toegewezen aan de zorgvrager.

Informatie, voorlichting en educatie

Bij een nog niet aangetoond TP53 mutatie dragerschap

- De klinische geneticus bespreekt mogelijke verhoogde risico's voor familieleden. (zie VKG richtlijn)
- Vóór het verrichten van het genetisch onderzoek voert de klinische geneticus één of meerdere gesprek(ken) met de patiënt over erfelijkheid, de mogelijkheden van DNA-onderzoek, de voor- en nadelen ervan en de mogelijke consequenties en de impact voor de zorgvrager en diens naasten (partner en familieleden). (zie VKGN richtlijn)
- De klinisch geneticus of genetisch consulent informeert de zorgvrager over mogelijke gevolgen van DNA-onderzoek bij het afsluiten van levens- en werkrisico gerichte verzekeringen.
- De klinisch geneticus of genetisch consulent geeft informatiemateriaal mee en verwijst naar relevante websites; mede in het belang van kinderen en andere familieleden.
- De klinisch geneticus of genetisch consulent bespreekt met de zorgvrager de duur van het onderzoek (de tijd voordat de uitslag van het DNA onderzoek bekend is), zeker als de zorgdrager de eerste persoon in de familie is waarbij de mutatie wordt gezocht duurt het onderzoek altijd wat langer.

Bij een aangetoond TP53 mutatie dragerschap

- De klinisch geneticus bespreekt de resultaten van het DNA-onderzoek in een persoonlijk gesprek met de zorgvrager. De zorgvrager wordt geadviseerd om iemand mee te nemen ter ondersteuning.
- Nog voordat er een uitslag is voor het inzetten van het DNA onderzoek, bespreekt de klinisch geneticus de gevolgen voor de familie en op welke manier de familieleden geïnformeerd kunnen worden.
- De klinisch geneticus bespreekt met de zorgvrager de VKGN richtlijn 'Het informeren van familieleden bij erfelijke kanker'¹⁵ (patiëntenversie)
- De klinisch geneticus vraagt expliciet aan de zorgvrager of deze de familie zelf wil informeren.
- Indien de zorgvrager dit niet wil of kan, dan kan de klinisch geneticus daartoe zelf besluiten.
- In beide gevallen ontvangen de familieleden een voorlichtingsbrochure met informatie over LFS/LFL en erfelijkheidsadviesing, de huisartsen brochure met instructies om deze af te geven aan de eigen huisarts en de z.g. familiebrief
- De klinisch geneticus versterkt de volgende boekjes als de zorgvragers kinderen heeft: "Als het om kinderen gaat"¹⁶ en de brochure 'Krijg ik dat later ook'?
De klinisch geneticus plant binnen 10 werkdagen een vervolgggesprek. Doel van dit vervolgggesprek is het beantwoorden van mogelijke vragen die nog niet beantwoord zijn voor deze TP53 mutatie drager.

Emotionele ondersteuning, empathie en respect

- De patiënt krijgt voldoende tijd om na te denken of hij of zij DNA-onderzoek wenst en indien nodig psychosociale ondersteuning in het besluitvormingsproces.
Mensen die genetisch onderzocht worden op het familiair voorkomen van tumoren, worden standaard gescreend op de behoefte aan psychosociale begeleiding en zo nodig doorverwezen voor gespecialiseerde en gekwalificeerde psychosociale begeleiding (BIG- of BAMW-geregistreerd)
Leden van LFS/LFL families vinden het belangrijk dat standaard psychosociale begeleiding aangeboden wordt. Meer dan 43% van deze groep vindt het belangrijk dat deze na het bespreken van de resultaten van de DNA-diagnostiek aangeboden wordt.¹⁷ Bleiker¹⁸ heeft aangetoond dat 1 op de 3 mensen bij wie genetisch onderzoek wordt verricht in verband met mogelijke familiaire kanker, behoefte heeft aan gespecialiseerde psychosociale begeleiding.
- Ook familieleden die zelf een gunstige uitslag hebben gekregen (de niet-dragers) worden gescreend op de behoefte aan psychosociale ondersteuning. Bij deze groep kan sprake zijn van een schuldgevoel ten opzichte van familieleden die een ongunstige uitslag hebben gekregen ("Waarom ik niet en zij wel?").

¹⁵ Accordatie verwacht eind 2012

¹⁶ A.M Schiphorst . Handleiding voor ouders voor een gesprek over erfelijkheid a.m schiphorst@amc.uva.nl

¹⁷ C. Lammens, 2010 Psychosocial impact of Von Hippel-Lindau disease; levels and sources of distress.

¹⁸ Bron Bleiker E.M. Aareonson NK, Menko FH et al Genetic Counseling for hereditary cancer : a pilot study

10. FASE 3: INDIVIDUEEL ZORGPLAN EN BEHANDELING

De volgende (VSOP) generieke thema's zijn van toepassing:

- generiek thema: [Huisartsengeneeskundige zorg](#)
- generiek thema: [Genetica](#)
- generiek thema: Concentratie en organisatie van zorg (in ontwikkeling)
- generiek thema: [Preconceptiezorg](#) (concept)
- generiek thema: [Psychosociale zorg](#)
- generiek thema: [Registraties /patiënte registers](#)
- generiek thema: Voorlichting (in ontwikkeling)
- generiek thema: [Zelfmanagement](#)

10.1 Behandeling

10.1.1 Symptomatische behandeling

LFS/LFL is niet te voorkomen, dit is immers erfelijk bepaald. Tijdige diagnostiek kan bijdragen aan preventie van kanker en/of de inzet van een adequate behandeling indien kanker al is vastgesteld.

10.1.2 Multidisciplinair

De besluitvorming over het beleid en de *follow-up* bij de individuele patiënt vindt plaats in multidisciplinair verband in een Klinisch Genetisch Centrum / Poli Familiaire Tumoren (zie consultatie en verwijzing).

10.1.3 Zorgcoördinatie

De zorgcoördinatie ligt waar mogelijk in handen van een centrale zorgverlener CZ.

10.1.4. Secundaire effecten behandeling

Een laat effect van een behandeling zijn bijvoorbeeld nieuwe primaire tumoren ten gevolge van radiotherapie. Men dient daarop extra alert te zijn.

10.2 Risicomanagement

Het sterk verhoogde risico op kanker is een levenslange bedreiging voor LFS/LFL-families. De zorgvragers komen in aanmerking om zich onafhankelijk van het bevolkingsonderzoek intensief te laten controleren. In verband met kanker op jonge leeftijd dient men extra alert te zijn. Screening kan het ontstaan van kanker niet voorkomen. Er is altijd een reële dreiging om een maligniteit te ontwikkelen. Vage aanwijzingen in de medische situatie van de zorgvrager en/of binnen zijn familie moeten met zorg behandeld worden. Aanvullend onderzoek of verwijzing dient laagdrempelig plaats te vinden.

10.2.2 Voorlichting aan patiënten

Li-Fraumeni patiënten worden geïnstrueerd snel een arts te consulteren bij ziekte of nieuwe lichamelijke klachten. Zij worden goed voorgelicht over de eventuele vroege verschijnselen van de verschillende kankersoorten.

10.2.3 Behandeling van tumoren bij LFS/LFL

Er is op dit moment geen bewijs dat patiënten met het Li-Fraumeni syndroom anders moeten worden behandeld dan reguliere patiënten met dezelfde vorm van kanker.

10.2.4 Radiotherapie / stralenbelasting

Behandeling met radiotherapie kan leiden tot een tweede primaire tumor in het bestralingsgebied. Dit kan van belang zijn bij het kiezen van de vervolgtherapie. De belangrijkste overweging blijft echter de optimale

behandeling van de tumor. In sommige gevallen kan - als dat nog niet gebeurd is - voorafgaand aan de behandeling een TP53-analyse geïndiceerd zijn. Op basis van deze uitslag van die analyse kunnen de voor- en nadelen van radiotherapie worden afgewogen. In het geval van een mammacarcinoom zou bijvoorbeeld voor een mamma-amputatie gekozen kunnen worden in plaats van een borstsparende operatie gevolgd door radiotherapie.

NB Wanneer beeldvormend onderzoek verricht moet worden, kan in overleg met de betreffende specialist of radioloog zo nodig voor alternatieve aanvullende diagnostiek worden gekozen (meestal in de vorm van MRI).

In deze fase bestaat de het risicomangement voornamelijk uit de risico's die zich tijdens een screening kunnen manifesteren. De zorg in deze fase wordt voornamelijk verleend volgens het vastgestelde screeningprotocol. De zorg wordt uitgevoerd binnen een klinisch-genetische infrastructuur in een multidisciplinaire setting, waarbij de betrokken zorgverleners zich ook hebben toegelegd op de begeleiding van zorgvragers met erfelijke kanker. De centrale zorgverlener heeft hier een belangrijke en sturende rol. Tijdens de screening kan een zorgvrager bij meer artsen onder controle staan, ieder vanuit hun eigen discipline.

10.3 De inhoud van de zorg in fase 3

- Alle acties die zijn ingezet in fase 1+ 2 worden gecontinueerd (indien en zover van toepassing).
- Het actuele screeningsvoorstel en mogelijke consequenties worden besproken met de zorgvrager.
- Het screeningprotocol wordt voorgesteld en vastgelegd in afspraken.
- Indien de screening elders aangeboden wordt, dan wordt daar een CZ aangesteld.
- Er is een multidisciplinaire bespreking van het actuele screeningvoorstel.
- De data worden vastgelegd in het registratiesysteem.
- De kwaliteit wordt via een monitorsysteem vastgelegd (wenzorg).

10.3.1 Terugkoppeling

Betrokken zorgverleners geven terugkoppeling over de verleende zorg. De centrale zorgverlener dient in de cc-lijst voor medische correspondentie te worden opgenomen. Indien van toepassing coördineert de centrale zorgverlener het doorverwijzen naar en informeren van andere zorgverleners.

10.3.2 Met betrekking tot de zorgvrager moet men:

- de zorgvrager op een begrijpelijke manier informeren over de mogelijke keuzes met betrekking tot behandel- en screeningsopties en preventieve maatregelen;
- de zorgvrager adviseren over en aanzetten tot zelfmanagement en risicobeheersing;
- de zorgvrager gespecialiseerde psychosociale hulpverlening aanbieden, indien daar aanleiding voor is;
- in overleg met de zorgvrager een individueel zorgplan vastleggen waarin:
 - de CZ omschrijft welke zorg voor de zorgvrager is geadviseerd;
 - de CZ omschrijft waarover consensus is verkregen;
 - De CZ omschrijft hoe het individuele zorgtraject/-pad zal gaan lopen.

10.3.3 Specifieke zorg bestaat onder andere maar niet uitsluitend uit:

- screening volgens het geadviseerde protocol (bijvoorbeeld borstonderzoek, colonscopie, echo. Dit screeningsvoorstel verschilt echter per familie en daarbinnen zelfs per individu als daar aanleiding toe bestaat);
- hulp bij het maken van keuzes en zelfmanagement; (zie 10.3.2)
- aandacht voor de vragen van de zorgvrager;
- vroegdiagnostiek op indicatie (bij een verdenking op kanker)
- indien van toepassing: bespreken van preventieve borstverwijdering / reconstructie;
- preconceptie-advies indien van toepassing.

10.4 Kwaliteitscriteria fase 3 individueel zorgplan en behandeling

Effectieve zorg

- Iedere zorgverlener die een zorgvrager met LFS/LFL behandelt, verzorgt of begeleidt is op de hoogte van de erfelijke aandoening en behandeling van LFS/LFL in het algemeen.

Informatie, voorlichting en educatie

- De geneticus bespreekt met de zorgvrager de uitslag van het DNA-onderzoek en het screeningvoorstel, de behandeling en mogelijke gevolgen.
- De zorgvrager bij wie LFS/LFL is vastgesteld ontvangt van de CZ, de behandelend specialist of klinisch geneticus de patiëntenvoorlichtingsbrochure Li-Fraumeni.
- De klinisch geneticus of CZ of anders de behandelend arts of verpleegkundige gaat na of de zorgvrager de informatie heeft begrepen.
- De CZ of anders de behandelend arts of verpleegkundige geeft de zorgvrager alle informatie die van belang kan zijn voor de behandeling(en) en/ of zorgverlening.
- De CZ of anders de behandelend arts of verpleegkundige legt aan de zorgvrager uit hoe de zorg voor mensen met LFS/LFL in het ziekenhuis is georganiseerd.
- Voor de zorgvrager is duidelijk wie de CZ is en hoe en wanneer deze persoon bereikbaar is voor vragen.
- Indien er geen CZ is, dan is het voor de zorgvrager duidelijk wie eindverantwoordelijk is voor de gehele zorgverlening aan de zorgvrager, wie de zorg coördineert en wie aanspreekpunt is voor zowel de zorgvrager als naasten bij vragen. Dit conform de 'Handreiking verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg'¹⁹.
- De LFS/LFL-zorgvrager weet wie hij of zij kan bereiken bij acute vragen / acute klachten en weet via welk telefoonnummer dit kan. Dit kan een afdeling/ zorgverlener in het universitair medisch centrum zijn, het ziekenhuis in de buurt van de zorgvragers of de huisarts.

Kinderwens en LFS/LFL

Tevens wordt een eventuele kinderwens van de zorgvrager inclusief alle opties besproken. Mensen met TP53 mutatie die een kinderwens hebben, kunnen gebruik maken van preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) en prenatale diagnostiek (PND). Zie ook generiek thema: preconceptie.

Continuïteit van zorg

- De CZ is aangesteld en eindverantwoordelijk voor de multidisciplinaire zorg aan mensen met (mogelijk) LFS/LFL en de begeleiding van de zorg aan de individuele zorgvrager. Dit conform de 'Handreiking verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg' (zie voetnoot).
- De CZ en/of klinische geneticus zorgt voor multidisciplinair overleg en afstemming.
- De CZ informeert of uitvoerend specialist informeert na de uitslag van elk onderzoek zo snel mogelijk de huisarts van de zorgvrager over diens diagnose.
- De CZ, klinisch geneticus of zorgvrager zorgt er voor dat de huisarts de huisartsenbrochure krijgt die ontwikkeld is binnen het project 'patiënt als informatiedrager' NB Deze wordt bij voorkeur door de zorgvrager zelf overhandigd.

Continuïteit van zorg bij opname

- Vóór een opname/ behandeling informeert de CZ de betrokken zorgverleners over de (zeldzame) ziekte LFS/LFL in het algemeen en over de LFS/LFL-patiënt specifiek, diens ziektegeschiedenis en diens medicijngebruik. Dit voorkomt dat de LFS-patiënt steeds zijn geschiedenis moet herhalen en kan fouten/misverstanden voorkomen.

¹⁹ <http://knmg.artsennet.nl/web/file?uuid=ee03a7af-abe7-42e3-9c1f-e3ac45c9b6a0&owner=a8a9ce0e-f42b-47a5-960e-be08025b7b04&contentid=71963>

Emotionele ondersteuning, empathie en respect

- Uit recent onderzoek (C. Lammens e.a., 2010)²⁰ blijkt dat ongeveer 40% van de leden van families met LFS/LFL in meer of mindere mate psychosociale klachten heeft. Van de mensen die drager zijn van een TP53 mutatie betreft dit 50% en van de niet-dragers binnen de familie betreft dit 36%. In het bijzonder moet gelet worden op leden van LFS/LFL-families die tijdens de adolescentie (levensfase tussen circa 16-20 jaar) een eerstegraads familielid hebben verloren als gevolg van LFS/LFL. Problemen die leden van LFS/LFL-families aankaarten zijn vooral de angst voor het ontwikkelen van kanker (zelf en/of bij familielid), het leren omgaan met de resultaten van het DNA-onderzoek, het leren omgaan met het verlies van een familielid als gevolg van LFS/LFL en zorgen over verzekeringen en hypotheek.
- De klinisch geneticus, CZ of anders de behandelende arts ziet er op toe dat leden van LFS/LFL-families (patiënten, dragers en niet-dragers) standaard worden gescreend op de behoefte aan gespecialiseerde psychosociale zorg. In ieder geval na het diagnostisch onderzoek en bij opname.
- Bij voorkeur wordt de 'lastmeter' of een meetinstrument voor erfelijke kanker gebruikt.
- Waar nodig/ gewenst wordt gespecialiseerde psychosociale zorg aangeboden door een BIG-/BAMW-geregistreerde hulpverlener bekend met LFS/LFL. De psychosociale zorg wordt door steeds dezelfde functionaris verleend.
- Elke behandelend arts respecteert de ervaringsdeskundigheid van de LFS/LFL. Zelfmanagement en zelfredzaamheid wordt gepromoot maar niet opgedrongen.

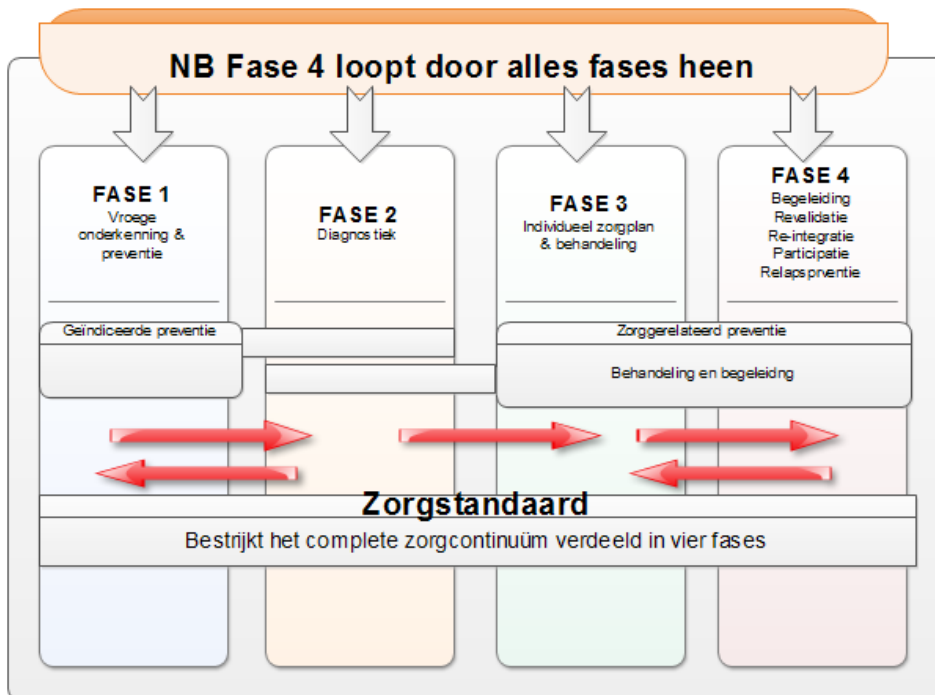
Veilige zorg

De CZ ziet er op toe dat de zorgstandaard LFS/LFL als standaard gehanteerd wordt, dat het medische dossier compleet en actueel is en dat de patiëntveiligheid met oog op LFS/LFL en andere zorg wordt gewaarborgd.

²⁰ 2009. Chantal Lammens Living with Li-Fraumeni syndrome & von Hippel Lindau 2010 (zie hoofdstuk 14-proefschriften)

11. FASE 4: PSYCHOSOCIALE BEGELEIDING - MAATSCHAPPELIJKE PARTICIPATIE - REINTEGRATIE EN RELAPSPREVENTIE

Fase 4 dient beschouwd te worden als een doorlopende fase, die door alle fasen van het zorgtraject heen loopt.



De volgende (VSOP) generieke thema's zijn van toepassing:

- generiek thema: [Huisartsengeneeskundige zorg](#)
- generiek thema: [Genetica](#)
- generiek thema: Concentratie en organisatie van zorg (in ontwikkeling)
- generiek thema: [Preconceptiezorg](#) (concept)
- generiek thema: [Psychosociale zorg](#)
- generiek thema: [Registraties /patiëntenregisters](#)
- generiek thema: Voorlichting (in ontwikkeling)

Inleiding

Deze fase loopt als rode draad door alle hiervoor beschreven fasen. De zorg die in fase 4 wordt beschreven kan voortdurend nodig zijn. Zorgverleners dienen alert te zijn.

11.1 Een belangrijk deel van de ondersteuning is de psychosociale hulpverlening

Het tijdig signaleren van psychosociale problemen als gevolg van (de mogelijkheid van) de uitslag van het DNA onderzoek en het tijdig verlenen van extra zorg draagt bij aan het voorkomen van ernstige problematiek. Dit kan resulteren in een betere kwaliteit van leven voor de zorgvrager. Vanwege de zeer specifieke problematiek wordt de psychosociale zorg verleend vanuit de KGC's en is deze speciaal gericht op de begeleiding van (mogelijke) LFS/LFL-zorgvragers, naasten en hun partners.

11.1.1 Basis psychosociale zorg

De basis psychosociale zorg wordt verleend door alle zorgverleners (huisarts, nurse practitioner, klinische geneticus, genetisch consultant, medische specialist) die betrokken zijn in het traject. Er kan verwezen worden naar gespecialiseerde psychosociale zorg.

11.1.2. Angst voor de gevolgen

In families met LFS/LFL kunnen familieleden op jonge leeftijd worden geconfronteerd met kanker bij zichzelf en/of bij naaste familieleden. Daarnaast kan men al één of meerdere familieleden verloren hebben als gevolg van kanker.

11.1.3 Zorg over de kinderen

Onder de LFS/LFL-zorgvragers is de reële zorg LFS/LFL door te geven aan (toekomstige) kinderen of is de ziekte al doorgegeven. Dit kan leiden tot substantiële negatieve psychosociale gevolgen voor zorgvrager, partner, hun kinderen en naasten.

Uit recent onderzoek²¹ is gebleken dat leden van LFS/LFL families over het algemeen psychologisch goed functioneren. Ongeveer een kwart ervaart echter klinisch relevante niveaus van distress waarbij aanvullende professionele psychosociale hulp geïndiceerd is. Zorgverleners in de eerste en tweede lijn dienen alert te zijn op deze problematiek. Zij kunnen indien nodig doorverwijzen naar gespecialiseerde professionele BIG-/BAMW-geregistreerde hulpverleners bekend met erfelijkheidsproblematiek.

11.2 Aandacht voor de partners

Ongeveer een kwart van de partners van LFS/LFL-zorgvragers heeft te maken met verhoogde distress-niveaus waarvoor oncologische psychosociale ondersteuning geïndiceerd is²². Partners worden vaak benoemd als een belangrijke bron voor sociale steun. Sociale steun van de partner kan invloed hebben op het psychisch welbevinden van de zorgvrager. De partner kan daardoor zelf in de problemen komen. Naast aandacht voor de zorgvrager is aandacht voor de partner ook van belang.

11.2.1 Lastmeter

Om (regelmatig) het niveau van distress te meten, kunnen de zorgverleners gebruik maken van de zogenaamde lastmeter²³. Met behulp van een vragenformulier kan de patiënt voorafgaand aan het consult gegevens over zijn/haar psychosociale welbevinden invullen. Momenteel worden er nieuwe meetinstrumenten voor deze doelgroep gecreëerd, maar deze zijn nog niet algemeen beschikbaar.

11.2.2. Lotgenotencontact als psychosociale ondersteuning

Patiënten kunnen in contact komen met lotgenoten via de Belangengroep Li-Fraumeni families, ELFF. Voor zorgvragers (met name voor zorgvragers met weinig sociale steun) kan dit het psychisch welbevinden vergroten. De zorgverleners kunnen de zorgvragers wijzen op het bestaan van deze patiëntenvereniging en het belang ervan benadrukken. Zie: <http://www.li-fraumeni.nl>

11.3. Maatschappelijke ondersteuning

Een mogelijk dragerschap van een TP53-mutatie en de implicaties daarvan kunnen in de praktijk een belemmering betekenen voor de sociaal-maatschappelijke participatie. Men kan daarbij denken aan:

- aanpassingsproblemen in de werkomgeving;

²¹ C.Lammens (zie hoofdstuk 14 proefschrift)

²² C.Lammens (zie hoofdstuk 14 proefschrift)

²³ <http://www.lastmeter.nl/>

- moeite bij het leggen van contacten;
- het zich terugtrekken in zichzelf of in huiselijke kring;
- moeite met de verwerking van het feit LFS/LFL-zorgvrager te zijn.

Voor deze zorgvragers is er een aanbod van gespecialiseerde psychosociale oncologische ondersteuning. (BIG-BAMW). Maar ook van de IPSO-therapeutische centra en reïntegratiebureaus, gericht op kankerpatiënten. Sociale en emotionele ondersteuning en lotgenotencontact wordt ook aangeboden door de Belangengroep Li-Fraumeni Families(ELFF) en onder andere door NFK, KWF Kankerbestrijding /Kanker.nl

11.3.1 Belemmering maatschappelijk ondersteuning

Bij belemmering maatschappelijke participatie moet gedacht worden aan specifieke problemen met bijvoorbeeld het afsluiten van aanvullende zorgverzekeringen, levensverzekeringen benodigd voor het afsluiten van een hypotheek en arbeidsongeschiktheidsverzekeringen voor zelfstandigen. Indien een zorgvrager op dit vlak problemen ervaart, dan kan een (psychosociale) zorgverlener informatie verstrekken over of doorverwijzen naar bijvoorbeeld: maatschappelijk werk, de stichting Welder (arbeidsparticipatie), Juridisch steunpunt 'Stichting Ombudsman' (verzekeringen), patiëntenverenigingen, het verbond van verzekeraars, Stichting MEE, CG-Raad, NPCF, regelhulp, etc.

Steeds meer verzekeraars verwachten voor hun klanten een optimale behandeling tegen beheersbare kosten. LFS/LFL vormt hier geen uitzondering op. De trend is om patiënten te laten behandelen in gespecialiseerde academisch ziekenhuizen /expertcentra waar de aandoening bekend is en waar veel ervaring aanwezig is.

11.3.2 Bevorderen van zelfmanagement

In overleg met de centrale zorgverlener en in overeenstemming met de zorgvrager wordt het individueel zorgplan onderhouden en regelmatig besproken. Hierin omschrijft de centrale zorgverlener welke zorg voor de zorgvrager is geadviseerd, waarover consensus is bereikt, hoe het individuele zorgtraject/-pad zal gaan lopen en hoe het resultaat daarvan wordt gemonitord en volgens protocol wordt geadministreerd. Zelfmanagement wordt bevorderd maar niet opgedrongen.

Zie ook: Generieke thema zelfmanagement

11.3.3 Rol van de eerste lijn

Vooral de huisarts dient alert te zijn op symptomen van distress bij LFS/LFL-zorgvragers en indien nodig, door te verwijzen naar gespecialiseerde psychosociale hulpverleners. Vooral personen die weinig sociale steun ervaren, blijken verhoogde niveaus van distress te hebben. Daarnaast blijken ook vrouwen vaker disstress te ervaren ten gevolge van de mogelijke aanleg voor LFS/LFL.

Het routinematig aanbieden van psychosociale ondersteuning gebeurt op dit moment nog niet in alle KGC's), maar dat zou volgens een meerderheid van de zorgvragers en partners wel wenselijk zijn. Dit zou vooraf en/of na een bezoek aan een ziekenhuisbezoek ook kunnen plaatsvinden d.m.v. een online vragenlijst. De arts kan het dan e.v.t direct bespreken met de zorgvrager, zaken verduidelijken of de zorgvrager doorverwijzen. De CZ heeft hier een proactieve taak.

11.4 Maatschappelijke participatie, re-integratie en relapspreventie

Geen specifieke zaken

11.5 Meting van de zorgbehoefte aan psychosociale ondersteuning

Bij de volgende beslissingsmomenten kan een meting van de zorgbehoefte aan psychosociale ondersteuning plaatsvinden.

- bij de keuze al of niet DNA-onderzoek te laten doen;
- bij het inlichten van familieleden, partner en kinderen
- bij de uitslag van het DNA-onderzoek;
- bij het maken van een keuze voor wel of geen preventieve operatie;
- bij elke voorgestelde ingreep en reconstructie;
- bij het bespreken van de kinderwens;
- bij elke moment dat redelijkerwijs kan worden aangenomen dat dit wenselijk is.

11.5.1 Gespecialiseerde psychosociale zorg wordt protocollair ingezet bij:

- diagnostiek op jonge leeftijd (voor 21 jaar);
- vastgesteld positief mutatie dragerschap;
- een door de zorgvrager of partner geuite wens voor advies over een kinderwens.

11.5.2 Gespecialiseerde psychosociale zorg op indicatie kan worden ingezet bij onder andere:

- onbalans in draagkracht/draaglast
- onzekerheid over beslissingsproblematiek DNA test ja/nee
- ervaren van matige tot hoge distress
- vastgesteld negatief mutatie dragerschap in een aangetoond erfelijke belaste familie
- psychologische/psychiatrische problemen (in de voorgeschiedenis)
- distress naar aanleiding van het testresultaat
- distress door eerdere rouw- en verlieservaring
- recente life-events (geboorte, verhuizing, scheiding, etc.)
- distress over 'De boodschapper rol' richting de familie
- distress door discrepantie tussen familie uitslagen
- distress door Ingewikkelde of conflictueuze familiesituatie
- diagnostiek op zeer jonge leeftijd
- kinderwens
- moeite hebben met het omgaan met het verhoogde risico op kanker (risicoperceptie)
- praten met kinderen over erfelijkheid

NB De zorg kan worden aangeboden door de zorgverlener of de zorgvrager kan er om vragen.

11.6 Kwaliteitscriteria Fase 4 Psychosociale begeleiding, maatschappelijke participatie re-integratie en relapspreventie

In dit hoofdstuk komen de kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief ten aanzien van de zorg en het periodiek onderzoek aan bod.

Effectieve zorg, vanuit het universitair medisch centrum

Voor de inhoud en frequentie van de nacontrole wordt/worden de van toepassing zijnde oncologische richtlijn(en) gevolgd. De inhoud en frequentie van de nacontrole wordt door de behandelend specialist en CZ afgestemd met de individuele zorgvrager.

In het nazorgtraject worden onderstaande aspecten standaard besproken:

- Hoe wordt de zorg ervaren?
- Zijn er mogelijke psychosociale problemen?
- erfelijkheidsaspecten (voor zorgvragers met een kinderwens)
- hoe is communicatie met familieleden verlopen?
- mogelijke concentratieproblemen
- mogelijke problemen in (de) relatie(s)

- mogelijke seksuele problemen
- levensfasegerichte aspecten (bijvoorbeeld LFS/LFL bij ouderen)

Continuïteit van de zorg

- De CZ of behandelend arts informeert zo snel mogelijk na de behandeling/screening schriftelijk de huisarts over de uitgevoerde behandeling/screening, de resultaten en de mogelijke gevolgen op korte en lange termijn. In de brief wordt vermeld welke arts contactpersoon is voor de huisarts voor nadere uitleg of eventuele vragen, en hoe deze bereikbaar is.
- De huisarts blijft alert bij eventuele nieuwe klachten/ symptomen. Patiënt en huisarts maken hier onderling concrete afspraken over. Zo nodig heeft de huisarts overleg met de CZ of de behandelend specialist en/of wordt de patiënt doorverwezen naar het universitair medisch centrum.

Informatie, voorlichting en educatie

- De CZ informeert of de zorgvrager en zijn naasten verdere ondersteuning nodig hebben bij de eventuele aanvragen van zorg (thuis), welzijn, hulp of financiële ondersteuning. De CZ biedt desgewenst ondersteuning of verwijst hiervoor door naar bijvoorbeeld regelhulp.nl en welkezorghebiknodig.nl
- DE CZ informeert de zorgvrager over de belangengroep Li-Fraumeni families: ELFF (www.li-fraumeni.nl) en het lotgenotencontact.
- De CZ Informeert de zorgvrager over de bronnen voor maatschappelijk ondersteuning bij de mogelijke belemmeringen die zij kunnen ervaren.

Emotionele ondersteuning, empathie en respect

- DE CZ bespreekt met de zorgvrager alle aspecten inclusief de voortgang rondom zelfmanagement en zelfredzaamheid en legt (nieuwe) afspraken vast. Aan de zorgvrager wordt daarvan een kopie overhandigd. De CZ is zich bewust dat deze aangepast kan worden aan de behoefte van de zorgvrager op elk moment. (Deze kan bijvoorbeeld ziek worden, waardoor er andere behoeften ontstaan.) Dit proces is namelijk niet statisch maar dynamisch.
- De CZ, gespecialiseerd verpleegkundige of huisarts bespreekt in een apart gesprek met de partner (of andere belangrijke naaste) of de patiënt/zorgvrager vragen of zorgen heeft.
- De CZ bewaakt dat patiënt, partner, eventuele naaste(n) en (mogelijk) erfelijk belaste familieleden (wederom) standaard gescreend (blijven) worden op de behoefte aan gespecialiseerde psychosociale zorg. Indien nodig/ gewenst wordt gespecialiseerde psychosociale zorg aangeboden.

Het periodiek onderzoek

- Effectieve zorg
- Mensen met LFS eerstegraads verwanten hiervan en TP53 mutatiedragers krijgen periodiek onderzoek aangeboden, conform de richtlijn 'LI-FRAUMENI'.²⁴

Continuïteit van de zorg

- De periodieke onderzoeken worden indien mogelijk gecoördineerd/ ingepland door één persoon, bij voorkeur de CZ.
- Bij voorkeur vinden de genoemde onderzoeken plaats op één dag op één locatie.
- De CZ verzamelt de uitslagen van de verschillende onderzoeken en bespreekt deze met de zorgvrager. Indien er geen CZ is, bespreken de betreffende specialisten de uitslagen van de verschillende onderzoeken met de zorgvragers.
- De CZ bespreekt de uitslagen van de verschillende onderzoeken met de betrokken zorgverleners (bij voorkeur multidisciplinair) en met de zorgvrager en diens eventuele naaste(n).
- De eerste (huisarts) en tweede lijn (CZ) informeren elkaar over de afspraken met de zorgvrager.

²⁴ <http://www.oncoline.nl/li-fraumeni-syndroom>

- Emotionele ondersteuning, empathie en respect staan centraal.
- Er is aandacht voor de beslissingsmomenten 'zorgbehoefte psychosociale zorg'
- Standaard gekoppeld aan het periodiek onderzoek wordt de behoefte aan psychosociale zorg gescreend en wordt indien geïndiceerd/ gewenst psychosociale zorg geboden. Dit geldt zowel voor de protocollaire zorg als voor de zorg op indicatie.

Los van het periodieke onderzoek kan een zorgvrager altijd een beroep doen op psychosociale en maatschappelijke zorg. Dit kan via de CZ of een van de behandelaars.

12. Appendix

12.1 Belangenbehartiging

De **European Li-Fraumeni Families Foundation (ELFF)** Ook bekend als Belangengroep Li-Fraumeni Families (BLF) komt op voor de belangen van LFS/LFL-families in de breedste zin van het woord. De doelstellingen zijn onder andere: het bevorderen van goede screening, informatieverstrekking en behandeling, het optimaliseren van de registratie van patiënten/families, begeleiding van families en het bevorderen van Europese samenwerking.

De **Stichting Diagnose Kanker (SDK)** beheert een webportaal voor kankerpatiënten en hun naasten. Hierin vinden zij onder andere informatie en lotgenotencontacten. De SDK is oprichter van ELFF en ontwikkelt de zorgstandaard voor het Li-Fraumeni en Li-Fraumeni-like syndroom. Ook ontwikkelde zij samen met de VSOP en de NHG de huisartsen brochure Li-Fraumeni.

In de **Nederlandse Federatie van Kankerpatiëntenorganisaties (NFK)** hebben kankerpatiëntenorganisaties hun krachten gebundeld. Doelstellingen zijn: het verbeteren van de zorg en nazorg en het toerusten van patiënten zodat deze zelf de regie kan voeren. Ook is er veel aandacht voor patiënten die kanker hebben gehad.

12.2 IPSO Instellingen voor Psychosociale Oncologie (IPSO).

IPSO is een brancheorganisatie voor instellingen voor psychosociale oncologie. Via IPSO is informatie te verkrijgen over therapeutische centra en bijvoorbeeld over de inloophuizen.

De **Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren (STOET)** geeft voorlichting aan artsen en patiënten, bevordert periodiek onderzoek (vooral het waarborgen van de continuïteit van de follow-up) en evalueert de effectiviteit van screeningsprotocollen op lange termijn.

13.Literatuurlijst

- Birch JM et al. Prevalence and diversity of constitutional mutations in the TP53 gene among 21 Li-Fraumeni families
- Bougeard G et al. T. Molecular basis of the Li-Fraumeni syndrome: an update from the French LFS families. J Med Genet 2008; 45:535-538.
- Gonzalez KD et al. Beyond Li Fraumeni Syndrome: Clinical Characteristics of Families With TP53 Germline Mutations. J Clin Oncol 2009 March 10;27(8):1250-1256
- Hisada M, Garber JE, Fung CY, Fraumeni JF Jr, Li FP Multiple primary cancers in families with Li-Fraumeni syndrome. J Natl Cancer Inst. 1998 Apr 15;90(8):606-11
- Li FP et al. A cancer family syndrome in twenty-four kindreds. Cancer Res 1988 Sep 15;48(18):5358-5362
- Malkin D et al Germ line TP53 mutations in a familial syndrome of breast cancer, sarcomas, and onther neoplasms. Science 1990 Nov 30;250(4985):1233-1238
- Oppenheim D, Brugieres L, Chompret A, Hartmann O. The psychological burden inflicted by multiple cancers in li-fraumeni families: five case-studies. J Gen Couns. 2001;10:169-183
- Ruijs MWG. Li-Fraumeni syndrome, clinical and molecular genetics. Proefschrift Amsterdam 2010,
- Lammens CRM. Living with Li-Fraumeni Syndrome & Von Hippel-Lindau disease. Amsterdam 2010
- Schneider K, Garber J. Li-FraumeniSyndrome. In: Pagon RA et al. GeneReviews [Internet] Seattle 1993-1999, updated 2010
- STOET Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren en Vereniging Klinische Genetica Nederland. Erfelijke tumoren, richtlijnen voor diagnostiek en preventie. vierde editie 2010:16-19
- Huisartsen folder Li-Fraumeni ontwikkeld in samenwerking met de huisartsen vereniging NHG, VSOP, SDK voor ELFF gefinancierd door het innovatiefonds Nederlandse zorgverzekeraars 2011
[Downloaden van de brochure](#)
- Anita Villani et al., Biochemical and imaging surveillance in germline TP53 mutation carriers with Li-Fraumeni syndrome: a prospective observational study. Lancet Oncology 2011;12:559-67
- <http://blog.dana-farber.org/insight/2012/01/children-with-sarcoma-should-have-genetic-testing-say-specialists/>
- <http://www.nfk.nl/publicaties/kwaliteitscriteria> (diversen voorbeelden) 2012
- Hanneke de Haes, Leo Gualtherie van Weezel, Robbert Sanderman . Psychologische patiëntenzorg in de oncologie. Handboek voor de Professionals ,2009 van Gorcum , hoofdstuk 6 familiere tumoren.
- Stichting Diagnose Kanker www.diagnose-kanker.nl (opdrachtgever van deze zorgstandaard)
- Belangen Groep Li-Fraumeni Families , ELFF (European Li-Fraumeni Families Foundation) www.li-fraumeni.nl /eu
- Kwaliteitscriteria: Met dank aan VHL en NFK voor de samenwerking en het ter beschikking stellen van hun K.C .

14. Proefschriften over Li-Fraumeni

2010, Amsterdam, Ruijs, M.W.G. Li-Fraumeni syndrome, clinical and molecular genetics

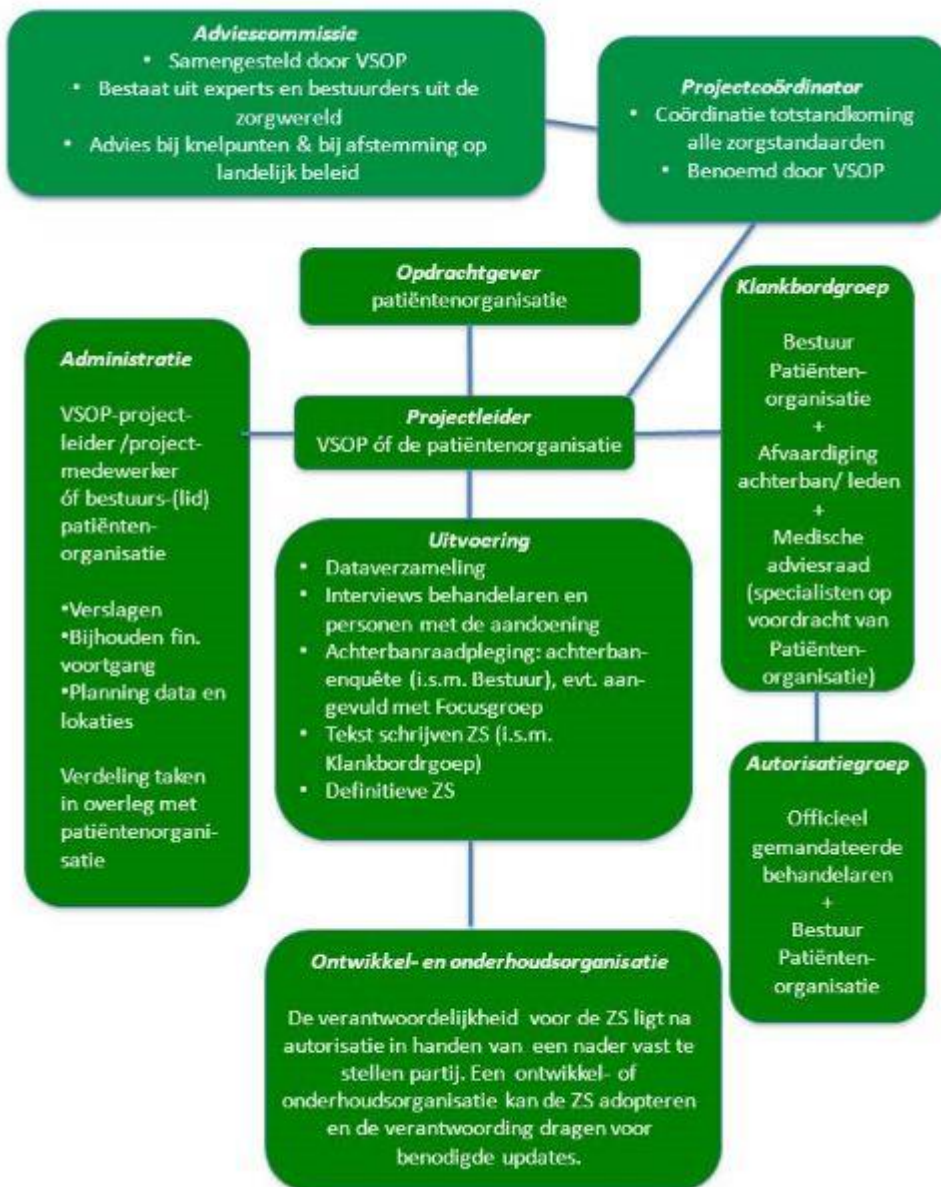
- [cover.pdf](#),
- [title_page.pdf](#),
- [abstract_dutch.pdf](#),
- [table_of_contents.pdf](#)
- [preliminary_matter.pdf](#)
- [chapter_1](#) general introduction and outline of the thesis
- [chapter_2.pdf](#) TP53 germline mutation testing in 180 families suspected of Li-Fraumeni syndrome: mutation detection rate and relative frequency of cancers in different familial phenotypes
- [chapter_3.pdf](#) The contribution of CHEK2 to the TP53-negative Li-Fraumeni phenotype.
- [chapter_4.pdf](#) The single nucleotide polymorphism 309 in the MDM2 gene contributes to the Li-Fraumeni syndrome and related phenotypes.
- [chapter_5.pdf](#) TP53 in clinical practice
- [chapter_6.pdf](#) Discussion and future perspectives
- [chapter_7.pdf](#) Summary
- [end_matter.pdf](#)

2010, Amsterdam, Lammens CRM. Living with Li-Fraumeni Syndrome & Von Hippel-Lindau disease.

- [Thesis](#)
- [Front cover](#)
- [Title pages](#)
- [Contents](#)
- [Chapter 1: General introduction](#)
- [Chapter 2: Genetic testing in Li-Fraumeni syndrome: Uptake and psychosocial consequences](#)
- [Chapter 3: Regular surveillance for Li-Fraumeni syndrome: Advice, adherence and perceived benefits](#)
- [Chapter 4: Psychosocial impact of Von Hippel-Lindau disease: Levels and sources of distress](#)
- [Chapter 5: Compliance with periodic surveillance for Von Hippel-Lindau disease](#)
- [Chapter 6: Distress in partners of individuals diagnosed with or at high risk of developing tumors due to rare hereditary cancer syndromes](#)
- [Chapter 7: Attitude towards pre-implantation genetic diagnosis for hereditary cancer](#)
- [Chapter 8: Summary, discussion & conclusions](#)
- [Samenvatting \(Dutch summary\)](#)
- [Dankwoord \(Acknowledgements in Dutch\)](#)
- [Curriculum vitae](#)

15. Projectorganisatie van de zorgstandaard

PROJECTORGANISATIE TOTSTANDKOMING ZORGSTANDAARD VOOR EEN ZELDZAME AANDOENING



NB. Overlap tussen klankbordgroep en autorisatiegroep is mogelijk

16. Projectteam en dank aan

Projectleider

- Tom van der Wal voor Stichting Diagnose Kanker (SDK) /European Li-Fraumeni Families Foundation (ELFF) ook bekend als Belangengroep Li-Fraumeni Families (BLF)

Projectgroep /commissieleden

- Dr. Marielle Ruijs, Klinisch geneticus NKI/AVL (gepromoveerd op Li-Fraumeni)
- Dr. Chantal Lammens, Projectmanager 'Kwaliteit zorg' NVPO (gepromoveerd op Li-Fraumeni)
- Nanny van den Boogaard- van der Put. Maatschappelijk werker NVMW Nederlandse Vereniging Maatschappelijk Werkers en GLOBE Georganiseerd Landelijk Overleg Begeleiders Erfelijkheidsproblematiek.
- Prof Hoogerbrugge, Internist, UMCN Radboud
- Dr. Jolien Tol, Internist-oncoloog i.o. UMCN Radboud
- Dr. Arjenne Kors, Kinderarts-oncoloog/hematoloog, VUmc
- Drs. Anne Speijer, Ondersteuning vanuit de VSOP
- Tonia van der Wal, Voorzitter Stichting Diagnose Kanker (SDK)
- Tom van der Wal, Projectleider zorgstandaard.

Organisatie belast met de begeleiding van deze zorgstandaard

- VSOP Soest

Met dank aan

- Dr. Synaeva, Erasmus/Daniel de Hoed
- Dr. Christine van Asperen, LMC
- Mw. Francis Bach, Kolling BVN Nederland
- De commissieleden
- Annemaret Bouwman, communicatieadviseur/tekstschrijver

De patiënten/zorgvragers

- Zeker niet in de laatste plaats, alle FS/LFL families voor hun input en ondersteuning.

Financiering

De zorgstandaard is mede mogelijk gemaakt door het fonds PGO.

17. Materiaal om mee te geven

Aanbevolen folders:

- folders van het KGC
- algemene folder 'erfelijke kanker'
- informatie over boekjes 'hoe vertel ik het mijn kinderen'
- lotgenoten informatiefolder van de belangengroep Li-Fraumeni Families (ELFF)
- informatie meegeven over de betrokken patiëntenorganisaties (kunnen er meer zijn)
- folder(s) over psychosociale en maatschappelijke ondersteuning in de eigen instelling e.o.

De volgende contactinformatie verstekken aan de zorgvrager:

- Naam, telefoon en mailadres van de CZ
- Telefoon en mailadres KGC
- Procedures hoe om te gaan met de eerstgenoemde adressen, telefoon en mailgegevens

Aanbevolen websites:

- [Tijdig spreken over een levenseinde](#) | KNMG patiëntenversie
- [Welke zorg heb ik nodig](#) | Voor jongeren tussen de 12 en 30 jaar
- [Regelhulp](#) | Wegwijzer naar zorg van de overheid
- [Zelfmanagement.com](#) | Samenwerken aan zorg die bij de patiënt past
- [Vraag Welder](#) | Arbeid en ziekte
- [www.verzekeraars.nl](#) | Informatie over het afsluiten van verzekeringen
- [Stichting MEE](#) | Ondersteuning
- [Ik heb dat](#) | Algemene informatie over erfelijkheid en erfelijke ziektebeelden voor jongeren
- [Lastmeter](#) | Hoe is het gesteld met de last? (online)
- [pgdnederland.nl](#) | Informatie over PGD
- [Erfelijkheid.nl](#) | website met informatie over erfelijke aandoeningen

Website over Li-Fraumeni en deze zorgstandaard:

- [www.zorgstandaard-li-fraumeni.nl](#) | Digitale versie van deze zorgstandaard (inclusief forum en FQA)
- [www.li-fraumeni.nl](#) | Belangengroepen Li-Fraumeni Families. ELFF
- [www.wiki-zorgstandaarden.nl](#) | Wiki met uitleg over begrippen en terminologie
- [www.zorgstandaarden.net](#) | VSOP website over zorgstandaarden
- [www.zorgstandaarden.nl](#) | Platform zorgstandaarden
- [www.diagnose-kanker \(SDK\)](#) | Opdrachtgever van deze zorgstandaard (met informatie en nieuws)
- [www.kanker.nl](#) | KWF Kankerbestrijding
- <http://www.nfk.nl> | Nederlandse Federatie Kankerpatiëntenorganisaties.

Organisaties:

- [VKGN](#) | Vereniging Klinische Genetica Nederland
- [STOET](#) | Stichting Opsporing Erfelijke Tumoren
- [ONCOLINE](#) | Richtlijn Li-Fraumeni Syndrome
- [Erfocentrum](#) | Informatie over erfelijkheid
- [VSOP](#) | Vereniging voor zeldzame aandoeningen
- [CBO.nl](#) | Centraal Begeleidings Orgaan
- [VUMC](#) | VUMC Centrum Familiaire tumoren VUMC
- [IPSO](#) | IPSO

18. Lijst van afkortingen

ADL	Algemene Dagelijkse Levensverrichtingen
AWBZ	Algemene Wet Bijzondere Ziektekosten
BAMW	Beroepsregister van Agogisch en Maatschappelijk Werkers
BIG	Beroepen in de Individuele Gezondheidszorg
BVN	Borstkanker Vereniging Nederland
CZ	Centrale Zorgverlener
CBO	Kwaliteitsinstituut voor de Gezondheidszorg CBO
DBC	Diagnose-behandelcombinatie
DMCZ	Disease management chronische ziekten
EPD	Elektronisch patiëntendossier
FPZ	Farmaceutische Patiëntenzorg
FRC	Functionele Residuele Capaciteit
GLOBE	Georganiseerd Landelijk Overleg Begeleiders Erfelijkheidsproblematiek.
HIS	Huisartsen Informatie Systeem
ICT	Informatie- en Communicatietechnologie
IGZ	Inspectie voor de Gezondheidszorg
KGC	Klinisch Genetisch Centrum
LAN	Long Alliantie Nederland
LFS/LFL	Li Fraumeni / Li Fraumeni Like syndroom
LESA	Landelijke Eerstelijns Samenwerking Afspraak
MEE	Maakt meedoen mogelijk
MDS	minimale Data Set
NHG	Nederlands Huisartsen Genootschap
NPI	Nederlands Paramedisch Instituut
NVD	Nederlandse Beroeps- en belangenvereniging van Diëtisten
NVOP	Nederlandse Vereniging voor Psychologie oncologie
PFT	Poli Familiare Tumoren
PET	Poli Erfelijke Tumoren
PGD	Prenatale Genetische Diagnostiek
RIVM	Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieuhygiëne
SEH	Spoedeisende hulp
Stivoro	Stichting Volksgezondheid en Roken
STOET	Stichting Opsporing erfelijke Tumoren
VVMI	Vet Vrije Massa Index
VKGN	Vereniging Klinische Genetica Nederland
VWS	Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport
Wia	Wet werk en inkomen naar arbeidsvermogen
WAZ	Wet Arbeidsongeschiktheidsverzekering Zelfstandigen
WGBO	Wet op de Geneeskundige Behandelingsovereenkomst
WINAp	Wetenschappelijk Instituut Nederlandse Apothekers
Wmo	Wet Maatschappelijke Ondersteuning
ZonMw	Zorg Onderzoek Nederland/Medische Wetenschappen
NVMW	Nederlandse Vereniging van Maatschappelijk werkers

19. Begrippenlijst

A

Adaptatie

Aanpassing van het gedrag aan de lichamelijke stoornis.

Allel

Genen komen in verschillende verschijningsvormen voor. Zo'n verschijningsvorm wordt een allel genoemd.

B

Belemmerende factoren

Belemmerende factoren zijn die factoren in iemands omgeving die door hun af- of aanwezigheid het menselijk functioneren belemmeren en de problemen daarmee verhogen. Het gaat bijvoorbeeld om zaken als een ontoegankelijke fysieke omgeving, de afwezigheid van de nodige technische hulpmiddelen, de negatieve attitudes van mensen tegenover functioneringsproblemen, naast diensten, stelsels en beleidsmaatregelen die ofwel niet bestaan ofwel specifiek erop gericht zijn de betrokkenheid van alle mensen met een functioneringsprobleem bij de verschillende levensgebieden te belemmeren (ICF).

Best practice

Behandeling en begeleiding op grond van ervaring van behandelaars (ook wel *experience-based* in tegenstelling tot *evidenced-based*).

Beperkingen

Beperkingen zijn de moeilijkheden die iemand heeft met het uitvoeren van activiteiten. Een beperking kan een lichte of ernstige afwijking in kwalitatieve of kwantitatieve zin betreffen bij het uitvoeren van een activiteit, en wel zodanig groot dat deze afwijking niet te verwachten is bij mensen zonder het functioneringsprobleem.

C

Case-finding

Opsporing van een ziekte bij een persoon met een verhoogd risico daarop, tijdens een contact in gezondheidszorg, waarbij de reden voor het contact a priori een andere is dan de op te sporen ziekte. (Bron: Zorgstandaard).

Centrale zorgverlener

Is binnen het team van zorgverleners de eerstverantwoordelijke voor de zorg aan een specifieke patiënt.

Chronic Care model

Het Chronic Care Model propageert geïntegreerde zorg. Centraal staat het contact tussen professional en patiënt. Het model gaat er van uit dat de verbetering in de kwaliteit van zorg uiteindelijk zal leiden tot meer kwaliteit van leven en kostenbesparing op de lange termijn (Bron: "Het Chronic Care Model in Nederland", Raad voor de Volksgezondheid en Zorg bij het advies Bekwaam is bevoegd. Den Haag, 2011).

Coördinatieplatform Zorgstandaarden

Een onafhankelijk adviesorgaan over zorgstandaarden, voor de overheid en voor ieder die zich persoonlijk of beroepshalve bezig houdt met verbetering van de zorg voor mensen met chronische ziekten. Het platform bevordert afstemming tussen groepen die zorgstandaarden ontwikkelen en organiseert discussie over gemeenschappelijke thema's. Daarnaast is het Coördinatieplatform de denktank voor de modelmatige ontwikkeling van zorgstandaarden, zorgmodules en het individueel zorgplan.

Computertomografie

(Meestal afgekort tot CAT of CT-scan) is een tomografische onderzoeksmethode van het menselijk lichaam. Een van de eerste vormen hiervan maakte gebruik van röntgenstraling. De doorlaatbaarheid van het onderzochte lichaamsdeel voor de gebruikte straling wordt vanuit een groot aantal hoeken rondom in dunne "plakjes" gemeten, waarna een computer uit de resultaten een driedimensionale weergave van het onderzochte lichaamsdeel opbouwt. (Bron: Wikipedia)

D

Databank

Een databank is een verzameling van bijvoorbeeld lichaamsmateriaal (biobank) of andere soort systematisch of methodisch geordende gegevens of werken (Bron: Justitie, M.v. Databankenwet).

Datamanager

Beheert de gegevens van de patiënt in het zorgplan. Draagt zorg voor de communicatie met de centrale zorgverlener en de huisarts over het verloop van de behandeling en eventuele wijzigingen daarin. Daarnaast zal de huisarts de resultaten van in de eerste lijn verleende desbetreffende zorg met de datamanager en centrale zorgverlener van een andere groep van zorgverleners in de ketenzorg communiceren.

Diagnose/ diagnosestelling

Het vaststellen van de aanwezigheid van een ziekte of aandoening (of een verhoogd risico daarop)

DNA

Draadachtige stof waaruit onder andere chromosomen zijn opgebouwd. Bevindt zich in de kern van alle lichaamscellen. Omvat de complete erfelijke informatie van een organisme. Op het DNA liggen all erfelijke eigenschappen van de cel in de vorm van genen opgeslagen. DNA is een afkorting van *Desoxyribo Nucleid Acid*, in het Nederlands: soxyribo-nucleinezuur. DNA is de belangrijkste chemische drager van erfelijke informatie in alle bekende organismen.

DNA-onderzoek

Onderzoek naar specifieke genetische afwijkingen en patronen die leiden tot diagnose van een erfelijke aandoening (of een aanleg/predispositie/hog risico om de aandoening te ontwikkelen).

E

Epigenetica

Epigenetica is de studie van mitotisch en/of meiotisch overdraagbare veranderingen in genfuncties die niet verklaard kunnen worden door veranderingen in het DNA zelf. (Bron: Oratie van Prof. dr. S.M. van der Maarel, 25 mei 2007, LUMC.) Epigenetica bestudeert de actieve wisselwerking tussen genen en hun producten.

Erfelijke aandoening

Ziekte of aandoening (of een aanleg/predispositie/hog risico om de aandoening te ontwikkelen) die van generatie op generatie kan worden doorgegeven door een afwijking in de genen. (Niet te verwarren met aangeboren of congenitale aandoeningen. Dat zijn ziekten of afwijkingen die al merkbaar zijn bij de geboorte maar die niet erfelijk hoeven te zijn.)

Expertisecentrum

Groep experts met zeer specifieke kennis over kleine groepen ziekten. Ze werken met multidisciplinaire teams en multidisciplinaire zorgstandaarden. Hebben regiefunctie en coördineren de zorg voor de betreffende aandoening, bewaken de kwaliteit van de zorg, geven advies aan collega's.

Externe en persoonlijke factoren

Externe en persoonlijke factoren zijn de factoren die tezamen de complete achtergrond in iemands leven vormen.

Externe factoren

Externe factoren verwijzen naar alle aspecten van de externe of extrinsieke wereld die de achtergrond van iemands leven vormen en als zodanig iemands functioneren beïnvloeden. Externe factoren omvatten de, al dan niet door mensen gemaakte, fysieke wereld en zijn verschijnselen, andere mensen in verschillende relaties en rollen, attitudes en waarden, sociale systemen en dienstverlening, beleid, regels en wetten (ICF).

F

Familieanamnese

Het gestructureerd vragen naar de familieleden en het voorkomen van ziekten in de familie.

Familiebrief

Een brief die gericht is aan familieleden van een persoon waarbij een erfelijke aanleg is aangetoond. Hiermee kunnen familieleden worden geïnformeerd over de erfelijke aanleg.

Familieonderzoek

Onderzoek bij familieleden naar de ziektegeschiedenis van familieleden in de eerste en tweede lijn om inzicht te krijgen in het voorkomen van bepaalde aandoeningen in de familie.

Familiestamboom

Gestructureerd overzicht van de uitkomsten van het familieonderzoek.

Functiegericht

In de ZVW zijn alle verzekerde prestaties functiegericht omschreven wat betekent dat inhoud, omvang en indicatiegebied van de aanspraak is beschreven. Wie de zorg verleent en waar die wordt verleend, is in het functiegerichte systeem een verantwoordelijkheid van de zorgverzekeraar om daarover afspraken te maken met de verzekerde in de zorgovereenkomst.

G

Geïndiceerde preventie

Het ontstaan van een ziekte of verdere gezondheidsschade voorkomen door een interventie of behandeling.

Gen

Een gen is een deel van een chromosoom dat de informatie bevat voor één erfelijke eigenschap. Een chromosoom bevat meerdere genen. Elk gen bestaat uit een unieke volgorde van nucleotides (bouwstoffen van het DNA). Deze volgorde bevat informatie voor het maken van een eiwit.

Genmutatiedrager

De persoon die het gemuteerde/ziekmakende gen 'draagt'.

Genetica

Onderdeel van de biologie dat zich bezig houdt met erfelijke eigenschappen.

Genetisch Consulent

Een professional die een HBO-opleiding heeft gedaan tot genetisch consulent. De genetisch consulent voert zelfstandig, onder supervisie van een klinisch geneticus, erfelijkheidsonderzoek uit.

Genetische tests / DNA-diagnostiek

In de Nederlandse gezondheidszorg worden genetische tests ingezet om na te gaan of iemand drager is van een ziekte veroorzakende mutatie. In Nederland kan men zich in een klinisch genetisch centrum laten testen.

Genexpressie

Elk gen bevat informatie voor het maken van een eiwit. Het maken van een eiwit op basis van de informatie van het gen, heet genexpressie. Deze expressie is te meten en wordt toegepast om het gedrag van tumorcellen te kunnen voorspellen.

Genmutatie

Verandering in het DNA. In bepaalde gevallen kunnen dergelijke mutaties ziektes veroorzaken of een hoog risico geven op het ontwikkelen van deze ziekte of aandoening.

Genoom

Het totaal van genen in een organisme.

Genmutatiedragerschap

Als een persoon een kopie van een aangeboren fout in het DNA met zich meedraagt. Een persoon met een verandering (=mutatie) in een gen.

Geïndiceerde preventie

Richt zich op individuen die veelal nog geen gediagnosticeerde ziekte hebben, maar wel risicofactoren of symptomen. Geïndiceerde preventie heeft tot doel het ontstaan van ziekte of verdere gezondheidsschade te voorkomen door een interventie / behandeling. (Bron: Zorgstandaarden in Model - Coördinatieplatform Zorgstandaarden.)

Hereditair

Wetenschappelijke benaming voor erfelijk (Bron: HVN).

Hoofdbehandelaar

De zorgverlener die inhoudelijk eindverantwoordelijk is voor de zorgverlening (diagnostiek, behandeling en continuïteit van zorg) aan de patiënt. (Bron: Zorgstandaard COPD.)

Hoofdcontractant

De hoofdcontractant is de zorgaanbieder die de prestatie(s) contracteert, levert en het overeengekomen tarief voor deze prestatie declareert. (Bron: NZA.)

I-J

IGZ

Inspectie voor de gezondheidszorg. De IGZ is onderdeel van het ministerie van VWS en houdt toezicht op de kwaliteit, veiligheid, continuïteit en toegankelijkheid van de zorg. Zij stimuleert zorgaanbieders om verantwoorde, kwalitatief goede zorg te verlenen en grijpt in als de zorg onder de maat is. (Bron: document KIZ (NPCF), Basisset Kwaliteitscriteria: het patiëntenperspectief op de zorg voor chronisch zieken.)

Incidentie

Het aantal nieuwe gevallen van een ziekte (ziekte-episodes) dat in één jaar door de huisartsen wordt geregistreerd, gedeeld door het aantal persoonsjaren van de totale praktijkpopulatie in dat jaar. (Bron: <http://www.nationaalkompas.nl/gezondheid-en-ziekte/ziekten-en-aandoeningen/berekening-incidentie-en-prevalentie-op-basis-van-huisartsenregistraties-nieuw-vtv-2010/>)

Indexpatiënt

De eerste in de familie die een DNA-test heeft laten uitvoeren om te onderzoeken of er sprake kan zijn van een erfelijke belasting en waarbij een genmutatie werd aangetoond. Ook Alpha-patient genoemd.

Indicator

Een fenomeen dat een aanwijzing geeft voor een algemene toestand. Het is riskant om op basis van een indicator uitspraken te doen, maar een indicator kan wel aanleiding zijn om nader onderzoek te doen. Meer specifiek geldt dat een indicator een meetbaar element van de zorgverlening is met een signalerende functie aangaande de kwaliteit van de betreffende zorg(aanbieder) inzake voorzieningen (structuurindicator), zorgproces (procesindicator) of resultaat van de zorg (uitkomstindicator). (Bron: document KIZ (NPCF), Basisset Kwaliteitscriteria: het patiëntenperspectief op de zorg voor chronisch zieken.)

Individueel zorgplan

Een individueel zorgplan is gebaseerd op een inventarisatie van de zorgbehoeften van de individuele patiënt en de individuele invulling van de professionele richtlijnen en geeft een weerslag van de afspraken die tussen patiënt en centrale zorgverlener zijn gemaakt over het zorgtraject dat wordt gevolgd. Het individuele zorgplan wordt opgesteld in overleg tussen de patiënt en de centrale zorgverlener en vormt de leidraad voor het zorgproces.(Bron: Kader voor Individueel Zorgplan.)

Inloophuizen

Een publiekelijk toegankelijke ruimte voor een specifieke doelgroep om tegemoet te komen aan behoefte van een doelgroep. Er worden activiteiten georganiseerd voor de doelgroep.

Integrale zorg

Het geheel van activiteiten die tot doel hebben alle processen in een instelling (in het geval van ketenzorg van meerdere instellingen) die van invloed zijn op de kwaliteit van de zorg, zodanig te sturen en te borgen dat de zorg de kwaliteit heeft die men met elkaar nastreeft. (Bron: Zorgcanon, Regieraad, 2009)

Integrale gezondheidstoestand

De gezondheidstoestand bestaande uit de fysiologische stoornis, de ervaren klachten, beperkingen en kwaliteit van leven.

Interventie

Geheel van activiteiten waarmee hulpverleners voor en met cliënten(groepen) problemen voorkomen of oplossen om zo een bijdrage te leveren aan het bevorderen en in stand houden van gezondheid en welzijn. (<http://www.thesauruszorgenwelzijn.nl/interventie>)

IVF

Een behandeling voor onvruchtbaarheid. In vitro fertilisatie (IVF) betekent letterlijk: 'in glas bevruchting' en wordt in Nederland ook wel reageerbuisbevruchting genoemd. Om bevruchting te laten plaatsvinden brengt men in het laboratorium eicellen samen met zaadcellen.

K

Ketenzorg

Volgens de Raad voor de Volksgezondheid & Zorg is ketenzorg 'een samenhangend geheel van doelgerichte en planmatige activiteiten en/of maatregelen gericht op een specifieke patiëntencategorie, in de tijd gefaseerd' (RVZ, 1998). Onderling op onderdelen afgestemd geheel van processen en activiteiten, elkaar opvolgend in de tijd, met omschrijving van rollen, taken en verantwoordelijkheden van de betrokken disciplines bij een bepaalde aandoening (bijvoorbeeld COPD of CVA), met als doel optimale zorg te leveren aan de patiënt. Deze definitie is voor de meer chronische, progressief verlopende ziektebeelden met afnemende voorspelbaarheid en planbaarheid, zoals diabetes of dementie, lastig te hanteren. Kenmerkend voor ketenzorg is dat het een samenwerkingsverband van partijen betreft die zowel zelfstandig als afhankelijk van elkaar functioneren, omdat ze samenhangende handelingen uitvoeren, gericht op een

gemeenschappelijk doel dat de afzonderlijke actoren niet op eigen kracht kunnen bereiken (Rosendal, 2009). (Verwante term: netwerkzorg, disease management.)

Kiembaanmutatie

Als een genmutatie reeds vanaf de bevruchting in alle lichaamscellen aanwezig is.

Knelpuntenanalyse

Onderzoek en analyse van een knelpunt met als doel het achterhalen van de oorzaken ervan.

Kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief

Wensen en eisen van patiënten en hun eventuele naasten ten aanzien van de zorg (zorgverlener en zorgorganisatie). (Basisset Kwaliteitscriteria, het patiëntenperspectief op de zorg voor chronisch zieken, NPCF, 2010).

Kwaliteitsindicatoren

Een kwaliteitsindicator geeft een maat voor een aspect van de kwaliteit voor een bepaalde zorgfunctie. (Bron: http://www.pgosupport.nl/mailings/FILES/plugin_content/161/Div_kwaliteit_van_zorg_jan11.pdf)

L

Lastmeter

Instrument (vragenlijst) waarmee duidelijk wordt hoe de psychosociale belasting van de patiënt is ten gevolge van ervaringsproblematiek. In geval van een erfelijke aandoening of hoog risico om de aandoening te ontwikkelen, wordt dit wel een erfelijkheidslastmeter genoemd.

M

MEE (stichting)

Regionale organisatie die patiënten ondersteunt op alle terreinen van het dagelijks leven door middel van informatie, advies en ondersteuning. Er is geen verwijzing of indicatie nodig. (Bron: COPD zorgstandaard)

Model voor zorgstandaarden bij chronische ziekten

Het Coördinatieplatform Zorgstandaarden heeft in maart 2010 een model voor zorgstandaarden bij chronische ziekten geïntroduceerd. Het model maakt het mogelijk dat een zorgstandaard zowel ziektespecifieke als generieke elementen bevat. Reeds bestaande zorgstandaarden zullen aan het model aangepast worden. Nieuw te ontwikkelen zorgstandaarden kunnen direct volgens het model voor zorgstandaarden worden uitgewerkt. (Bron: NDF zorgstandaard).

Monogenetische aandoening

Een aandoening die veroorzaakt wordt door een mutatie in één gen. De genmutatie kan zowel mannelijk als vrouwelijke dragers worden doorgegeven aan de volgende generatie.

Morbiditeit

Is de mate van voorkomen van een specifieke ziekte. De morbiditeitsgraad is het aantal mensen die in een bepaalde tijdspanne (normaliter, maar niet noodzakelijk, één jaar) door de ziekte worden getroffen per eenheid van bevolking. Het wordt gewoonlijk uitgedrukt als het aantal mensen dat worden getroffen per 1000, 10.000, of 100.000 mensen. (bron Wikipedia)

N

Non-informatieve uitslag

Uitslag van DNA-onderzoek waarbij geen ziekmakende genmutatie(s) zijn aangetoond.

Non-symptomatische Personen

Personen die wel drager zijn van een genmutatie, maar waarbij de ziektesymptomen (nog) niet zijn ontwikkeld.

O

Oncogenetica

Het vakgebied binnen de klinische genetica dat zich bezighoudt met kanker en erfelijkheid.

Ondersteuning bij zelfmanagement

Interventies die een patiënt, diens omgeving of zorgverlener inzet om de mate van zelfmanagement te vergroten (voorlopige definitie Landelijk Actieprogramma Zelfmanagement, CBO 2010).

Participatieproblemen

Participatieproblemen zijn problemen die iemand heeft met de deelname aan het maatschappelijk leven. De aanwezigheid van een participatieprobleem wordt bepaald door iemands participatieprobleem te vergelijken met datgene wat je van iemand zonder stoornis of beperking verwacht in de desbetreffende cultuur of samenleving (ICF).

Polikliniek Erfelijke/familiaire Tumoren (PET) of FAM/PFT polikliniek

Op een Polikliniek Familiaire Tumoren (PFT) kunnen mensen met een (mogelijk) erfelijke vorm van kanker in de familie terecht voor advies, onderzoek en eventueel behandeling. Dit wordt ook wel een Polikliniek Erfelijke Tumoren (PET) genoemd.

Op een PFT is een multidisciplinair team werkzaam, bestaande uit bijvoorbeeld klinisch genetici, oncologen, genetische consulenten en maatschappelijk werkenden. Dit team informeert individuele personen en families over hun erfelijk bepaalde kans op het krijgen van kanker en de mogelijkheden om preventieve maatregelen te nemen (bron www.brca.nl). In Nederland zijn er negen van deze poliklinieken.

Preconceptiezorg

Het geheel aan maatregelen ter bevordering van de gezondheid van de aanstaande moeder en haar kind, die – willen ze effectief zijn – bij voorkeur vóór de conceptie worden genomen.

(Bron: Gezondheidsraad, Preconceptiezorg: voor een goed begin, 2007, Gezondheidsraad: Den Haag)

Preïmplantatie genetische diagnostiek (PDG)

Techniek waarbij na IVF-bevruchting van een eikel, vóór terugplaatsing van dit embryo in de baarmoeder, het embryo wordt onderzocht op een specifieke mutatie. Het embryo wordt uitsluitend teruggeplaatst wanneer de specifieke mutatie niet is aangetoond.

Prenatale diagnostiek (PND)

Onderzoek naar genetische afwijkingen van een baby voor de geboorte (tijdens de zwangerschap).

Prevalentie

Totaal aantal mensen met een ziekte, handicap of aandoening dat op een gegeven tijdstip in de bevolking aanwezig is; frequentie waarmee een bepaalde eigenschap in een bepaalde groep aanwezig is.

(Bron: <http://www.thesauruszorgenwelzijn.nl/prevalentie.htm>)

Psychosociale begeleiding

Begeleiding bij de psychische/emotionele gevolgen en de sociale gevolgen (familie, gezin, relaties, werk) van een situatie of aandoening. In dit geval psychosociale begeleiding bij het (mogelijk) hebben van een genmutatie, het maken van een keuze voor een preventieve operatie of het hebben van kanker (bron <http://www.brca.nl> behandeling van de cliënt betrokken zijn – en dus ook zijn eigen verrichtingen -, op elkaar (en op de behoeften van de cliënt) zijn afgestemd en zijn gecoördineerd, in zoverre als een en ander vereist is voor een vakkundige en zorgvuldige behandeling van de cliënt, en tijdens het gehele behandelingstraject voor hen allen het centrale aanspreekpunt is; (2) voor de cliënt en diens naaste

betrekkingen ten aanzien van informatie over (het verloop van) de behandeling het centrale aanspreekpunt vormt. (Bron: onder voorbehoud rapport KNMG 2009).

Selectieve preventie

Richt zich (ongevraagd) op (hoog)risicogroepen. Heeft tot doel de gezondheid van specifieke risicogroepen te bevorderen door het uitvoeren van specifieke, lokale, regionale of landelijke preventieprogramma's. Het opsporen en toe leiden naar de zorg is onderdeel van zo'n programma. (Bron: Zorgstandaarden in Model, Coördinatieplatform Zorgstandaarden, februari 2010.)

S

Standaard voor zorgstandaarden

Het model voor zorgstandaarden bij chronische ziekten dat is ontwikkeld door het coördinatieplatform (ingesteld door ZonMw) in opdracht van het ministerie van VWS. (Bron: Coördinatieplatform Zorgstandaarden, 2009, www.zorgstandaarden.nl)

T

Unclassified Variant

DNA-verandering waarvan niet vaststaat of deze ziekte veroorzakend is.

V W X Y Z

Verweesd

Als de prevalentie hoger is dan bij een zeldzame aandoeningen: als ≤ 5 op de 10.000 (= 1:2000) inwoners in de Europese Unie deze aandoening hebben. (Bron: EC Verordening inzake Weesgeneesmiddelen 141/2000). De aandoening voldoet verder aan criteria als onbekendheid bij behandelaars en weinig tot geen geneesmiddelen beschikbaar.

Weesgeneesmiddelen

Weesgeneesmiddelen (internationale term 'orphan drugs' ook wel eens afgekort als OD) zijn geneesmiddelen die bestemd zijn voor de diagnose, preventie of behandeling van zeldzame aandoeningen. (Bron: Stuurgroep Weesgeneesmiddelen, www.weesgeneesmiddelen.nl)

Zeldzame aandoening

In Europa wordt een ziekte zeldzaam genoemd wanneer niet meer dan 5 op de 10.000 (= 1:2000) inwoners in de Europese Unie deze aandoening hebben. (Bron: EC Verordening inzake Weesgeneesmiddelen 141/2000).

Zelfmanagement

zie generiekthema: zelfmanagement

Zorgcoördinator

Zorgverlener die alle taken van en afspraken en acties tussen zorgverleners binnen een multidisciplinair samenwerkingsverband coördineert en op elkaar afstemt. Hij of zij fungeert tevens als aanspreekpunt voor de patiënt. Hoewel dit formeel wel kan, is dit meestal niet eindverantwoordelijke voor de behandeling van een patiënt (de hoofdbehandelaar). (Bron: Zorgstandaard COPD)

Zorggerelateerde preventie

Richt zich op individuen met een ziekte of één of meerdere gezondheidsproblemen. Heeft tot doel het individu te ondersteunen bij zelfredzaamheid, ziektelast te reduceren en 'erger' te voorkomen. (Bron: Zorgstandaarden in Model, Coördinatieplatform Zorgstandaarden, februari 2010).

Zorggroep

Een zorggroep is een organisatie waarbinnen een groep multidisciplinaire zorgaanbieders zich in een juridische entiteit Algemene begrippen Omschrijving (inclusief bron) hebben verenigd om de zorgverlening op het gebied van een of meer (chronische) ziekten te verzorgen. Zij sluiten contracten met zorgverzekeraars om de chronische zorg in een bepaalde regio te coördineren en uit te voeren. (Bron: Visie functionele bekostiging vier niet complexe chronische zorgvormen).

Zorgmodules / thema's

Het model voor zorgstandaarden gaat uit van een modulaire opbouw van een zorgstandaard, met zowel ziektespecifieke als generieke componenten. De ziektespecifieke component is gericht op de preventie en zorg bij een bepaalde (specifieke) chronische ziekte. De andere component is generiek en kan van toepassing zijn op meerdere chronische ziekten, waarbij ziektespecifieke aanvullingen voor bepaalde aandoeningen kunnen gelden (Bron: NDF zorgstandaard).

Zorgpaden

Een zorgpad is een complexe interventie om de gemeenschappelijke besluitvorming en organisatie van zorgprocessen te verwezenlijken voor een specifieke groep patiënten gedurende een gedefinieerd tijds kader(cbo.nl).

Zorgplan/individueel zorgplan

Individuele zorgplannen zijn een belangrijk hulpmiddel om het zelfmanagement van de patiënt te bevorderen. Binnen deze zorgplannen worden de behoeften van de patiënt als uitgangspunt genomen. Deze behoeften worden vertaald in zorgdoelen en er worden afspraken gemaakt om de zorgdoelen te behalen.

Zorgprogramma

Een set afspraken over de zorgverlening aan een omschreven doelgroep: een gemeenschappelijk kader waaraan organisaties, professionals en cliënten zich kunnen houden (De Boer 2001). De term is in de GGZ ontstaan en wordt in steeds meer sectoren van de gezondheidszorg gebruikt. Zorgprogramma's worden regionaal, vaak per stoornis, door een regionale projectgroep van betrokken partijen ontwikkeld. Voorbeelden van zorgprogramma-onderwerpen zijn: depressie, psychotische stoornissen, ADHD. (Bron: Zorgcanon, Regieraad, 2009).

Zorgstandaard

Een zorgstandaard geeft vanuit het patiëntenperspectief een op actuele en zo mogelijk wetenschappelijk onderbouwde inzichten gebaseerde functionele beschrijving van de multidisciplinair georganiseerde individuele preventie en zorg, ook inhoudende de ondersteuning bij zelfmanagement, voor een bepaalde chronische ziekte gedurende het complete zorgcontinuüm, alsmede een beschrijving van de organisatie van de betreffende preventie en zorg en de relevante prestatie-indicatoren. (Bron: rapport Coördinatieplatform Zorgstandaarden, februari 2010)

Zorgtraject

Het zorgtraject is het traject van instellingen en organisaties met de daarbij betrokken disciplines dat de patiënt doorloopt tijdens het doormaken van zijn of haar (chronische) ziekte, in dit geval LFS/LFL.

Zorgtriade

Model voor de gezondheidszorg waar drie partijen een gelijkwaardige functie hebben: patiënten, zorgverleners en zorgverzekeraars

Zorgverlener

Individuele beroepsbeoefenaren als geregeld in of op grond van de artikelen 3 en 4 wet BIG.

Zorgvrager

Een persoon met een geïdentificeerde zorgvraag, ook cliënt of patiënt genoemd.