

26^e jaargang nr. 3

Juli 2008

Inhoud:

	z.o.z.
Colofon, Verenigingsadressen	77
Redactioneel	77
Van de voorzitter	77
Bestuursmededelingen	78
Coeliakie	79
Met inbegrip van lymfocytair enteritis en dermatitis herpetiformis Mw. M. Tonino, AVG	
Reactie op de CBO-richtlijn 'Coeliakie en dermatitis herpetiformis'	82
Mw. B. Tinselboer, AVG	
Off label voorschrijven van geneesmiddelen	84
W. Braam, AVG	
De atypische urineweginfectie	85
W. Pesch, AVG	
Voorstel voor nieuwe rubrieken in het TAVG	86
Mw. S. Huisman, AVG	
Van de commissies:	87
Richtlijnen in ontwikkeling, een nieuwe rubriek F. Ewals, AVG	
Reacties	88
> Reactie op artikel 'Besef van en inzicht in de eigen verstandelijke beperking' Mw. W. Veraart, AVG en mw. A. Pruyssers, orthopedagoog	
> Reactie op het ingezonden stuk van Willemijn Veraart n.a.v. het artikel 'Besef van en inzicht in de eigen verstandelijke beperking' Mw. H. Hoving, AIOS-AVG en mw. S. Huisman, AVG	
Door Koos gelezen	88
> Psychofarmaca	
> Visus	
Vervolg inhoudsopgave	92

Bestuur:

A.C. Louisse, **voorzitter**

E-mail: E-mail: arjen.louisse@nvavg.nl
Tel. 0172-642434

Mw. K.E. van den Brink, **secretaris**

E-mail: kathleen.van.den.brink@nvavg.nl
Tel. 0174-216190

Mw. A. Wagemans, **penningmeester**

E-mail: annemieke.wagemans@nvavg.nl
Tel. 043-3568700

L.P. Bastiaanse

E-mail: luc.bastiaanse@nvavg.nl
Tel. 015-3102210

Mw. S.A. Huisman

E-mail: sylvia.huisman@nvavg.nl
Tel. 0299-459498

Mw. T.J. Kranenburg

E-mail: titia.kranenburg@nvavg.nl
Tel. 0571-268811

Mw. B.M. Tinselboer

E-mail: barber.tinselboer@nvavg.nl
tel: 055-3696169

Vacature

Secretariaat:

Mw. P. Noordhuis
BTC kantoor 201
Postbus 545 7500 AM ENSCHEDE
E-mail: secretariaat@nvavg.nl
Tel. 0878 -759338 (wo, do, vr)

Website:

<http://www.nvavg.nl>

Inhoud:

Vaste rubrieken onder meer:

- Contacten: Bestuur, Commissies, Regio contactpersonen
- AVG: onder meer AVG, Over AVG, Hoe vind ik een AVG, Verwijzing naar AVG
- Nascholingsagenda; Accreditering en Herregistratie
- Richtlijnen, NVAVG Standaarden, NVAVG Adviezen, NVAVG Modellen
- Vacaturebank: gevraagd en aangeboden
- Publicaties NVAVG, Overige Publicaties,
Linken: Syndromen, medisch, organisaties etc.

Redactie: W. Braam
J. de Geest
mw. G. Nijdam (eindredactie)
mw. dr. M.A.M. Tonino

Layout: B. Elffers
R.K. Schreuel

Correspondentieadres:
mw. G. Nijdam
Bogaartsborg 59
6228 AK Maastricht
Tel.: 043-3614372
E-mail: truusnijdam@hotmail.com
tavg@nvavg.nl

Het TAVG is het verenigingsblad van de Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijke Gehandicapten (NVAVG). Deze vereniging, opgericht in 1981, stelt zich ten doel: het handhaven, c.q. verbeteren van de kwaliteit van de medische dienstverlening in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap, onder meer door:

- het bevorderen van de onderlinge gedach- tewisseling en samenwerking van artsen in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap;
- het bevorderen van meningsvorming en standpuntbepaling t.a.v. onderwerpen die van belang kunnen zijn voor de organisatie en het functioneren van de medische dienst- verlening in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap.

De vereniging telt ongeveer 250 leden. Het lidmaatschap staat open voor artsen, werkzaam in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap.

Het TAVG verschijnt minimaal viermaal per jaar. De redactie stelt zich ten doel alle artsen, die werkzaam zijn in de zorg voor mensen met een verstandelijke handicap, op de hoogte te stellen van ontwikkelingen binnen dit vakgebied. Daartoe maakt zij gebruik van verslagen van studiedagen, congressen, van oorspronkelijke artikelen, casuïstiek, boekbesprekingen, het aankondigen van nieuwe initiatieven, van ingezonden stukken en voorts van alles wat aan het bereiken van de doelstelling kan bijdragen.

ISSN: 1386-3991

Lidmaatschap € 170,- per jaar.

Voor niet-leden bestaat de mogelijkheid een abonnement te nemen op het TAVG door € 30,- over te maken op postbankrekeningnummer 2183416 t.a.v. de penningmeester van de NVAVG o.v.v. "abonnement TAVG".

Kopij in Word-bestand mailen naar tavg@nvavg.nl voor de volgende data:

Verschijningsdatum:	Aanleverdatum:
1 juli 2008	1 mei 2008
1 oktober 2008	1 augustus 2008
1 januari 2009	1 november 2008
1 april 2009	1 februari 2009

Plaatsen vacature in het TAVG en op de NVAVG-website.

Algemene voorwaarden:

1. Een vacature zal geplaatst worden op de NVAVG-website en eenmalig in het eerstvolgende TAVG-nummer. Gezien de verschijningsfrequentie van het TAVG kan dat laatste ook achterwege gelaten worden. Dit maakt geen verschil t.a.v. de prijs.
2. De vacature zal voor een periode van 3 maanden op de website worden geplaatst
3. De kosten voor deze combinatie-advertentie bedragen €250.
4. Een vacature moet aangeleverd worden bij secretariaat@nvavg.nl in PDF-formaat en informatie bevatten over het aantal uren, de functie (AVG/basisarts/huisarts), de werkplek en functie-inhoud.
5. Betaling vindt plaats d.m.v. een factuur die door de NVAVG wordt verstuurd na aanmelding via secretariaat@nvavg.nl.
6. Deadlines voor kopij voor het TAVG zijn terug te vinden in het TAVG.
7. Voor overige voorwaarden zie www.nvavg.nl.

TAVG, een tijdschrift om te lezen? Voordat u het kunt lezen, wordt er door veel mensen aan gewerkt. Eerst komen de ideeën - uitwerken kost tijd. Deze keer zijn er veel ideeën voor rubrieken.

Maar al doende ontdek ik:

- Een idee is nog geen stukje,
- een (PowerPoint) presentatie is nog geen artikel,
- een richtlijn is nog geen tijdschriftstuk,
- onderwijs is nog geen onderzoek en helemaal nog geen verslag om te publiceren,
- grotere tijdschriften hebben voorrang,
- een publicatie op het web is nog geen (oorspronkelijk) stuk,
- een toezegging (voor een artikel) kan afgezegd worden.

En als dan iedereen meedenkt en schrijft, probeer ik de zaak leesbaar te maken door spelfouten eruit te halen, verborgen codes eruit te halen, de literatuurverwijzingen te stroomlijnen, de puntjes en de komma's te ordenen en zaken die ik niet begrijp (of verkeerd lees) op te zoeken of te vragen aan de schrijver.

Daarna is een heel belangrijke rol weggelegd voor de opmaker van de tekst: om onze rubrieken herkenbaar en prettig leesbaar te maken.

Ik hoop dat U genoeg ideeën haalt uit dit nummer - vooral ook om onze rubrieken te vullen!

Truus Nijdam
Eindredacteur

Van de voorzitter

Op een mooie lentedag.....

Op een mooie lentedag ga ik niets vermoedend naar mijn afspraken op het dagbestedingsgebouw van de Bruggen Rijnmond.

Mijn eerst patiënte staat al in de gang op me te wachten, dus dat is een goed begin, omdat die in dit geval niet gezocht hoeft te worden.

Samen lopen we de trap op naar de spreek- en behandelkamer.

De deur is open, ook al boffen, helaas gaat de deur zelf wat moeizaam, maar na enig schuiven is er binnen te komen. Zoals gebruikelijk moet eerst de behandelbank opgezocht worden onder het daar tijdelijk geparkeerde meubilair van de dagbesteding. Een paar tafels opzij en op de gang geschoven, de mouwen opgestroopt en aan de slag.

Een patiënt met rugklachten, ojee, geen papier meer op de onderzoeksbank, dan maar op een oud tijk van een bed dat daar ook staat. Gezamenlijk een gesprek voeren gaat zittend op het aanrecht, het tafelblad zit onder koffievlekken.

Uit de openstaande tussendeur van mijn spreekkamer komt ineens de fysiotherapeut gekropen, die blijkt in een onbeschrijflijke chaos mijn spreekkamer in beslag te hebben genomen. 'Dat wordt nog lastig met het moeizaam geplande spreekuur met Effatha over vier dagen', denk ik in een flits. Midden in mijn spreekuur moet ze even spuien over de amateuristische wijze waarop gecommuniceerd wordt door een aantal teamleiders, ze is zichtbaar aangeslagen. Terecht vraagt ze zich af waarom er geen overleg plaats vindt, waarom er geen computer meer is, of dit haar werk wel is.

Wat is het geval: er is een spoedopname en die moet in de kamer van een teamleider, die vervolgens weer de gemeen-

schappelijke kamer van de paramedici inpikt die op hun beurt weer mijn spreekkamer in beslag nemen. We zitten nu met twee verpleegkundigen, een AVG, twee fysiotherapeuten, een ergotherapeut en een logopediste in een kamer. Dat is nog eens multidisciplinaire samenwerking avant la lettre!

De patiënte wacht overigens geduldig af, zo is ze wel.

Enfin, door met het spreekuur: Het uitkleden levert een volgend probleem op want de gordijnen zijn verdwenen. Zo half bloot zichtbaar voor de gehele buurt, dat zou je als teamleider toch ook niet bij je eigen huisarts willen? Een stuk spaanplaat gemonteerd en patiënte snel onderzocht.

Herkenbaar voor U?

De medische en paramedische zorg is anno 2008 helaas nog steeds geen gemeengoed in de gedachtewereld van teamleiders en managers, ook al heten ze tegenwoordig integrale managers. De complexiteit van de achterliggende problematiek van onze patiënten lijkt slechts bij weinigen bekend en dat vind ik zorgelijk.

Ik hoop dat de Tweede Kamer het voornemen van de NVAVG steunt om de medische zorg naar de Zorgverzekeringswet over te hevelen. Daarmee hebben we ons eigen primaire proces gecreëerd en zal, naast het beschikbaar zijn van AVG-zorg toegankelijk voor alle mensen met een verstandelijke beperking, het management wellicht eerder geneigd zijn met de artsen te onderhandelen over de randvoorwaarden van goede medische zorg. Het is nog een lange weg....

Arjen Louisse
Voorzitter NVAVG

Hanna Oorthuysprijs

Komend najaar zal de Hanna Oorthuysprijs voor de vierde maal worden uitgereikt. De deadline voor het voordragen van kandidaten is gesteld op 31 augustus 2008.

AWBZ of Zorgverzekeringswet?

Het bestuur heeft inmiddels een standpunt geformuleerd. Mits aan een aantal voorwaarden voldaan wordt, is het streven van de NVAVG om overheveling van de medische zorg van de AWBZ naar de Zorgverzekeringswet na te streven (zie voor verdere informatie het persbericht op www.nvavg.nl). Dit standpunt is binnen de ALV van 18 april 2008 aan de leden voorgelegd en werd in grote meerderheid door de leden gesteund. Het bestuur zal de benodigde stappen ondernemen die voor de overheveling nodig zijn. De uiteindelijke beslissing omtrent de toekomst van financiering van de medische zorg ligt in handen van de politiek die in juni vergadert in de Tweede Kamer.

Nieuwe NVAVG-standaard 'Diagnostiek en behandeling van epilepsie bij volwassenen met een verstandelijke beperking'.

Zoals in het vorige TAVG al vermeld is, is deze richtlijn op de ALV van 18 april 2008 aan de leden voorgelegd en door de leden aangenomen. De richtlijn zal binnenkort te vinden zijn op de website.

Update informatie poliklinieken op website

De informatie op de website met betrekking tot de poliklinieken is niet

geheel meer up to date. Gaarne verzoeken we u aanvullingen en wijzigingen door te geven aan webredactie@nvavg.nl

Erkend Kwaliteits Coördinator (EKC)

De nieuwe EKC-cursus zal begin 2009 plaats vinden. Als een datum bekend is, volgt verdere informatie

Studiedag 20 juni 2008 geannuleerd

Wegens een gebrek aan belangstelling is de studiedag van 20 juni 2008 helaas geannuleerd. Gezien het nieuwe meerjarenbeleidsplan blijven de onderwerpen (profilering en deskundigheidsbevordering door richtlijnontwikkeling) wel actueel en hopen we deze dag op een ander tijdstip alsnog te kunnen laten plaatsvinden. Er zal onder de leden een enquête gehouden worden, op basis waarvan we in de toekomst themadagen kunnen organiseren die beter aan de wensen voldoen (wat betreft bijvoorbeeld data en inhoud).

Studiedagen

Met regelmaat komt het voor dat leden niet op tijd voldoen aan de financiële verplichtingen met betrekking tot studiedagen. Omdat dit financieel nogal wat consequenties heeft, is recent binnen het bestuur besloten dat leden die niet binnen de gestelde termijn betaald hebben de toegang tot de nascholing geweigerd zal worden en dus geen accreditatiepunten krijgen. We hopen op uw begrip en vragen u om vooral op tijd te betalen!

Contributie 2007

Helaas is er nog een aantal leden, dat de contributie voor 2007 niet heeft voldaan. U krijgt binnenkort een herinnering, mocht u ook na deze herinnering niet betalen dan nemen wij aan dat u geen lid meer wenst te zijn van de NVAVG en zullen we u van de ledenlijst verwijderen.

Agenda:

26 september 2008:

Studiedag verzorgd door de wetenschapscommissie, titel 'Verwondering, Verdieping, Verankering; De AVG en de wetenschap'.

21 november 2008:

Najaarsvergadering NVAVG, themamiddag 'kwaliteitsprojecten en leeronderzoeken van AIOS'.

17 april 2009:

Voorjaarsvergadering

20 november 2009:

Najaarsvergadering

Kathleen van de Brink

Secretaris NVAVG bestuur

COELIAKIE

Met inbegrip van lymfocyttaire enteritis en dermatitis herpetiformis

Marijke Tonino, AVG

Inleiding

In 2005 is binnen het Kwaliteitsinstituut voor de Gezondheidszorg CBO een werkgroep geïnstalleerd voor de nieuwe richtlijn coeliakie. Dit op initiatief van het Nederlands Genootschap van Maag-Darm-Leverartsen en onder de bezielende leiding van Prof Dr. C.J.J. Mulder. Dankzij een effectieve lobby vanuit ons NVAVG-bestuur om ook bij richtlijnontwikkeling de verstandelijk gehandicapten een eigen plek te geven, is de auteur als NVAVG-lid gevraagd om in deze werkgroep plaats te nemen. Nu, drie jaar verder, is de richtlijn klaar en goedgekeurd door alle betrokken wetenschappelijke verenigingen (met dank aan de NVAVG leden die kritiek hebben geleverd) en zijn vier indicatoren vastgesteld om daarmee te kunnen meten in welke mate de richtlijn geïmplementeerd wordt.

Kwaliteitseisen richtlijnontwikkeling

De ontwikkeling van een richtlijn gebeurt binnen het CBO aan de hand van het Appraisal of Guidelines for Research and Evaluation (AGREE) instrument, een instrument dat in Europees verband is opgesteld om zo de procedurele kwaliteit van richtlijnen te kunnen beoordelen. Hiertoe volgen alle werkgroepleden een EBRO-cursus (Evidence-Based Richtlijn ontwikkeling) van de Orde van Medisch Specialisten, om adequaat en volgens erkende methodieken literatuur te screenen en te honoreren. Zo worden de verschillende onderdelen binnen de richtlijn in maat en getal onderbouwd. De aanbevelingen zijn gericht op het expliciteren van goed medisch handelen en zijn gebaseerd op de resultaten van wetenschappelijk onderzoek en aansluitende meningsvorming binnen de werkgroep. De lezer van dit blad zal niet verbaasd zijn dat uitspraken waar het verstandelijk gehandicapten betreft veelal van de laatste categorie zijn. Dit gezegd hebbende spreek ik de hoop en wens uit dat bij de herziening van deze richtlijn (waarover uiterlijk in 2011 zal worden bepaald of de richtlijn nog actueel is en zo nodig voorbereidingen voor een herziening zullen worden gemaakt) ook vanuit onze hoek meer literatuur beschikbaar zal zijn en dat de jonge generatie AVG's hier een belangrijke rol in zal spelen.

De richtlijn

Pas sinds het begin van de jaren '90 is de wetenschappelijke belangstelling voor coeliakie sterk toegenomen. Hierdoor zijn vele inzichten op eigenlijk alle onderdelen van de aandoening veranderd. Zo blijkt de prevalentie honderd maal hoger te zijn dan eerder aangenomen en worden risicogroepen duidelijker herkend. Vanuit de pathofysiologie wordt coeliakie nu gezien als een T-cel gemedieerde ziekte die zich

primair uit in de mucosa van de dunne darm. Er is een goed omschreven spectrum van histopathologische afwijkingen en er zijn specifieke antistoffen in het bloed aanwezig. De immunogenetische basis van coeliakie is steeds beter begrepen en onderzoek richt zich ook op nieuwe behandelings- en preventie mogelijkheden.

Verskillende vormen van coeliakie

Coeliakie is een multisysteem ziekte die kan optreden bij erfelijk gepredisponeerde mensen, die na ingestie van gluten histologische afwijkingen aan de dunne darm ontwikkelen.

Symptomatische coeliakie is de bekendste vorm waarbij de patiënt gastro-intestinale klachten heeft, met klassieke malabsorptieklachten en die een volledig histologische, door glutengeïnduceerde, trias laat zien van intra-epitheliale lymfocytose, crypthyperplasie en vlokatrofie. De klinische presentatie is erg gevarieerd: klachten op gastro-intestinaal gebied kunnen zijn: diarree, gewichtsverlies, groeiachterstand (bij kinderen), braken, buikpijn, opgezette buik al of niet met rommelen, anorexia en obstipatie. Overgewicht sluit de diagnose niet uit! Hiernaast zijn er ook patiënten die zich presenteren met extra-intestinale klachten van ijzerebrekansemie, osteoporose, groeiachterstand en infertiliteit, vermoeidheid, vitaminedeficiënties, ondervoeding, regelmatig terugkerende stomatitis, een verhoogd gehalte van transaminasen en glazuurdefecten van het gebit. Coeliakie kan ook samenhangen met auto-immuunziekten waarvan schildklierlijden en diabetes mellitus type 1 voorbeelden zijn.¹ Daarnaast is voor coeliakiepatiënten een verscheidenheid aan neuropsychiatrische beelden gerapporteerd zoals depressie, angst, perifere neuropathie, ataxie, epilepsie met of zonder cerebrale calcificering en migraine.

Ook zijn er patiënten met *asymptomatische coeliakie*. Zij hebben histologisch de trias, maar zijn opgespoord door screening of er is om een andere reden een biopsie is gedaan.

Men spreekt van *latente coeliakie* als een patiënt coeliakie heeft gehad (inclusief de histologische trias) en na het volgen van een glutenvrij dieet goed heeft gereageerd en bij opnieuw introduceren van gluten een normale mucosa behoudt. Later kan alsnog een mucosa-afwijking optreden. Bij *refractaire coeliakie* is er geen goede reactie (meer) op glutenvrij dieet. Dit kan door (al dan niet opzettelijke) dieetfouten maar hoeft zeker niet. Dit is de groep die complicaties kunnen ontwikkelen als ulceratieve jejunitis of een met enteropathie samenhangend T-cel lymfoom.

Lymfocyttaire enteritis: Naast de genoemde coeliakie typen is al in 1960 melding gemaakt van een mildere glutengevoelige enteropathie. In de weefselbiopten worden ontstekingscel-

len in de lamina propria of in het epitheel gezien, vandaar de term lymfocyttaire enteritis. Dit is derhalve een histologische diagnose. De relatie met het klinische beeld is vastgelegd door Marsh.² Marsh I is lymfocyttaire enteritis, Marsh II is lymfocyttaire enteritis met hyperplasie van de crypten en Marsh III behelst de volledige trias. Niet alle vormen van lymfocyttaire enteritis echter zijn een uitingvorm van coeliakie. In de differentiaal diagnose horen: enterale infecties, bacteriële overgroei, toxische spruw, (peptische) *Helicobacter pylori* gastritis, toxische medicamenteuze effecten (onder meer door NSAID's), de ziekte van Crohn, auto-immuunenteritis en het irritable bowel syndrome.³

Dermatitis herpetiformis is een huidziekte die wordt gekenmerkt door heftig jeukende papulovesiculeuze erupties met een symmetrische verdeling over ellebogen, strekzijde onderarmen, knieën, nates, sacrum en behaarde hoofdhuid. Minder vaak voorkomend op de romp, in de liezen en in het gelaat.⁴ De blaasjes zijn soms heel klein en door de heftige jeuk presenteren ze zich veelal met excoriaties en crusteuze elementen. Het is een chronische aandoening met wisselende mate van activiteit.

Screening

Om coeliakie op te sporen zijn totaal IgA, IgA-tTGA (tissue transglutaminase antistoffen) en IgA-EMA (anti-endomysiale antistoffen) het beste voor serologische identificatie.⁵ Het is dan wel van belang om een IgA-deficiëntie uit te sluiten. Is die er wel kan IgG-tTGA en IgG-EMA bepaald worden om coeliakie vast te stellen. Bij kinderen jonger dan twee jaar is het raadzaam om ook IgA-AGA (antiglianide antistoffen) en bij IgA-deficiëntie IgG-AGA te bepalen.

Een test op genetisch risico is mogelijk met de bepaling van het HLA-type. Bij HLA-DQ2 of DQ8 kan zich coeliakie ontwikkelen.^{6,7} Serologisch en zo nodig histologisch onderzoek is aanbevolen: voor volwassenen eens per vijf jaar en bij kinderen iedere één à twee jaar. Bij risicogroepen zonder HLA-DQ2 of HLA-DQ8 is verder onderzoek naar coeliakie niet zinvol.

Screening is alleen geïndiceerd bij groepen met een verhoogd risico voor coeliakie. Dit zijn familieleden van coeliakiepatiënten, patiënten met diabetes mellitus type 1, osteoporose, schildklierlijden, microscopische colitis, auto-immuunziekten in algemene zin, hypertransaminasemie, ijzergebreksanemie, onbegrepen anemie en ondervoeding.^{5,8}

^{9 10 11 12 13 14 15} Alle patiënten met het syndroom van Down, het syndroom van Turner en het syndroom van Williams moeten gescreend worden op coeliakie.^{16 17 18 19 20 21 22 23 24}

Screening start bij kinderen aan het begin van het tweede levensjaar, alleen bij kinderen met het syndroom van Down vanaf het vierde jaar (in verband met latere glutenintroductie en vertraagde immuunrespons). Screening houdt in: totaal IgA, IgA-tTGA, IgA-EMA, HLA-DQ2 en HLA-DQ8. Alleen als de HLA typering daar aanleiding toe geeft (dus bij HLA-DQ2 of HLA -DQ8 positief) geldt ook hier verder screenen met IgA-metingen om de één à twee jaar bij kinderen en om de vijf jaar bij volwassenen.

Diagnostiek

De belangrijkste stap in het diagnosticeren van coeliakie is *het overwegen van de diagnose* in het bonte palet van het klinische spectrum van alledag. Werd coeliakie begin jaren '90 nog beschouwd als een relatief zeldzame aandoening, nu schat men de prevalentie op 0,5-1,0% van de normale bevolking.^{16 25} Bij het syndroom van Down zijn er prevalentiecijfers tussen 5 en 12%,^{26 18 16 20} waarbij oudere cohorten een hoger prevalentiecijfer laten zien. Dat suggereert dat de aandoening vaker optreedt in de loop der tijd.²⁰ Bij de syndromen van Turner en van Williams worden prevalentiecijfers tot ruim 8% gevonden.^{21 23 20 22 19 17} Coeliakie wordt nog veelal gezien als een gastrointestinale malabsorptie met bijbehorende klachten die klinisch manifest wordt kort na glutenintroductie. Inmiddels is duidelijk dat de meeste patiënten gezien worden met een atypische presentatie met weinig tot geen intestinale klachten en die lijden aan gerelateerde auto-immuunziekten, zoals autoimmuun schildklierlijden,²⁷ of aan de complicaties van malabsorptie en die pas gediagnosticeerd worden tussen 35 en 60 jaar.²⁸

Voor diagnostiek in de huisartsen- of AVG-praktijk wordt, gezien de kosten en kwaliteit, op dit moment toepassing van een goed beschikbare serologische test op IgA-tTGA en IgA-EMA aangeraden.²⁹ Indien er een sterke verdenking is op coeliakie dient verwijzing naar de tweede lijn plaats te vinden voor een dunnedarmbipt, ook indien de serologie negatief is. Bij een geringe verdenking wordt door de tweede lijn eerst een HLA-typering gedaan en bij positieve uitslag voor HLA-DQ2 of DQ8 wordt verdere serologie uitgevoerd. Indien de testen positief zijn wordt een dunnedarmbipt genomen. Bij kinderen ouder dan twee jaar kan volgens de nieuwe richtlijn volstaan worden met één dunnedarmbipt, bij kinderen jonger dan twee jaar waarbij de uitslag van de biopsie niet karakteristiek is of als de serologie negatief is, moeten een herstel bipt en een challenge bipt worden genomen. Hoewel de gouden standaard voor het stellen van de diagnose een dunnedarmbipt is, kan bij verstandelijk gehandicapten (met name bij het syndroom van Down en van Williams) met verdenking op coeliakie vanwege klachten, waarbij serologie geen uitsluitsel geeft en waarbij het niet haalbaar is een biopsie te verrichten, op proef een glutenvrij dieet worden overwogen om hiermee meer duidelijkheid te krijgen over de diagnose coeliakie. Hierbij moet wel opgelet worden dat door het kauwen op potloden, krijt of Wasco toch gluten binnen kan komen terwijl het dieet op zich goed gehouden wordt. Een proefdieet zou gedurende een periode van acht maanden tot twee jaar gehouden moeten worden.^{30 31}

Behandeling

De behandeling bestaat uit het levenslang volgen van een glutenvrij dieet. Bij persisterende klachten dient een geassocieerde lactose intolerantie te worden overwogen.³⁰ Het volgen van een glutenvrij dieet is erg ingrijpend, therapie ontrouw (bewust of onbewust) is daardoor een groot probleem.³² Daarbij is er een grote intra-individuele variabiliteit in de reactie op inname van soms minuscule hoeveelheden gluten (gliadine) en is hierdoor niet een maximale toegestane gluteninname vast te stellen.^{93 33 34} Goede begeleiding is

een vereiste, de diëtiste dient deskundig te zijn op het gebied van coeliakie en moet ook evalueren of het dieet voldoende voedingsstoffen bevat waarbij de dieetbehandelrichtlijn van Elsevier als uitgangspunt kan dienen.^{35 36} De diëtiste moet ook in staat zijn de dieetrouw te evalueren. Een verwijzing naar de Nederlandse Coeliakie Vereniging kan bij de behandeling ook tot steun zijn. Daar zijn lijsten beschikbaar van welke voedingsmiddelen gluten bevatten. Indien iemand dermatitis herpetiformis heeft blijkt dieetrouw extra moeilijk, deze mensen zijn goed te behandelen met dapson (=diafenylsulfon).^{37 38} Bij dit ziektebeeld is de dermatoloog behandelaar. Hij weet het diagnostische traject, de contra-indicaties, de bijwerkingen en de route naar de minimaal noodzakelijke onderhoudsdosering.^{38 39 40 41} Het einddoel van (alle) behandeling dient gericht te zijn op klinisch herstel.^{31 28}

Follow-up

Jaarlijkse controle door een MDL-arts/kinderarts/kindergastroenteroloog is gewenst. Hierbij worden lengte, gewicht, hemoglobine, hematocriet, foliumzuur, calcium, alkalische fosfatase, ijzerstatus, IgA-tTGA en bij volwassenen TSH bepaald.

Coeliakiepatiënten die *geen glutenvrij dieet* willen of kunnen gebruiken, dienen regelmatig te worden gecontroleerd op lengte en gewicht, hemoglobine, hematocriet, calcium, foliumzuur, vitamine B12, ijzerstatus, albumine, alkalische fosfatase, TSH en IgA-tTGA. Als patiënten ouder zijn dan 50 jaar verdient het aanbeveling om te screenen op osteoporose met een DEXA-scan en deze elke 5 à 10 jaar te herhalen.⁴² Bij progressieve malabsorptie dient het volgen van een glutenvrij dieet opnieuw te worden geadviseerd.^{43 30 44}

Klinisch herstel treedt snel op, veelal binnen enkele dagen tot weken.⁴⁵ Histologisch herstel kan jaren duren.³¹ Het persisteren van verhoogde tTGA-antistoffen (of opnieuw verhoogd worden), is vaak een aanwijzing voor dieetfouten.

Als blijkt dat bij goed houden van het dieet de klachten blijven en er ook vlokatrofie aanwezig blijft, mag de diagnose refractaire coeliakie pas gesteld worden door exclusie van de aandoeningen die een soortgelijk beeld kunnen geven. Dit zijn bij een verhoogd aantal intra-epitheliale lymfocyten: Giardiasis, tropische spruw, postinfectieuze diarree en koemelkintolerantie.

Indien er geen verhoogd aantal intra-epitheliale lymfocyten wordt gevonden, maar wel persisterende diarree aanwezig is, kan gedacht worden aan tuberculose, AIDS, immunodeficiëntiesyndromen, ziekte van Whipple, radiatie-enteritis, immunoproliferatieziekte van de dunne darm, ziekte van Crohn, eosinofiele gastro-enteritis of autoimmuunenteropathie.⁴⁶ Met name giardiasis kan het beeld vertroebelen. Eigenlijk dient bij elke Giardia lamblia infectie, als de patiënt niet in een risico gebied is geweest, gescreend te worden op coeliakie.^{47 48}

Als het histologische beeld wel verbetert, maar het klinische beeld niet, kan gedacht worden aan microscopische colitis, intermitterende pancreasinsufficiëntie bij verse coeliakie, secundaire lactasedeficiëntie, bacteriële overgroei, additionele ziekte van Crohn, prikkelbare darm al dan niet met anusdysfunctie.¹⁴

Ten slotte

Coeliakie is een aandoening die vaker voorkomt dan in het verleden is gedacht, met name ook bij mensen met het syndroom van Down en het syndroom van Williams. Het is goed hier weet van te hebben en ook bij subklinische verschijnselen de diagnose te overwegen. Nu er een nieuwe Health Watch voor het syndroom van Down in de maak is, kunnen betreffende onderdelen uit deze richtlijn daar in meegenomen worden.

In dit stuk zijn slechts enkele aspecten van de richtlijn aan de orde geweest, voor de hele richtlijn kan de website van het CBO en de NVAVG worden geraadpleegd.

Dr. M.A.M. Tonino, AVG

*Ipsede Bruggen, lokatie Craeyenburch, medische dienst
Brasserskade 4
2631NC Nootdorp
Marijke.tonino@ipsedebruggen.nl*

Literatuur

- 1 Gillett PM, Gillett HR, Israel DM, Metzger DL, Stewart L, Chanoine JP, et al. High prevalence of celiac disease in patients with type 1 diabetes detected by antibodies to endomysium and tissue transglutaminase. *Can J Gastroenterol* 2001;15(5):297-301.
- 2 Marsh MN. Gluten, major histocompatibility complex, and the small intestine. A molecular and immunobiological approach to the spectrum of gluten sensitivity ('celiac sprue'). *Gastroenterology* 1992;102:330-54.
- 3 Brown I, Mino-Kenudson M, Deshpande V, Lauwers GY. Intraepithelial lymphocytosis in architecturally reserved proximal small intestinal mucosa: an increasing diagnostic problem with a wide differential diagnosis. *Arch Pathol Lab Med* 2006;130:1020-5.
- 4 Collin P, Reunala T. Recognition and management of the cutaneous manifestations of celiac disease. *Am J Clin Dermatol* 2003;4:13-20.
- 5 Rostom A, Dube C, Cranney A, Saloojee N, Sy R, Garrity C, Sampson M, Zhang L, Yazdi F, Mamaladze V, Pan I, Macneil J, Mack D, Patel D, Moher D. The diagnostic accuracy of serologic tests for celiac disease: A systematic review. *Gastroenterology* 2005 128(4 Pt 2):S38-46.
- 6 Balas A, Vicario JL, Zambrano A, Acuna D, Garcia-Novo D. Absolute linkage of celiac disease and dermatitis herpetiformis to HLA-DQ. *Tissue Antigens* 1997;50(1):52-6.
- 7 Fasano A, Bertl I, Gerarduzzi T, Not T, Colletti RB, Drago S, et al. Prevalence of celiac disease in at-risk and not-at-risk groups in the United States: a large multicenter study. *Archives of Internal Medicine* 2003;163(3):286-92.
- 8 Steens RF, Csizmadia CG, George EK, Ninaber MK, Hira Sing RA, Mearin ML. A national prospective study on childhood celiac disease in the Netherlands 1993-2000: an increasing recognition and a changing clinical picture. *J Pediatr* 2005;147(2):239-43.
- 9 Szodoray P, Barta Z, Lakos G, Szakall S, Zeher M. Coeliac disease in Sjogren's syndrome--a study of 111 Hungarian patients. *Rheumatol Int.* 2004 Sep;24(5):278-82.
- 10 Luft LM, Barr SG, Martin LO, Chan EK, Fritzer MJ. Autoantibodies to tissue transglutaminase in Sjogren's syndrome and related rheumatic diseases. *J Rheumatol* 2003 Dec;30(12):2613-9.
- 11 Volta U, Ravaglia G, Granito A, Forti P, Maioli F, Petrolini N, Zoli M, Bianchi FB. Coeliac disease in patients with autoimmune thyroiditis. *Digestion* 2001;64(1):61-5.
- 12 Bardella MT, Fraquelli M, Quatrini M, Molteni N, Bianchi P, Conte D. Prevalence of hypertransaminasemia in adult celiac patients and effect of gluten-free diet. *Hepatology* 1995 Sep;22(3):833-6.
- 13 Farre C, Esteve M, Curcoy A, Cabre E, Arranz E, Amat LL, Garcia-Tornel S. Hypertransaminasemia in pediatric celiac disease patients and its prevalence as a diagnostic clue. *Am J Gastroenterol* 2002 Dec;97(12):3176-81.
- 14 Freeman HJ. Collagenous colitis as the presenting feature of biopsy-defined celiac disease. *J Clin Gastroenterol* 2004 Sep;38(8):664-8.
- 15 Ugica F, Castiella A, Otazua P, Munagorri A, Recasens M, Barrio J, Elosegui E. Prevalence of coeliac disease in unexplained chronic hypertransaminasemia. *Rev Esp Enferm Dig* 2001 Nov;93(11):707-14.
- 16 Csizmadia CG, Mearin ML, Oren A, Kromhout A, Crusius JB, von Blomberg BM, Pena AS, Wiggers MN, Vandenbroucke JP. Accuracy and cost-effectiveness of a new strategy to screen for celiac disease in children with Down syndrome. *J Pediatr* 2000;137(6):756-61.
- 17 Ivarsson SA, Carlsson A, Bredberg A, Alm J, Aronsson S, Gustafsson J et al. Prevalence of coeliac disease in Turner syndrome. *Acta Paediatr* 1999;88(9):933-936.
- 18 Zachor DA, Mroczek-Musulman E, Brown P. Prevalence of celiac disease in Down syndrome in the United States. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2000;31:275-9.
- 19 Gillett PM, Gillett HR, Israel DM, Metzger DL, Stewart L, Chanoine JP et al. Increased prevalence of celiac disease in girls with Turner syndrome detected using antibodies to endomysium and tissue transglutaminase. *Can J Gastroenterol* 2000;14(11):915-8.
- 20 Bonamico M, Mariani P, Danesi HM, Crisogianni M, Failla P, Gemme G et al. Prevalence and clinical picture of celiac disease in Italian Down syndrome patients: a multicenter study. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2001;33(2):139-43.
- 21 Bonamico M, Pasquino AM, Mariani P, Danesi HM, Culasso F, Mazzanti L et al. Prevalence and clinical picture of celiac disease in Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2002;87(12):5495-8.

- 22 Book L, Hart A, Feolo M, Zone JJ, Neuhausen SL. Prevalence and clinical characteristics of celiac disease in Down's syndrome in a US study. *Am J Med Genet* 2001;98:70-4.
- 23 Rujner J, Wisniewski A, Gregorek H, Wozniwicz B, Mlynarski W, Witas HW. Coeliac disease and HLA-DQ 2 (DQA1* 0501 and DQB1* 0201) in patiënts with Turner syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2001; 32(1):114-5.
- 24 Giannotti A, Tiberio G, Castro M, Virgili F, Colistro F, Ferretti F et al. Coeliac disease in Williams syndrome. *J Med Genet* 2001;38(11):767-8.
- 25 Schweizer JJ, von Blomberg BM, Bueno-de Mesquita HB, Mearin ML. Coeliac disease in The Netherlands. *Scand J Gastroenterol* 2004;39(4):359-64.
- 26 Hill ID, Dirks MH, Liptak GS, Colletti RB, Fasano A, Guandalini S, Hoffenberg EJ, Horvath K, Murray JA, Pivor M, Seidman EG. Guideline for the diagnosis and treatment of celiac disease in children: recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2005;40(1):1-19.
- 27 Alaedini A, Green PH. Narrative review: celiac disease; understanding a complex autoimmune disorder. *Ann Intern Med* 2005 Feb 15;142(4):289-98. Review.
- 28 Mulder CJ, Cellier C. Coeliac disease: changing views. *Best Pract Res Clin Gastroenterol* 2005;19(3):313-21.
- 29 Damoiseaux JGMC, Damoiseaux RAMJ. Coeliakiediagnostiek bij de huisarts. *Huisarts Wet* 2005;48:024-7.
- 30 Tursi A, Brandimarte G. The symptomatic and histologic response to a gluten-free diet in patients with borderline enteropathy. *J Clin Gastroenterol* 2003;36:13-7.
- 31 Wahab PJ, Meijer JWR, Mulder CJJ. Histologic follow-up of people with celiac disease on a gluten-free diet. *Am J Clin Pathol* 2002;118:459-63.
- 32 Addolorato G, De Lorenzi G, Abenavoli L, Leggio L, Capristo E, Gasbarrini G. Psychological support counselling improves gluten-free diet compliance in coeliac patiënts with affective disorders. *Aliment Pharmacol Ther* 2004;20:777-82.
- 33 Catassi C, Rossini M, Rätsch I-M, Bearzi I, Santinelli A, Castagnani R, Pisani E, Coppa GV, Giorgi PL. Dose dependent effects of protracted ingestion of small amounts of gliadin in coeliac disease children: a clinical and jejunal morphometric study. *Gut* 1993;34:1515-9.
- 34 Collin P, Thorell L, Kaukinen K, Mäki M. The safe threshold for gluten contamination in gluten-free products. Can trace amounts be accepted in the treatment of coeliac disease. *Aliment Pharmacol Ther* 2004;19:1277-83.
- 35 Dieetbehandelingsrichtlijn Coeliakie. Dieetbehandelingsrichtlijnen. Maarssen: Elsevier/de Tijdstroom, 2000.
- 36 www.nvdietist.nl/artsenwijzer
- 37 Fry L, Seah PP. Dermatitis herpetiformis: an evaluation of diagnostic criteria. *Br J Dermatol* 1974;90:137-46.
- 38 Fry L, Leonard JN, Swain F, Tucker WFG, Haffenden G, Ring N et al. Long-term follow-up of dermatitis herpetiformis with and without dietary gluten withdrawal. *Br J Dermatol* 1982;107:631-40.
- 39 Fry L. Dermatitis herpetiformis: problems, progress and prospects. *Eur J Dermatol* 2002;12:523-31.
- 40 Begon E, Chosidow O, Wolkenstein P. Disulfone. *Ann Dermatol Venereol* 2004;131:1062-73.
- 41 Zone JJ. Skin manifestations of celiac disease. *Gastroenterology* 2005;128:S87-S91.
- 42 West J, Logan RF, Card TR, Smith C, Hubbard R. Fracture risk in people with celiac disease: a population-based cohort study. *Gastroenterology* Aug 2003; 125(2):429-36.
- 43 Parnell ND, Ciclitira PJ. Review article: coeliac disease and its management. *Aliment Pharmacol Ther* 1999;13(1):1-13.
- 44 Pietzak MM. Follow-up of patients with celiac disease: achieving compliance with treatment. *Gastroenterology* 2005;128(4 Suppl 1):S135-41.
- 45 Däum S, Sahin E, Jansen A, Heine B, Riecken EO, Zeitz M, Schmidt W. Adult autoimmune enteropathy treated successfully with tacrolimus. *Digestion* 2003;68(2-3):86-90.
- 46 Abdulkarim AS, Burgart LJ, See J, Murray JA. Etiology of nonresponsive celiac disease: results of a systematic approach. *Am J GE* 2002;97:2016-21.
- 47 Ali GA, Hill DR. *Giardia intestinalis*. *Curr Opin Infect Dis* 2003;16(5):453-60.
- 48 Mulder CJ, Harkema IM, Meijer JW, De Boer NK. Microscopic colitis. *Rom JGastroenterol* 2004;13(2):113-7.

REACTIE OP DE CBO-RICHTLIJN

'COELIAKIE EN DERMATITIS HERPETIFORMIS'

Barber Tinselboer, AVG

Het is nog niet zo lang geleden dat ik in opleiding ben geweest en van mijn opleider heb geleerd dat je uit elke richtlijn tenminste drie kernpunten moet halen om te onthouden en om toe te passen in de dagelijkse praktijk. Dit lijkt mij een mooi uitgangspunt voor een reactie op de kersverse CBO-richtlijn over coeliakie, uiteraard met als focus mensen met een verstandelijke handicap.

Kernpunten en bijbehorende overwegingen

Epidemiologie

Uit de richtlijn wordt duidelijk dat niet alleen mensen met het syndroom van Down een verhoogde prevalentie van coeliakie hebben (5-12%), maar dat dit ook geldt voor mensen met het syndroom van Williams (8.2%) en het syndroom van Turner (4.1-8.1%).

Hoewel er in de richtlijn verder niet op in wordt gegaan, roept dit de vraag op hoe dit te verklaren is. Qua genotype zijn er geen overeenkomsten tussen de drie syndromen aangezien zij zich op verschillende chromosomen bevinden (op chromosoom 7, op chromosoom 21 en op het X-chromosoom). Ook is bij geen van de syndromen chromosoom 6 betrokken, dat de genen bevat voor het noodzakelijk geachte HLA-type DQ2 en DQ8. Wel komen bij alle drie de syn-

dromen een aantal auto-immuunstoornissen in verhoogde mate voor, met name hypothyreoïdie en diabetes mellitus type 1.^{1,2,3,4} Wellicht dat dit aanknopingspunten kan bieden voor het in de richtlijn voorgestelde verdere onderzoek naar niet-HLA genetische factoren.

Screening

Op basis van de verhoogde prevalentie van coeliakie en het minder goed herkennen van symptomen wordt geadviseerd om mensen met het syndroom van Down, het syndroom van Williams en met het syndroom van Turner te screenen op coeliakie. Hiervoor kan een twee-traps strategie worden gebruikt: eerst wordt een HLA-typering verricht en indien deze positief is voor HLA-DQ2 of HLA-DQ8 vindt serologische screening plaats. HLA-negatieve patiënten hoeven niet verder gescreend te worden. Kleine kanttekening hierbij is dat er mijns inziens nog geen conclusieve literatuur bestaat met betrekking tot de vraag of HLA-negatieve coeliakie in deze groep net zo zelden voorkomt als in de algemene populatie. Verder wordt geadviseerd standaard een dunne darmbiopsie af te nemen bij patiënten met een hoog risicoprofiel die om een andere reden een gastroscopie ondergaan. Hieronder vallen ook de mensen met de genoemde syndromen.

Zonder verder op diagnostiek (biopsie, glutenvrij dieet-opproef) in te willen gaan, roept het screenen het niet denkbeeldige dilemma op van een toenemend aantal patiënten

met asymptomatische coeliakie die een glutenvrij dieet zouden moeten volgen. Zeker in onze populatie zal dit nogal eens erg belastend worden geacht. De richtlijn gaat hier niet gericht op in, mogelijk omdat dit geen onderdeel is van de uitgangsvragen. Het algemene advies luidt dat een glutenvrij dieet de aangewezen behandeling is voor coeliakie patiënten. Hoewel ook de literatuur hierover niet eensluidend is, lijkt het zo te zijn dat asymptomatische patiënten zich beter voelen met een glutenvrij dieet.^{5 6 7} Overigens zijn de gevolgen van het niet volgen van een glutenvrij dieet bij asymptomatische coeliakie nog onduidelijk.

Follow-up

De follow-up vindt plaats door de MDL-arts, internist of kinderarts en is vrijwel hetzelfde voor patiënten met en patiënten zonder glutenvrij dieet. Het doel is te controleren op mogelijke complicaties (voedingsdeficiënties, anemie, lactose-intolerantie, osteoporose) en dieetrouw te bevorderen. Dit behelst:

- jaarlijks lengte (kinderen) en gewicht.
- jaarlijks bloedonderzoek: Hemoglobine, hematocriet, ijzerstatus, foliumzuur, vitamine B12, albumine, calcium, alkalisch fosfatase, TSH, IgA-tTGA.
- DEXA-scan vanaf het 50e jaar om de 5 tot 10 jaar
- evaluatie dieet door diëtiste één- tot tweejaarlijks.

Voor de dagelijkse praktijk

Uit bovenstaande is het volgende te destilleren voor de dagelijkse praktijk:

- 1) Screenen van mensen met het syndroom van Down, het syndroom van Williams en met het syndroom van Turner op coeliakie. Het lijkt mij nuttig daarover in contact te treden met de plaatselijke MDL-artsen en het laboratorium over het zelf aanvragen van HLA-typeringen.
- 2) Standaard dunne darmbiopsie bij mensen met een van de drie syndromen die om andere redenen een gastroscopie ondergaan.
- 3) Ongeacht het instellen van een glutenvrij dieet een adequate follow-up op het ontstaan van complicaties. Wellicht kan de AVG dit, in overleg met de MDL-arts, zelf uitvoeren.

Verder is het aan de betreffende NVAVG-werkgroepen om te bezien welke van de aanbevelingen worden overgenomen in de te ontwikkelen Health Watch voor volwassenen met het syndroom van Down en de syndroombrochure over het syndroom van Williams.

Tenslotte

Het is nog niet vaak voorgekomen dat bij een algemeen onderwerp als coeliakie de NVAVG werd benaderd om deel te nemen aan multidisciplinaire richtlijnontwikkeling. Deels ligt hieraan ongetwijfeld de relatie tussen het syndroom van Down en coeliakie ten grondslag, maar ik denk en hoop dat het ook iets zegt over de toenemende bekendheid van de NVAVG als vereniging van de beroepsgroep. Het is verheugend en een verdienste van de werkgroep als geheel en van Marijke Tonino in het bijzonder om in de richtlijn specifieke informatie en aanbevelingen te vinden met betrekking tot mensen met een verstandelijke handicap.

Barber Tinselboer

Barber.tinselboer@nvavg.nl

Literatuur

- 1 Gruñeiro de Papendieck L, Chiesa A, Bastida MG, Alonso G, Finkelstein G, Heinrich JJ. Thyroid dysfunction and high thyroid stimulating hormone levels in children with Down's syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2002 Nov-Dec;15(9):1543-8.
- 2 Gillespie KM, Dix RJ, Williams AJ, Newton R, Robinson ZF, Bingley PJ, Gale EA, Shield JP. Islet autoimmunity in children with Down's syndrome. *Diabetes* 2006 Nov;55(11):3185-8.
- 3 Van Hagen JM. Williams syndrome: from genes to clinical features. *Academisch proefschrift Rotterdam 2007, ISBN 978-90-90219301.*
- 4 El-Mansoury M, Bryman I, Berntorp K, Hanson C, Wilhelmsen L, Landin-Wilhelmsen K. Hypothyroidism is common in turner syndrome: results of a five-year follow-up. *J Clin Endocrinol Metab* 2005 Apr;90(4):2131-5.
- 5 Mustalahti K, Lohiniemi S, Collin P, Vuolteenaho N, Laippala P, Mäki M. Gluten-free diet and quality of life in patients with screen-detected celiac disease. *Eff Clin Prac* 2002 May-Jun;5(3):105-13.
- 6 Viljamaa M, Collin P, Huhtala H, Sievänen H, Mäki M, Kaukinen K. Is coeliac disease screening in risk groups justified? A fourteen-year follow-up with special focus on compliance and quality of life. *Aliment Pharmacol Ther* 2005 Aug 15;22(4):317-24.
- 7 Johnston SD, Rodgers C, Watson RG. Quality of life in screen-detected and typical coeliac disease and the effect of excluding dietary gluten. *Eur J Gastroenterol Hepatol* 2004 Nov;16(12):1281-6.

OFF LABEL VOORSCHRIJVEN VAN GENEESMIDDELEN

Wiebe Braam, AVG

We doen het (bijna) dagelijks, zonder dat we het in de gaten te hebben, het voorschrijven van pipamperon bij een niet-psychotische cliënt met een autistische spectrumstoornis, clonidine bij ADHD, valproaat bij stemmingswisselingen, of amitriptyline bij doorslaapproblemen. In al deze gevallen gaat het om het 'off label' voorschrijven. Dit wil zeggen dat het geneesmiddel wordt voorgeschreven voor een aandoening waarvoor het niet is geregistreerd. De reden van ons voorschrijven staat dan ook niet vermeld in de bijsluiter. Doorgaans gaat het hier om een binnen onze beroepsgroep algemeen aanvaard voorschrijfgedrag, al dan niet vermeld in een behandelprotocol of standaard. Maar mondige ouders van onze cliënten lezen bijsluiters en vragen wel eens of ik wel het juiste geneesmiddel heb voorgeschreven.

Ik ben mij dit de laatste jaren toenemend bewust, omdat ik bij het voorschrijven van melatonine wel eens genoodzaakt ben om aan deze behandeling een lage dosis omeprazol toe te voegen. Het gaat in dit geval niet om cliënten met refluxklachten, maar om cliënten die poor metaboliser zijn van een cytochroom P450. In dit geval CYP1A2. Zij breken melatonine zo traag af, dat bij een normale melatonine dosis na verloop van enkele weken of maanden 24-uur hoge melatonine spiegels ontstaan, wat tot een ontregeling van het slaap-waakritme kan leiden. Om stapeling te voorkomen moet melatonine bij hen in een dermate lage dosering worden voorgeschreven, dat het nauwelijks of niet effectief meer is. Omeprazol geeft een inductie van cytochroom CYP1A2, waardoor melatonine sneller gemetaboliseerd wordt. In de praktijk blijkt dit goed te werken. Er kan nu een effectieve dosis worden voorgeschreven, zonder risico op stapeling. Alleen staat dit in geen enkele wetenschappelijke publicatie als zodanig gepubliceerd. Ik maak er daarom een goede gewoonte van om dit uitgebreid aan ouders uit te leggen. Daarnaast neem ik altijd telefonisch contact op met de apotheker, niet alleen om uit te leggen waarom ik een lage dosis omeprazol voorschrijf, maar ook omdat de apotheker in zijn geneesmiddelen bewakingssysteem moet opnemen dat de cliënt poor metaboliser is van CYP1A2. Diverse andere medicijnen worden immers ook door dit cytochroom gemetaboliseerd. En uiteraard vermeld ik een en ander in mijn brief aan de huisarts.

Onlangs verscheen het standpunt van de NHG over het 'off label' voorschrijven van geneesmiddelen. De nieuwe Geneesmiddelenwet van 1 juli 2007 vermeldt in artikel 68 over het off label voorschrijven: 'Het buiten de door het College geregistreerde indicaties voorschrijven van geneesmiddelen is alleen geoorloofd wanneer daarover binnen de beroepsgroep protocollen of standaarden zijn ontwikkeld. Als de protocollen of standaarden nog in ontwikkeling zijn, is overleg tussen de behandelend arts en de apotheker noodzakelijk.'

Volgens de NHG is off label voorschrijven van een geneesmiddel verantwoord, indien dat voor de patiënt op dat moment de best denkbare behandeling is. Wanneer het geneesmiddel wordt voorgeschreven op basis van wetenschappelijk onderbouwde richtlijnen, is het verantwoord dat geneesmiddel off label voor te schrijven. Wij hebben namelijk de professionele verantwoordelijkheid en de wettelijke verplichting om de cliënt een zo optimaal mogelijke behandeling te geven.

Als een geneesmiddel off label wordt voorgeschreven zonder dat het middel in medische richtlijnen wordt genoemd en zonder dat hieraan een wetenschappelijke onderbouwing ten grondslag ligt, is dat af te raden. Bij de aanvraag van registratie van een geneesmiddel voor een bepaalde indicatie wordt door de farmaceut een dik dossier ingediend en wordt er door het College ter Beoordeling van Geneesmiddelen een zorgvuldige afweging van voor- en nadelen gemaakt. Bij het off label, dus voor een andere indicatie voorschrijven, is dat afwegen van de voor- en nadelen niet gedaan. De voorschrijvend arts neemt hier dus, al dan niet bewust, een risico.

De NHG geeft daarom de volgende adviezen:

- Beperk off label voorschrijven zoveel mogelijk als dit niet in richtlijnen is omschreven.
- Handel extra zorgvuldig als u kiest voor off label voorschrijven zonder dat het middel in richtlijnen wordt geadviseerd, namelijk:
 - informeer de patiënt over de voor- en nadelen;
 - vraag 'informed consent';
 - zorg voor adequate registratie van off label gebruik in het medisch dossier van de patiënt;
 - zorg voor een nauwgezette follow-up met betrekking tot het beoogde effect en eventuele ongewenste bijwerkingen;
 - overleg over het voorschrift met de apotheker.
- Meld gesignaleerde bijwerkingen bij het Nederlands Bijwerkingen Centrum Lareb: <http://www.lareb.nl>
- Maak (bijvoorbeeld in FTO-verband) afspraken over noodzakelijk off label voorschrijven.

Wiebe Braam, AVG
Wiebe.Braam@sheerenloo.nl

NHG= Nederlands Huisartsen Genootschap

Bronnen:

- NHG-standpunt Off label voorschrijven van geneesmiddelen (geactualiseerde versie 2007)
- www.knmp.nl/download-bestanden/vakinhoud-1/farmacotherapie/off-label/off-label270606.pdf

DE ATYPISCHE URINEWEGINFECTIE

Verschijningsvormen van urineweginfecties bij mensen met een verstandelijke beperking

Willy Pesch, AVG

Urineweginfecties vormen in de praktijk van zowel huisarts als AVG een belangrijk probleemgebied, zowel qua incidentie als qua noodzakelijke medische bemoeienis. In de huisartspraktijk is de incidentie circa 4 % per jaar; 1% bij mannen, 7% bij vrouwen.¹

Over de incidentie in een grote populatie verstandelijk gehandicapten heb ik nauwelijks informatie kunnen achterhalen; een PubMed-zoekactie (met de MeSH-terms 'urinary tract infections' en 'mental retardation' respectievelijk 'intellectually disabled persons') leverde welgeteld vier relevante artikelen op, waarvan twee beschikbare abstracts: één over de prevalentie van urinewegsymptomen bij het syndroom van Williams en één (uit 1977) over de prevalentie van bacteriurie bij een populatie van verstandelijke gehandicapten. Een uittreksel uit het elektronisch medisch dossier van de stichting St. Anna Heel over 2007 toonde 104(!) gevallen van urineweginfectie bij een populatieomvang van 355 cliënten, merendeels vrouwen. Daarmee zou de incidentie vier keer zo hoog zijn als in de huisartspraktijk!

Bij nadere beschouwing valt er nog iets op: in de huisartsgeneeskunde wordt doorgaans een onderscheid gemaakt tussen gecompliceerde en ongecompliceerde urineweginfecties. De 'ongecompliceerde urineweginfectie' is in feite een gewone cystitis (met mictieklachten) bij een overigens gezonde, niet-zwangere, volwassen vrouw. Bij tekenen van weefselinvasie (koorts, flankpijn, misselijkheid) of bij risicogroepen (zoals mannen, zwangeren, kinderen, patiënten met verminderde weerstand) spreekt men van een gecompliceerde urineweginfectie. De gecompliceerde urineweginfectie manifesteert zich meestal als acute pyelonefritis, of bij mannen ook wel als prostatitis. Bij de verstandelijk gehandicapte populatie zien we ook een andere, minder specifieke uitingvorm van de urineweginfectie: het betreft vaak mensen met een vrij laag niveau van functioneren, vaak ouderen die cognitief en neurologisch sterke achteruitgang vertonen. Wanneer het gaat om vrouwen die geen tekenen van weefselinvasie vertonen en niet bekend zijn met een verminderde weerstand, vallen zij niet onder de NHG-omschrijving van 'gecompliceerde urineweginfectie'. Daar de (atypische) symptomen zeker niet passen bij een gewone cystitis, ligt het voor de hand om hiervoor de term 'atypische urineweginfectie' te hanteren.

De reden om de urine te onderzoeken is in zo'n geval van versnelde achteruitgang of algehele malaise eigenlijk een algemeen oriënterend onderzoek. Dit impliceert de mogelijkheid, dat een gevonden positieve nitriettest in feite een toevalsbevinding is, passend bij een asymptomatische bacteriurie. We weten helaas namelijk niet precies welke betekenis we in zo'n geval moeten toekennen aan een positieve/negatieve nitriettest, of aan een positieve/negatieve leukocytentest. De voorspellende waarde die van deze test-

uitslagen bekend is, is ontleend aan onderzoek bij een 'normaal begaafde' populatie, waarbij een redelijke anamnese mogelijk is. Zo is bij onderzoek in de huisartspraktijk gebleken, dat bij een patiënte met een typische anamnese (frequente, pijnlijke mictie) de à priori kans op een urineweginfectie ongeveer 74% is. Bij een positieve nitriettest wordt deze kans meer dan 80%. Bij een negatieve nitriettest wordt de kans veel lager, om dan bij een positieve leukocyten test weer op te lopen tot ca. 60%. Bij een groep verstandelijk gehandicapte cliënten, zonder autoanamnese, met als enig symptoom algehele malaise, kunnen deze percentages volstrekt anders liggen. Het is dan ook de vraag, of we aan het urineonderzoek, zoals we dat uit de huisartspraktijk hebben overgenomen, wel dezelfde conclusies mogen verbinden. Het zou best zo kunnen zijn, dat aan de gangbare testjes andere voorspellende waarden toegekend moeten worden. Misschien houdt de incidentie van 29%, zoals we die op St. Anna gevonden hebben, wel een behoorlijke mate van overdiagnostiek in. Ook is het niet uitgesloten, dat het urinesediment, dat in de huisartspraktijk geleidelijk in onbruik is geraakt (vanwege het kostenaspect, afgezet tegen de diagnostische bruikbaarheid), bij een doelgroep bestaande uit mensen met een verstandelijke beperking alsnog een kans verdient, vanwege andere sensitiviteit- en specificiteitscijfers. En wat betreft het kostenaspect: vergeleken met de nitriettest is een urinesediment arbeidsintensiever en daardoor duurder, maar ten opzichte van een dipslide of kweek komt het sediment er weer relatief gunstig vanaf.

De diagnostische betekenis van een afwijkend urinetestje wordt uiteraard redelijk ondersteund wanneer de patiënt vlot opknapt na voorschrijven van een geschikt antibioticum. Eigenlijk is dat, bij een atypische urineweginfectie, soms ons enige bewijs voor het verband tussen de symptomen en de afwijkende urinetest. De bewijskracht is dan bovendien afhankelijk van de tijdsfactor: klachten die slechts enkele dagen geduurd hebben, kunnen ook best door andere, toevallige factoren verdwijnen na toedienen van een antibioticum; naarmate de klachten langere tijd geduurd hebben, wordt bij prompte verbetering na een antibioticum het causale verband tussen medicatie en herstel waarschijnlijker.

Welk antibioticum geven we eigenlijk? De NHG-standaard geeft aan: bij ongecompliceerde infectie volstaat een middel als nitrofurantoïne of trimethoprim, bij tekenen van weefselinvasie wordt er, liefst op geleide van een kweek met resistentiebepaling, een breed spectrum antibioticum voorgeschreven. Een terugblik op de praktijk in St. Anna in 2007 laat zien, dat onze atypische urineweginfecties soms wel, en soms niet op nitrofurantoïne of trimethoprim reageren. Helaas is het ons nog niet mogelijk om het behandelresultaat beter te voorspellen.

Wat hebben deze overwegingen nu voor consequenties voor de dagelijkse praktijk?

- Houd bij versnelde achteruitgang en algehele malaise rekening met de mogelijkheid van een urineweginfectie, die we (naast de bekende gecompliceerde en ongecompliceerde urineweginfectie) als atypische urineweginfectie kunnen aanduiden.
- Realiseer je, dat sensitiviteit en specificiteit van enkele urinetestjes te wensen over laten, zeker bij onze patiëntenpopulatie, die vaak een symptoomarm ziektebeloop laat zien.
- Vraag je af of er, gezien de mate van algemeen ziekzijn, een antibioticum met of zonder weefselpenetratie gewenst is.

Er resteren echter veel vragen, zoals:

- 1 Wat is de voorspellende waarde van diverse urinetests, afzonderlijk of in combinatie, bij een populatie verstande-

lijk gehandicapte patiënten, met typische of atypische symptomen?

- 2 Is de incidentie van urineweginfecties bij onze doelgroep inderdaad zo veel hoger dan in de huisartspraktijk en zo ja, wat is daarvan de reden?
- 3 Wat is het beste behandelbeleid bij de atypische urineweginfectie?

Genoeg thema's voor verder wetenschappelijk onderzoek!

Willy Pesch
peschvw@zonnet.nl

Literatuur

- 1 Van Haaren KAM et al. NHG-standaard urineweginfecties. *Huisarts Wet* 2005;48:341-52.
- 2 Kusek JW, Ortiz JS. Significant bacteriuria among the mentally retarded. Identification and antibiotic sensitivity of isolates. *Health Lab Sci* 1977;14(1):11-6.

VOORSTEL VOOR NIEUWE RUBRIEKEN IN HET TAVG

Een gestructureerd voorstel

Sylvia Huisman, AVG

I: 'Een geval apart'

In deze rubriek wordt specifieke AVG-casuïstiek beschreven. De rubriek omvat meer dan 'praktijkperikelen', het omhelst kritische beroepssituaties, waarin beroepskenmerken en persoonlijke leermomenten van een AVG worden weergegeven.

Opbouw:

- Wie is de cliënt?
- Wat is de kern van de problematiek?
- Welke interventies zijn uitgevoerd en wat heeft die (niet) succesvol gemaakt?
- Wat is AGV-specifiek in de situatie met betrekking tot het probleem, de context, de interventie en het verloop?
- Wat is hiervan te leren?

II: 'Methoden & Modellen'

Het vak van de AVG is jong en in ontwikkeling. Dat betekent dat bestaande methoden en modellen worden aangepast en nieuwe worden ontwikkeld. Er is behoefte aan kennis delen en kennis uitwisselen. Deze rubriek biedt een forum om methoden en modellen in ontwikkeling in de meest brede zin in te brengen en feedback te geven.

NB: De rubriek leent zich bijzonder goed voor bespreking en feedback tijdens de cursusdagen van de AVG-opleiding, maar ook voor regiobijeenkomsten.

Opbouw:

- Titel
- Aanleiding
- Doel
- Werkwijze
- Document op te vragen bij
- Graag commentaar naar

Sylvia Huisman, AVG
sylvia.huisman@navg.nl

Opmerking: Wie probeert dit uit? Graag ontvangt de redactie op deze manier opgebouwde stukken. Ook reacties op de indeling en op de titels zijn van harte welkom.

Truus Nijdam

Richtlijnen in ontwikkeling, een nieuwe rubriek

Frans Ewals, AVG

Een nieuwe rubriek

Als NVAVG hebben we er voor gekozen om het ontwikkelen van vakspecifieke richtlijnen tot een van de speerpunten van het verenigingsbeleid te maken. Hiermee wordt primair beoogd de kwaliteit van het medisch handelen van de AVG te ondersteunen en daarnaast de identiteit van de beroeps-groep te versterken.

Richtlijnontwikkeling is een zaak van lange adem, er zijn veel partijen bij betrokken en het initiatief kan ook buiten de NVAVG liggen. Deze nieuwe rubriek zal steeds een overzicht geven waarmee we als NVAVG bezig zijn en hoever we daarmee zijn.

NVAVG-richtlijnen, een tussenstand

De richtlijnen *Voorschrijven van psychofarmaca bij mensen met een verstandelijke beperking* en *Medische beslissingen rond het levenseinde bij mensen met een verstandelijke beperking* zijn recent door het bestuur geaccordeerd. Ze zijn beschikbaar via de website en binnenkort ook in gedrukte vorm.

Dat zal ook het geval zijn de richtlijn *Diagnostiek en behandeling van epilepsie bij volwassenen met een verstandelijke beperking*. In de versie die tijdens de voorjaarsvergadering vastgesteld is, zijn de suggesties en kritische opmerkingen van de leden gewogen verwerkt.

Inmiddels wordt ook gewerkt aan de richtlijn *Healthwatch bij volwassenen met het syndroom van Down*. Bijzonder aan dit traject is, dat het resultaat gericht is op zowel de huisarts als de AVG. Twee huisartsen maken dan ook deel uit van de projectgroep.

De richtlijn *Coeliakie* is geïnitieerd door het CBO. Vanaf het startpunt is de NVAVG bij de ontwikkeling betrokken. Na een laatste revisie, waarin ook de commentaren vanuit de NVAVG verwerkt zijn, is deze richtlijn door het bestuur onderschreven en te raadplegen via de websites van CBO en NVAVG.

Enkele jaren geleden is vanuit het Landelijk KennisNetwerk Gehandicaptenzorg (LKNG) een richtlijn *dementiescreening* ten behoeve van gedragswetenschappers ontwikkeld. Via het programma Kennisbeleid Kwaliteit Curatieve Zorg van ZonMw zal deze richtlijn de komende tijd fundamenteel herzien worden en hierbij een multidisciplinair karakter krijgen. Ook bij deze ontwikkeling is onze vereniging actief betrokken.

De *Richtlijn voor farmacologische sedatie bij mensen met een verstandelijke beperking* stamt uit 2001. Het document heeft belangrijk bijgedragen aan de praktijkvoering van de AVG. Geregeld is er over gepubliceerd. Na een vertraagde start hebben we gehoopt dat een projectgroep met de revisie aan de slag zou zijn gegaan. Helaas is het nog niet gelukt een voorzitter voor deze interessante en overzichtelijke klus te vinden.

Tijdens de najaarsvergadering 2007 presenteerden Miriam van Kalmhout en Eline Tiems hun onderzoek naar menstruatieregulatie bij verstandelijk gehandicapte vrouwen. Ze hebben hun bevindingen inmiddels ook gepubliceerd in het TAVG. Hierbij bleek van eenheid in beleid en onderbouwing bij dit onderwerp nauwelijks sprake. De Stuurgroep Richtlijnontwikkeling heeft het bestuur voorgesteld om hiervoor een richtlijn *Behandeling met geslachtshormonen bij vrouwen met een verstandelijke beperking* te ontwikkelen. Het ziet er naar uit dat hiermee binnenkort gestart zal worden.

Frans Ewals,
Namens de Stuurgroep Richtlijn Ontwikkeling NVAVG
f.ewals@erasmusmc.nl

Reactie op artikel 'Besef van en inzicht in de eigen verstandelijke beperking'¹

Vanaf het begin van mijn werkzaamheden als arts in de extra/semi-murale zorg heeft het me getroffen hoe goed mensen met een verstandelijke handicap weten dat ze 'anders' zijn. Bij het doorvragen treft me ook vaak hun verdriet daarover. Het gevoel van de 'mindere' te zijn en nooit als hun broers en zussen 'huisje, boompje, beestje' te kunnen hebben. Altijd afhankelijk te zijn van steeds weer nieuwe 'ondersteuners'. Tegen de achtergrond van deze ervaring las ik met veel interesse het artikel.

In de inleiding wordt als doel van het onderzoek het ontwikkelen en toetsen van een methodiek geformuleerd, terwijl ook onderzocht lijkt te worden hoe het gesteld is met het zelfbeeld van de onderzoeksgroep van acht cliënten, althans de vraag naar de beleving van de handicap. Niet duidelijk beschreven is of deze cliënten vanuit de instelling samen verhuisd zijn naar de wijk of dat zij als semi/extramurale cliënten altijd buiten de instelling woonden. Voor de ontwikkeling van een methodiek maakt dat niets uit, wel misschien voor het zelfbeeld.

Hoeveel artikelen zijn er gevonden bij de literatuur search?

De conclusie dat een omschakeling van het eigen denkkader nodig is in de communicatie lijkt me vanzelfsprekend en niet alleen noodzakelijk voor de arts die met verstandelijk gehandicapte mensen werkt.

De arts is degene die moet aansluiten bij zijn patiënt en ik vrees dat de vragenlijst goed aansluiten in de weg staat. Temeer als de vragenlijst gebruikt wordt door hulpverleners die geen vertrouwensband hebben met de cliënt. Daarnaast mis ik vragen over het verdriet en/of de rouw die het besef van de handicap kan veroorzaken. Is er sprake van boosheid of een sombere grondstemming door het gevoel van 'anders' zijn?

De behandelende arts, die een band met zijn cliënt heeft is de aangewezen persoon om deze vragen met hem te bespreken. Hij kan er dan ook in een volgend contact nog eens op terugkomen. In de communicatie met zijn cliënt heeft hij geleerd bij hem aan te sluiten; soms is daar een kennismakingsperiode voor nodig geweest.

Zouden artsen in opleiding niet beter van hun opleider kunnen leren hoe deze existentiële vragen te bespreken met hun cliënt?

Dan is het ontwikkelen en toetsen van een methodiek om deze vragen te stellen aan een kwetsbare groep mensen misschien wel helemaal niet nodig.

Willemijn Veraart, in samenspraak met
Addy Pruyssers, orthopedagoog.

(w.schretlen@upcmail.nl)

¹ Hoving H, Huisman S. Besef van en inzicht in de eigen verstandelijke beperking. Interviews met licht verstandelijk gehandicapte volwassenen. Tijdschrift voor Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten 2008;26(1);17-23.

Door Koos gelezen 1

Psychofarmaca

In het Nederlands Tijdschrift voor Geneeskunde van juli 2008 wordt het wetenschappelijke bewijs besproken voor het nut van de toepassing van antipsychotica bij gedragsproblemen van mensen met een verstandelijke beperking.¹ Haloperidol en risperidon bleken bij een onderzoek met 86 niet-psychotische patiënten met een verstandelijke beperking niet effectiever dan een placebo. Dit komt overeen met de gegevens uit een Cochrane Review van negen randomized clinical trials die eveneens geen meerwaarde lieten zien van de inzet van antipsychotica voor deze indicatie.

Er blijkt dus geen bewijs te zijn dat de antipsychotica meer effect hebben dan een placebo. Anti-psychotica hebben wel meer bijwerkingen. Toch worden ze veel toegepast. De

schrijvers noemen als oorzaak hiervoor te weinig overleg met gedragswetenschappers, misinterpretatie van gedrag van patiënten en het voortzetten van medicatie die in acute situaties is gestart.

Helaas is er ook weinig onderzoek verricht naar de effectiviteit van andere behandelmethoden. Willen we het onterechte gebruik van antipsychotica terugdringen dan is dit onderzoek noodzakelijk.

Koos de Geest, AVG

(Koos.de-Geest@sheerenloo.nl)

¹ Stolker JJ, Scheifes A, Egberts ACG, Heerdink ER. Antipsychotica ten onrechte voorgeschreven aan mensen met een verstandelijke beperking en probleemgedrag met agressie. Ned Tijdschr Geneesk 2008; 152; 1501-2.

Reactie op het ingezonden stuk van Willemijn Veraart naar aanleiding van het artikel 'Besef van en inzicht in de eigen verstandelijke beperking'

Graag willen wij reageren op het ingezonden stuk van Willemijn Veraart, AVG en Addy Pruyssers, gedragswetenschapper, naar aanleiding van ons artikel in het TAVG 2008;26(1):17-23.

We willen hen bedanken voor hun kritische noten en waardevolle aandachtspunten. Hun reactie getuigt van de relevantie van het onderwerp en van de noodzaak tot een bredere discussie hierover. Een aantal punten van kritiek ten aanzien van de methodologie sluit aan bij de bespreking, de conclusie en het postscriptum van ons artikel. Op een aantal andere punten willen we kort ingaan.

We delen de praktijkervaringen, waarop Willemijn Veraart haar reactie baseert. Onze vraag was dan ook niet zozeer of mensen met een verstandelijke handicap zich bewust zijn van hun beperkingen, maar in hoeverre en op welke manier zij zich hiervan rekenschap geven. Daaruit volgde de vraagstelling of dit besef en inzicht in de eigen verstandelijke beperking op een of andere manier te kwantificeren dan wel te kwalificeren is. Een dergelijk theoretisch concept van een cognitief competentiemodel in dit kader is volgens ons vernieuwend, hoewel het eerder beschreven is in het kader van wijsbekwaamheid en de capaciteit om financiële beslissingen te nemen. Dit is onder meer relevant in het kader van de interpretatie van leefwensen onderzoeken en het werken met persoonlijke ondersteuningsplannen.

Terecht wordt gewezen op de ambivalentie van de gekozen opzet, waarin een dubbele vraagstelling gehanteerd wordt, namelijk een inhoudelijke en een methodologische vraagstelling. Het was een leerzame uitdaging om een abstract

concept een concrete uitwerking te geven, in de vorm van een semi-gestructureerd interview. Het artikel geeft een systematische beschrijving van een eerste verkenning in het kader van een leeronderzoek tijdens een keuze co-schap van vier weken.

Wij onderschrijven de stelling dat iedere AVG goed in staat moet zijn om existentiële vraagstukken binnen de vertrouwensrelatie tussen arts en patiënt bespreekbaar te maken. Het zou nastrevenswaardig zijn als de AVG-opleiding gebruik kon maken van de expertise van Willemijn en Addy; en als zij zouden kunnen bijdragen aan een onderwijsprogramma over dit thema. Daarin kan hun suggestie om rationele aspecten te koppelen aan sociaal-emotionele, ook een plek krijgen. Wat zijn de gangbare wetenschappelijke inzichten met betrekking tot de vraag of er sprake is van een rouwproces bij mensen met een lichte verstandelijke handicap wanneer en hoe dat proces plaatsvindt?

Om meerdere redenen wordt door Willemijn en Addy terecht opgemerkt dat er sprake is van een kwetsbare populatie. Redenerend vanuit een competentiemodel zal er over het onderhavige onderwerp nog veel onderzocht en ontwikkeld moeten worden om deze groep mensen beter te kunnen inschatten en begrijpen en ze op die manier wellicht minder 'kwetsbaar' te maken.

Hilde Hoving, AIOS-AVG
hilde_hoving@hotmail.com

Sylvia Huisman, AVG

- Hoving H, Huisman S. Besef van en inzicht in de eigen verstandelijke beperking. Interviews met licht verstandelijk gehandicapte volwassenen. Tijdschrift voor Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten 2008;26(1);17-23.

Door Koos gelezen 2

Visus

In het voorjaar publiceerden medewerkers van Bartiméus de resultaten van het visus onderzoek bij 5205 mensen met een verstandelijke beperking.¹ Dat was even schrikken. Het blijkt dat onze patiënten zelfs als de diagnose gesteld is, een grote kans lopen om niet behandeld te worden.

Van de onderzochte personen had 35% een refractieafwijking en van hen had 49% een bril. Slechts 14% kreeg alsnog een bril. Vooral bij mensen met een ernstige verstandelijke beperking en bij mensen met een cerebrale slechthooftheid werd geen bril aangeboden.

Ongeveer tien procent, 497 van de onderzochte personen, had een storend cataract. Slechts 219 van de 399 personen die het advies kregen om naar de oogarts te gaan, werd verwezen. Slechts 57 van hen (dus 26%) werd daadwerkelijk geopereerd.

Het was, denk ik, niet alleen voor mij even schrikken. In de NVAVG richtlijn: 'Richtlijnen voor diagnostiek en behandeling van visuele stoornissen bij verstandelijk gehandicapten', is al meer dan tien jaar geleden geschreven:

'De werkgroep benadrukt dat elke verminderde visus bij kinderen en volwassenen met een verstandelijke handicap

opgespoord en behandeld dient te worden.' en 'Cataract extractie bij verstandelijk gehandicapten is vrijwel altijd mogelijk.'²

Prof dr Heleen Evenhuis concludeert in een artikel in het NTVG: 'Dat te weinig wordt verwezen naar opticiens en oogarts is ook toe te rekenen aan huisartsen en artsen voor verstandelijk gehandicapten. Zij moeten, in overleg met de patiënt, familie en andere begeleiders, het belang van behandeling actief bepleiten, rekening houdend met de ernst van de verstandelijke beperking.'³

Koos de Geest, AVG
Koos.de-Geest@sheerenloo.nl

1 Van Isterdael CED, Stilma JS, Bezemer PD, Tijmes NT. Determinanten van het al dan niet behandelen van refractieafwijkingen en cataract bij mensen met een verstandelijke beperking. Ned Tijdschr Geneesk 2008;152:1048-51.

2 Richtlijnen voor diagnostiek en behandeling van visuele stoornissen bij verstandelijk gehandicapten. www.nvavg.nl

3 Evenhuis HM, Sjoukes L. Tekortschieten van de behandeling van slechthooftheid bij mensen met verstandelijke beperkingen - wie is verantwoordelijk? Ned Tijdschr Geneesk 2008;152:1034-6.

HANNA OORTHUYSPRIJS 2008

Geachte leden,

Dit najaar zal de Hanna Oorthuysprijs voor de vierde maal uitgereikt worden.

De Hanna Oorthuysprijs wordt uitgereikt aan een persoon of instantie die zich bijzonder heeft ingespannen voor de verdere ontwikkeling van het vak AVG in Nederland en beoogt waardering uit te spreken voor een wezenlijke bijdrage aan de verdere professionalisering van het vakgebied. De prijs kan worden uitgereikt aan leden van de NVAVG, maar ook aan personen of instanties daarbuiten. De prijs wordt uitgereikt door het bestuur van de NVAVG, op voordracht van een speciaal ingestelde jury.

De jury is inmiddels samengesteld. Het woord is nu aan u: Namens het bestuur wil ik u vragen kandidaten voor te dragen voor de Hanna Oorthuysprijs.

Criteria stimuleringsprijs

Dit jaar is ervoor gekozen om een stimuleringsprijs uit te reiken. Kandidaten die aan één of meer van de volgende criteria voldoen, komen daarvoor in aanmerking:

- het leveren van een belangwekkende bijdrage aan de wetenschappelijke onderbouwing van het vakgebied *geneeskunde voor mensen met een verstandelijke handicap*;
- vernieuwende initiatieven tonen op het gebied van de organisatie van de medische zorg voor mensen met een verstandelijke handicap;

- het vervullen van een voortrekkersrol bij activiteiten in of namens de beroepsvereniging NVAVG;
- het op enige andere wijze in aanzienlijke mate bijdrage leveren aan de verdere professionalisering van het vakgebied.

Voordrachten

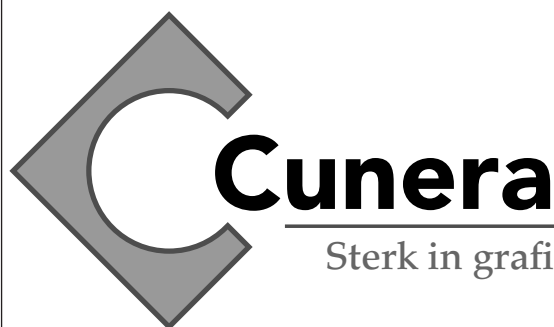
Voordrachten kunt u richten aan het secretariaat van de NVAVG voor 1 september 2008. De voordracht dient vergezeld te gaan van een verslag van de bijdrage aan de ontwikkeling van het vakgebied van de kandidaat, alsmede een motivatie waarom de kandidaat volgens u in aanmerking dient te komen voor de prijs.

Kandidaten die al eerder voorgedragen zijn, maar niet de prijs gekregen hebben, dienen opnieuw te worden aangemeld om nogmaals voor de prijs in aanmerking te komen.

Namens het bestuur,
Luc Bastiaanse,
bestuurslid NVAVG

Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten

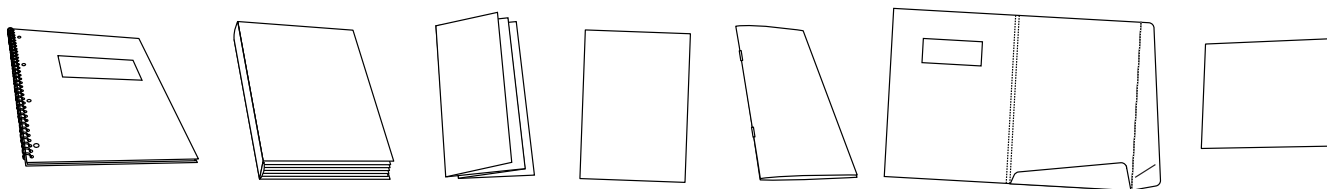
BTC kantoor 201 - Postbus 545 - 7500 AM ENSCHEDE
E-mail: secretariaat@nvavg.nl
Internet www.nvavg.nl



Cunera

Sterk in grafisch werk

Utrechtsestraatweg 200 telefoon (0317) 61 29 38
3911 TX Rhenen fax (0317) 61 33 91
Postbus 43 e-mail info@cunerabv.nl
3910 AA Rhenen internet www.cunerabv.nl



Wiebe Braam, Robert Didden, Marcel G. Smits, Leopold MG Curfs. **Melatonin for Chronic Insomnia in Angelman Syndrome: A Randomized Placebo-Controlled Trial.** *Journal of Child Neurology* 2008;23:649-54.

Abstract Previous studies suggested that melatonin improves sleep in insomniac patients with Angelman syndrome. To assess the efficacy of melatonin, a randomized placebo-controlled study was conducted in 8 children with Angelman syndrome with idiopathic chronic insomnia. After a 1-week baseline period, patients received, depending on age, either melatonin 5 or 2.5 mg, or placebo, followed by 4 weeks of

De Lind van Wijngaarden RF, Otten BJ, Festen DA, Joosten KF, de Jong FH, Sweep FC, Hokken-Koelega AC. **High prevalence of central adrenal insufficiency in patients with Prader-Willi syndrome.** *J Clin Endocrinol Metab.* 2008May;93(5):1649-54. Epub 2008 Feb 26.

Dutch Growth Research Foundation and Erasmus University Medical Center/Sophia Children's Hospital, Westzeedijk 106, Rotterdam, The Netherlands.
r.delindvanwijngaarden@erasmusmc.nl

CONTEXT: The annual death rate of Prader-Willi syndrome (PWS) patients is very high (3%). Many of these deaths are sudden and unexplained.

OBJECTIVE: Because most deaths occur during moderate infections and PWS patients suffer from various hypothalamic insufficiencies, we investigated whether PWS patients suffer from central adrenal insufficiency (CAI) during stressful conditions.

DESIGN: Overnight single-dose metyrapone tests were performed. Metyrapone (30 mg/kg) was administered at 2330h. At 0400, 0600, and 0730 h, ACTH, 11-deoxycortisol, cortisol, and glucose levels were measured. Diurnal salivary cortisol profiles were assessed on a different day at wake-up, 30 min after wake-up, at 1400 h, and at 2000 h.

SETTING: The study was conducted in a pediatric intensive care unit.

PATIENTS: Patients included 25 randomly selected PWS patients.

open treatment. Parents recorded lights off time, sleep onset time, wake-up time, and epileptic seizures in a diary. Salivary melatonin levels were measured at baseline and the last evening of the fourth treatment week. Melatonin significantly advanced sleep onset by 28 minutes, decreased sleep latency by 32 minutes, increased total sleep time by 56 minutes, reduced the number of nights with wakes from 3.1 to 1.6 nights a week, and increased endogenous salivary melatonin levels. Parents were satisfied with these results. Indications that melatonin dose in Angelman syndrome patients should be low, are discussed.

MAIN OUTCOME MEASURE: Patients were considered as having CAI when ACTH levels remained below 33 pmol/liter at 0730 h.

RESULTS: Median (interquartile range) age was 9.7 (6.8-13.6) yr. Fifteen patients (60%) had an insufficient ACTH response (CAI, $P < 0.001$). There was no significant difference in age, gender, genotype, and body mass index SD score between patients with CAI and those without. Morning salivary cortisol levels and diurnal profiles were normal in all children, suggesting that CAI becomes apparent only during stressful conditions.

CONCLUSIONS: Strikingly, 60% of our PWS patients had CAI. The high percentage of CAI in PWS patients might explain the high rate of sudden death in these patients, particularly during infection-related stress. Based on our data, one should consider treatment with hydrocortisone during acute illness in PWS patients unless CAI has recently been ruled out with a metyrapone test.

Publication Types:

Research Support, Non-U.S. Gov't

PMID: 18303077 [PubMed - indexed for MEDLINE]

Opmerking:

Een belangrijke bevinding, van belang voor ons beleid bij koorts bij mensen met het syndroom van Prader-Willi.
Wiebe Braam.

Roderick FA de Lind van Wijngaarden, Luuk WL de Klerk, Dederieke AM Festen, Anita CS Hokken-Koelega. **Scoliosis in Prader-Willi syndrome: Prevalence, mass and genotype effects of age, gender, body mass index, lean body.** doi:10.1136/adc.2007.123836
Arch Dis Child published online 8 Feb 2008;

ABSTRACT

OBJECTIVE

The reported prevalence of scoliosis in Prader-Willi Syndrome (PWS) children varies from 15% to 86%. We studied the prevalence of scoliosis and the effects of age, gender, body mass index (BMI), total lean body mass (LBM), LBM of the trunk (trunkLBM) and genotype.

DESIGN

Children visited our hospital where X-rays were taken, length and weight were measured (BMI standard deviation scores (BMISDS) and body surface area (BSA)) and dual energy X-ray absorptiometry (DXA) was performed, measuring LBM and trunkLBM.

PATIENTS

Ninety-six children, median (interquartile range, iqr) age 4.8 years (2.1 to 7.5), were included in a multi-centre study. None of them received growth hormone treatment.

MAIN OUTCOME MEASURES

Two types of scoliosis were identified: 1) "long C-curve type" scoliosis (LCS) and 2) "idiopathic" scoliosis (IS). Children were divided into age categories (infants: 0-3 years, juveniles: 3-10 years, adolescents 10-16 years).

RESULTS

The prevalence of scoliosis was 37.5% and increased with age (infants and juveniles: ~30%, adolescents: 80%), 44% of children with scoliosis had a Cobb angle above 20°. Children with scoliosis were significantly older than those without. Children with LCS were younger and more hypotonic than those with IS: median (iqr) age 4.4 years (1.7-5.9) vs. 11.1 years (6.5-12.1) (p=0.002) and trunkLBM:BSA 7080 (6745-7571) vs. 7830 (6932-8157) (p=0.043).

CONCLUSIONS

The prevalence of scoliosis in PWS children is high (37.5%) and many children with scoliosis (13%) had undergone brace treatment or surgery. The type of scoliosis is affected by age and trunk LBB:BSA ratio.

☛ Vervolg inhoudsopgave:

Oproep 90

Hanna Oorthuysprijs 2008

Elders gepubliceerd 91

> Melatonin for Chronic Insomnia in Angelman Syndrome:

a Randomized Placebo Controlled Trial

> High prevalence of central adrenal insufficiency in patients with Prader-Willi syndrome

> Scoliosis in Prader-Willi syndrome: Prevalence, mass and genotype effects of age, gender, body mass index, lean body

Nieuws 93

> Cursus wetenschappelijke vorming voor de AVG

> Spinozapremie

Persberichten 95

> Medische zorg voor verstandelijk gehandicapten uit de AWBZ!

> Polikliniek voor mensen met Downsyndroom vanaf 18 jaar: 'Downpoli 18+'

> Op winst blijven spelen:

Over kinderen en jongeren met Juveniele Neuronale Ceroid Lipofuscinosis.

Een nieuw boek in de Bartiméusreeks

Cursus wetenschappelijke vorming voor de AVG: van belang voor de professionele ontwikkeling van het specialisme medische zorg voor verstandelijk gehandicapten

Marijke M. Meijer

Henny M. van Schroyen Lantman - de Valk

Inleiding

"Waarom overlijden de bewoners in mijn instelling en komt dat overeen met mortaliteitscijfers uit de hele populatie?"

"Mag ik op grond van dit ene artikel besluiten om niet meer ieder jaar te screenen op hypothyreoïdie bij Syndroom. van Down?"

"Wat is er bekend over het functioneren van mensen met een cerebrale parese op latere leeftijd?"

"Zal ik mijn bewoners laten participeren in dit externe onderzoek?"

"Hoe slaag ik erin dit probleem zo te beschrijven dat mijn directie instemt met nader onderzoek?"

Herkenbare vragen uit de dagelijkse praktijk van de arts voor verstandelijk gehandicapten, maar hoe vindt deze daarop een antwoord?

De huidige stand van zaken

Het specialisme 'medische zorg voor verstandelijk gehandicapten' is een jong specialisme, dat zich nog in een ontwikkelingsfase bevindt. Het register voor Artsen voor Verstandelijke Gehandicapten (AVG) is in 2000 ingesteld. De specifieke opleiding tot AVG en de leerstoel geneeskunde voor verstandelijk gehandicapten in Rotterdam zijn in dat jaar gestart.

Het vakgebied van de AVG ontbeert een gedegen wetenschappelijke onderbouwing. Het onderzoek in Nederland in dit vakgebied wordt voornamelijk verricht vanuit de leerstoel in Rotterdam en het Gouverneur Kremers Centrum en de vakgroep Huisartsgeneeskunde in Maastricht. Het aantal AVG's dat actief is in wetenschappelijk onderzoek is groeiende, maar nog zeer beperkt. Om zichtbaar en erkend te blijven als specialisme zal echter de komende jaren stevig moeten worden ingezet op wetenschappelijk onderbouwing van het vakgebied, ook door de beroepsgroep van artsen voor verstandelijk gehandicapten zelf.

Dit uitgangspunt wordt ook door de beroepsvereniging (NVAVG) onderschreven. Het 'meerjarenbeleidplan van de NVAVG 2008-2010' formuleert het als volgt:

'De NVAVG vindt dat de AVG, als academisch gevormde professional, een verantwoordelijkheid draagt en een taak heeft in het (mee)doen van (aan) wetenschappelijk onderzoek.'

Daarnaast wordt in toenemende mate door externe marktpartijen, zoals overheid en Inspectie, belang gehecht aan de waarde van gevalideerde kennis. Cliënten en hun vertegen-

woordigers vragen om goede zorg, gebaseerd op wetenschappelijk onderbouwde richtlijnen en protocollen.

Maar ook in zorgorganisaties zelf groeit het besef van het belang van een actieve betrokkenheid bij wetenschappelijk onderzoek. Kennisbeleid stuurt de professionaliteit van de medewerkers. In deze tijd van marktwerking en concurrentie levert een helder en actief kennisbeleid de zorgorganisatie een extra mogelijkheid op zich te onderscheiden.

In zorgorganisaties met een wetenschappelijk klimaat zijn uiteraard aanspreekfiguren nodig die zicht hebben op het belang van de wetenschap voor de kwaliteit van de zorgverlening en die dit op anderen kunnen overdragen, die randvoorwaarden en draagvlak voor onderzoek creëren, onderhandelen met externe onderzoekers, vragen van cliënten en ondersteuners weten te vertalen in een onderzoeksvraag en die in staat zijn om wetenschappelijke bevindingen te vertalen naar handreikingen voor de dagelijkse praktijk.

In 2005 is het RGO rapport 'Advies beperkingen en mogelijkheden. Onderzoek bij mensen met een verstandelijke beperking' verschenen.

In dit rapport wordt geconcludeerd dat het wetenschappelijk onderzoek in het veld kleinschalig is, een krachtige infrastructuur mist en duidelijk een forse stimulans behoeft. Op basis van dit rapport heeft VWS gelden uitgetrokken om het onderzoek in dit veld te stimuleren.

Wetenschappelijke ontwikkelingen in het vakgebied

Het wetenschapsgebied krijgt vanaf 2008 een krachtige impuls dankzij het ZonMw programma 'Verstandelijke Beperking'. Inmiddels zijn een vijftal onderzoeksconsortia in het land actief. De consortia bestaan uit een samenwerking tussen één of meerdere universiteiten en zorginstellingen voor mensen met een verstandelijke beperking. Elk consortium ontvangt een subsidie van € 560.000 en legt zelf een substantieel bedrag bij. Vanaf 2008 gaan zij in vier jaar een infrastructuur opbouwen voor toepassingsgericht wetenschappelijk onderzoek in deze sector. Op deze manier wordt de zorg- en dienstverlening aan deze doelgroep verbeterd en wetenschappelijk onderbouwd. De consortia richten zich onder meer op preventie van vallen, voorkomen van lichamelijke achteruitgang, verbeteren van de communicatie, het gezond ouder worden, ouders met een verstandelijke beperking, vragen rondom het levenseinde en behandeling van gedragsproblemen van mensen met een verstandelijke beperking.

Bij deze onderzoeksconsortia zijn doorgaans wel Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten betrokken, maar de rol van onderzoeker wordt merendeels vervuld door jonge academici zonder verankering in de dagelijkse praktijk.

Wetenschappelijke scholing

In andere vakgebieden, zoals huisartsgeneeskunde en revalidatiegeneeskunde, is het verstandig gebleken om naast een stimuleringsprogramma van wetenschappelijk onderzoek zoals het ZonMw programma, tegelijkertijd een programma op te zetten voor verdere wetenschappelijke scholing van in

het vakgebied werkzame artsen. Dit blijkt de wetenschappelijke basis te verstevigen en verdere professionalisering en emancipatie van de beroepsgroep te bewerkstelligen. De Vakgroep Huisartsgeneeskunde van de Universiteit Maastricht heeft ervaring met het ontwikkelen van dergelijke scholingsprogramma's.

Het Gouverneur Kremerscentrum en de vakgroep Huisartsgeneeskunde hebben daarom binnen het Maastrichtse consortium 'Participatory research into quality of life for persons with intellectual disabilities' het initiatief genomen tot het organiseren van een cursus wetenschappelijk vorming voor de arts voor verstandelijk gehandicapten. Voor de ontwikkeling van deze cursus is subsidie verkregen van ZonMw en de NVAVG. Het initiatief wordt mede ondersteund door de VGN.

De cursus biedt AVG's ondersteuning bij het ontwikkelen en uitbreiden van hun wetenschappelijke competenties en biedt kansen om beter toegerust te zijn voor de rol waar de consortia de AVG's toe uitnodigen. De deelnemende AVG's worden opgeleid om een stevige bijdrage te kunnen leveren aan de verdere wetenschappelijke onderbouwing en professionalisering van het vakgebied. Tevens leren zij een ambassadeursrol vervullen op het gebied van wetenschappelijk onderzoek in hun zorgorganisatie. Docenten in deze cursus zijn ervaren in het verzorgen van kleinschalig onderwijs voor huisartsen en specialisten over evidence based medicine. Velen van hen zijn regelmatig betrokken bij wetenschappelijk onderzoek in de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking. Binnen het onderwijs wordt nagestreefd om theorie en praktijk goed te integreren. Mede daarom maakt het verrichten van een kleinschalig, praktijkgebonden onderzoek deel uit van de cursus.

Met de totstandkoming van deze cursus voor AVG's, geïnitieerd door AVG's en ondersteund door een team van ervaren experts, is een belangrijke stap genomen op de weg naar een volwassen specialisme.

Praktische informatie:

De cursus start met een driedaagse bijeenkomst op 1, 2 en 3 oktober 2008 te Roermond

De maximale groepsgrootte is vijftien personen. Dit biedt royale mogelijkheden om tegemoet te komen aan de individuele leerbehoeften van elke deelnemer.

Accreditatie is door de NVAVG verleend voor 60 uur. Deelnemers ontvangen een certificaat als voldaan is aan de eindtermen van de cursus.

Voor meer informatie kan de lezer contact opnemen met
Marijke Meijer: marijke.meijer@hag.unimaas.nl
Henny Lantman: henny.lantman@hag.unimaas.nl
Telefoon 043-3882997.

Vakgroep huisartsgeneeskunde, Gouverneur Kremers Centrum, Universiteit Maastricht

Aanmelding voor de cursus is mogelijk via www.topevent.nl

Meer informatie over het Gouverneur Kremers Centrum is te vinden op:
www.gkc-um.nl

Marijke M. Meijer, AVG

Henny M. van Schrojenstein Lantman - de Valk, AVG
Vakgroep huisartsgeneeskunde, Gouverneur Kremers Centrum, Universiteit Maastricht.

Promotie

Op 11 juni 2008 is Mevrouw Anke Meester, revalidatiearts AMC, gepromoveerd op het proefschrift: **The Capacity profil: a method to classify additional care needs in children with neurodevelopmental disabilities.** www.onderzoekinformatie.nl/en/oi/nod/onderzoek/OND1268485

Revalidatiearts Meester-Delver ontwikkelde een classificatiesysteem dat de extra zorg voorspelt die kinderen met aangeboren aandoeningen in de toekomst nodig hebben. Met het systeem, het Capaciteitenprofiel, kan een revalidatieteam de toekomstige zorgbehoefte bepalen aan de hand van lichamelijke conditie, motoriek, het functioneren van zintuigen, aanwezigheid van verstandelijke beperkingen en het functioneren van stem en spraak. Zo kan al op jonge leeftijd in kaart worden gebracht wat er later in het leven nodig is aan opvang en hulp, speciaal onderwijs, hulpmiddelen en woningaanpassingen.

Mooi proefschrift waarin wetenschap en praktische toepassing zeer functioneel tot elkaar komen.
Sylvia Huisman.

Spinozapremie

De NWO-Spinozapremie, ook wel gezien als de 'Nederlandse Nobelprijs', is toegekend aan *Marjo van der Knaap*, hoogleraar kinderneurologie, verbonden aan VU-medisch centrum. Zij ontvangt de prijs voor haar onderzoek naar ernstige hersenafwijkingen bij kinderen. Van der Knaap diagnosticeerde verschillende nieuwe ziektebeelden met MRI en ontrafelde deze ziekten tot aan de verantwoordelijke genen. De NWO-Spinozapremie wordt jaarlijks toegekend aan vier onderzoekers die tot de absolute top van de wetenschap behoren. Elke onderzoeker krijgt anderhalf miljoen euro, te besteden aan onderzoek naar keuze.

Uit het juryrapport NWO-Spinozapremie

'Ouders van patiënten roemen de meelevende, maar duidelijke manier waarop Van der Knaap de toekomstperspectieven van hun kinderen schetst. Haar didactische kwaliteiten zijn zeer groot. Ze is een inspiratie voor studenten, ook in andere landen. De Spinozacommissie verwacht nog grote ontdekkingen van haar, mede omdat de door haar gebruikte technieken zich steeds verder ontwikkelen.'

Marjo van der Knaap twijfelt niet over wat ze met de 1,5 miljoen euro's gaat doen.

"We gaan ons vooral richten op de behandeling van kinderen met wittestofziekten. Tot dusver deden we voornamelijk

onderzoek naar de diagnose. Voordat ik in de jaren '80 begon met mijn onderzoek, was er van 60% van de kinderen met wittestofziekten niet bekend wat ze nu precies hadden, laat staan wat de oorzaak was. In de laatste tien jaar hebben we een derde van de aandoeningen weten te benoemen en de oorzaak ontrafeld. Dat is natuurlijk een onmisbare stap geweest, maar nu willen we ons graag richten op het genezen van deze kinderen en als dat niet kan, op het verlengen van hun leven of op de verbetering van hun kwaliteit van leven."

Sinds 2000 heeft VU-MC een speciaal expertisecentrum voor kinderen met wittestofziekten. Dat is uniek in de wereld. Er zijn wel andere centra die wittestofziekten als aandachtsgebied hebben, maar geen ander centrum is zo gefocust op dit ene onderwerp. Jaarlijks beoordeelt Van der Knaap meer dan 600 MRI-beelden uit het buitenland. "Nee, niet al die patiënten komen hier, dat kunnen wij niet aan. Ik help bij de beoordeling van de MRI-scans en dan kan de verdere diagnostiek in het land zelf plaatsvinden."

Het expertisecentrum heeft een eigen website, met informatie over diagnose, patiëntenzorg en onderzoek. De site is voornamelijk in het Engels omdat de meeste bezoekers van de website uit het buitenland komen:

www.vumc.nl/whitematter.

Persberichten

Medische zorg voor verstandelijk gehandicapten uit de AWBZ!

In het kader van de discussie over de toekomst van de Algemene Wet Bijzondere Ziektekosten (AWBZ) heeft de Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten (NVAVG) een standpunt ingenomen over de medische zorg aan mensen met een verstandelijke handicap. Medische zorg voor mensen met een verstandelijke handicap hoort in de Zorgverzekeringswet (ZVW) en niet in de AWBZ, zoals dat voor intramuraal wonende verstandelijk gehandicapten nu het geval is. Dit standpunt van het bestuur van de NVAVG werd tijdens de algemene ledenvergadering op 18 april in grote meerderheid door de leden gesteund.

Het bestuur kreeg daarnaast de opdracht stappen te ondernemen die de overheveling van AWBZ naar ZVW mogelijk zal maken.

Met deze overheveling wordt alle medische zorg voor mensen met een verstandelijke handicap vanuit de ZVW gefinancierd, en niet langer voor een groot deel van deze groep patiënten vanuit de AWBZ en voor een kleiner deel uit de

Zowel de toegang tot de huisartsenzorg als tot de specialistische zorg, zoals die door de Arts voor Verstandelijk Gehandicapten (AVG) wordt geleverd, is hiermee voor alle mensen met een verstandelijke handicap gelijk.

Het standpunt van de NVAVG werd recent ondersteund door de artsenfederatie KNMG. In de reactie van de KNMG op het advies van de SER over de toekomst van de AWBZ komt de volgende passage voor: '...dat overwogen dient te worden om de 'AWBZ-behandelfunctie' voor deze cliëntgroepen (bijvoorbeeld de zorg van de arts voor verstandelijk gehandicapten), onder voorwaarde van een bij deze zorg passende tariefstructuur, wel over te hevelen van de AWBZ naar de ZVW. Dit met het oog op de samenhang tussen de instellings- en eerstelijns (para)medische zorg voor deze cliëntgroepen'.

Zie voor een verdere uitwerking van bovenstaand standpunt de bijlage.

Voor nadere informatie kunt u ook contact opnemen met Arjen Louisse, voorzitter van de NVAVG, tel 06-51 08 29 83

Polikliniek voor mensen met Downsyndroom vanaf 18 jaar: 'Downpoli 18+'

Sinds bijna twee jaar bestaat in het Liduina ziekenhuis (onderdeel van het Jeroen Bosch ziekenhuis) in Boxtel de polikliniek voor volwassenen met een verstandelijke beperking. Jan Trommelen is daar de coördinerende AVG (arts verstandelijk gehandicapten). Gezien het nog steeds stijgende aantal polikliniekbezoeken blijkt er een grote behoefte te bestaan aan deze zorg.

Een groot deel van de polikliniekbezoekers heeft het Syndroom van Down (DS). Net als elders in Nederland wordt ook in deze regio aangelopen tegen het probleem dat mensen met DS geen doelgerichte adviezen en behandelingen krijgen die ondersteunend zijn voor het syndroom op volwassen leeftijd. Daarom is besloten om naast de eerstgenoemde polikliniek een tweede, speciale polikliniek in te richten voor mensen met Downsyndroom vanaf 18 jaar: 'Downpoli 18+', geleid door Peter T.H. Vos. Vos is ook als arts verbonden aan Cello, organisatie voor mensen met een verstandelijke beperking. Daarnaast is hij vader van een dochter met DS.

De bedoeling van zijn werkzaamheden is om te achterhalen welke problemen er precies spelen en wat de oorzaken zijn van een verminderd functioneren bij de patiënt met DS.

Hiertoe behoren actief zoeken naar afwijkingen in het bloed, zintuigstoornissen, healthwatch problematiek, problemen op psychisch vlak, en slaapstoornissen. Mocht dat noodzakelijk zijn, dan zal doorverwezen worden naar specialisten of medewerkers van organisaties met affiniteit en kennis van de doelgroep (zoals KNO-arts, oogarts, gedragskundige, diëtist, logopedist, Viataal, Sensus, Cello en MEE).

Er is bewust gekozen voor het Liduina ziekenhuis. Daar kan een kleinschalige en rustige ontvangst worden gewaarborgd. Voor de intake van nieuwe patiënten wordt ruim de tijd genomen, waarna (al naar gelang de problematiek) een vervolgspraak gemaakt wordt.

Sinds 9 april 2008 is de polikliniek voor mensen met Downsyndroom vanaf 18 jaar actief. Voorlopig eens per vier weken: op de woensdagochtend van 09.00-13.00 uur. Afspraken kunnen gemaakt worden bij de afsprakenbalie. Deze is van maandag tot en met donderdag bereikbaar tussen 09.00 - 17.00 uur. Telefoonnummer: 0411 65 68 77. E-mailadres: p.vos@jbz.nl of polivg@cello-zorg.nl.

Het adres van het Jeroen Bosch Ziekenhuis, locatie Liduina ziekenhuis is Liduinahof 35, 5281 AD te Boxtel.

Mocht u meer informatie over de inhoud van dit bericht willen hebben, dan kunt u contact opnemen met P. Vos, telefoonnummer 073-5285416, e-mail: pvos@cello-zorg.nl

Nieuw boek in de Bartiméus Reeks:

Op winst blijven spelen

Over kinderen en jongeren met Juvenile Neuronale Ceroid Lipofuscinosis (JNCL)

Wouter (15) is van jongs af aan een groot voetballiefhebber. Voordat JNCL zich openbaarde zat hij zelf op voetbal en had beslist talent. Zijn vriendje Marten was altijd zijn maatje. Nu kan hij niet meer actief voetballen, maar gaat altijd nog kijken als Marten een wedstrijd moet spelen. Marten blijft met Wouter optrekken, ook al lopen hun wegen door de ziekte uit elkaar.

Juvenile Neuronale Ceroid Lipofuscinosis is een ernstige stofwisselingsziekte, die begint rond het zesde levensjaar. Eerst gaat het kind slechter zien, in twee tot vier jaar wordt het vrijwel blind. Daarna gaan ook de motorische functies, het denkvermogen en de spraak achteruit. De meesten worden niet ouder dan 30 jaar. Er bestaat momenteel geen behandeling die deze ziekte kan stoppen.

Bernard Baakman (pastor/geestelijk verzorger), Riet Niezen (arts verstandelijk gehandicapten) en Janneke van

Wageningen (gezondheidszorgpsycholoog) zijn in hun werk bij Bartiméus al vele jaren betrokken bij kinderen met JNCL en hun familie. Samen hebben zij een boek geschreven over JNCL. Het boek is bedoeld voor iedereen die betrokken is bij een kind met JNCL: ouders en andere naaste familie, en professionele begeleiders.

Het ziekteproces van JNCL wordt vanuit drie perspectieven beschreven: medisch, gedragswetenschappelijk en beschouwend. Hoe kunnen betrokkenen het leven waardevol houden, werken aan perspectief en knokken voor kwaliteit van leven? Om dit soort vragen gaat het. Het boek biedt geen pasklare oplossingen en geeft geen definitieve antwoorden. Het geeft de lezers een handreiking in het leven met een ernstig ziek kind.

Bestellen

Het boek 'Op winst blijven spelen' kost € 25,- (excl. verzendkosten) en is te bestellen bij: Bartiméus, Bibliotheek en documentatiecentrum, postbus 1003, 3700 BA Zeist, T 0900 - 77 888 99 (€ 0,05 p/m), F 030 - 698 23 75, info@bartimeus.nl, www.bartimeus.nl/publicaties



JE WERKT GRAAG VOOR MENSEN MET EEN HANDICAP. JE VINDT HET VANZELFSPREKEND DAT ZIJ ZELF KIEZEN HOE ZIJ HUN LEVEN INRICHTEN. DAT DOE JIJ NAMELIJK OOK.

Voor Esdégé-Reigersdaal, lokatie Heerhugowaard, zoeken wij een

Arts m/v voor 24 uur per week

De Inhoudelijk Ondersteunende Dienst?

De medische zorg van Esdégé-Reigersdaal maakt deel uit de Inhoudelijk Ondersteunende Dienst van Esdégé-Reigersdaal. De IOD bestaat verder uit orthopedagogen/psychologen, paramedici, psychotherapeuten en de afdeling geestelijke verzorging. De arts werkt nauw samen met al deze disciplines. Daarnaast is vanzelfsprekend een goede samenwerking met het professionele en niet professionele netwerk van de cliënt van groot belang.

Op het terrein van Reigersdaal zijn 2 AVG-en (tevens opleider), een basisarts en (op dit moment) twee AVG-en in opleiding werkzaam. Op termijn zal ook voor de nieuwe collega de mogelijkheid ontstaan om de opleiding tot AVG te gaan volgen.

De artsen verzorgen de medische zorg in de eerste lijn voor de cliënten woonachtig in Heerhugowaard (zowel op het terrein als daarbuiten). Daarnaast zijn zij werkzaam in de tweede lijn voor mensen met een verstandelijke beperking woonachtig elders in de regio op verwijzing van de huisarts. Ook hebben de artsen een adviserende rol binnen de woon en dagbestedingclusters van de organisatie (waaronder drie orthopedagogische dagcentra). Tot slot kan de artsen gevraagd worden een rol te spelen in de ontwikkeling van het stichtingsbeleid en het bijscholingsaanbod van de organisatie.

Wie ben jij?

Je hebt affiniteit met mensen met een verstandelijke handicap en je kunt zowel zelfstandig als in (multidisciplinair) teamverband werken. Daarnaast stem je je werkwijze af op de uitgangspunten van de organisatie, dat wil zeggen: de wensen en behoeften van de individuele cliënt vormen uitgangspunt van jouw handelen. Je bent flexibel inzetbaar en beschikt

over goede communicatieve vaardigheden. Je bent al basisarts en als zodanig BIG-geregistreerd. Er wordt een beroep gedaan op je flexibiliteit, creativiteit en gevoel voor humor, want in deze zorg geldt misschien nog wel meer dan elders, dat iedere cliënt "anders" is.

Arbeidsvoorwaarden?

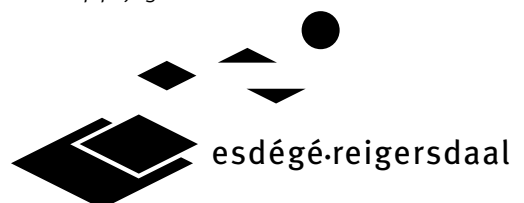
De CAO Gehandicaptenzorg is op de functie van toepassing. Het salaris bedraagt maximaal € 4.631,= bruto per maand bij een fulltime dienstverband. De aanstelling is vooralsnog voor de duur van een jaar. Bij gebleken geschiktheid kan hij worden omgezet naar onbepaalde tijd

Belangstelling?

Nadere informatie omtrent de functie kan telefonisch worden verkregen bij Miriam Traudes, manager Inhoudelijk Ondersteunende Dienst via nummer (0226) 332021.

Een schriftelijke sollicitatie, voorzien van een curriculum vitae, kun je vóór 15 augustus aanstaande zenden aan Esdégé-Reigersdaal, t.a.v. afdeling Personeel, Organisatie & Opleiding, Postbus 35, 1720 AA Broek op Langedijk, of per e-mail naar sollicitaties@esdege-reigersdaal.nl, o.v.v. vacaturnummer IOD/08-120A.

Acquisitie naar aanleiding van deze advertentie wordt niet op prijs gesteld.





AVG/Verpleeghuisarts/Huisarts (24 uur per week)

Het Raamwerk is een instelling die ondersteuning biedt aan mensen met een beperking. Een onderdeel van Het Raamwerk is het Zeehos.

Het Zeehos biedt aan 122 mensen met een ernstige lichamelijke of meervoudige beperking ondersteuning bij het wonen, werk of dagbesteding in de vorm van begeleiding en verzorging, gedragskundige en (para)medische zorgverlening.

In het eerste kwartaal van 2008 zijn 80 cliënten gaan wonen in nieuwe appartementen. Het merendeel van de appartementen zijn per zes geclusterd en hebben een gezamenlijke huiskamer. Daarnaast zijn er een aantal appartementen waarbij de gemeenschappelijke ruimte centraal op het terrein gelegen is. De mate van zelfstandigheid van cliënten en de mate van ondersteuning is wisselend.

Op het terrein wordt eveneens gebouwd voor de reguliere huur- en koopmarkt. Naar verwachting wonen alle cliënten in 2010 in een nieuw appartement. De andere manier van wonen biedt voor cliënten een nieuw perspectief, waarbij van medewerkers gevraagd wordt hierop aan te sluiten. Dit proces is in volle gang.

De functie: Als arts bent u met name werkzaam binnen het Zeehos. Tevens werkt u voor Het Raamwerk, wat betekent dat u samen met twee collega-artsen verantwoordelijk bent voor de medische cliëntenzorg. Daarnaast participeert u in bereikbaarheidsdiensten in een pool met een andere instelling in de regio. U hebt gemiddeld éénmaal in de week een avond/nachtdienst en één weekend in de vijf weken een dienst voor de pool, 16 uur zijn bestemd voor reguliere dagdiensten en 8 uur ter compensatie van de bereikbaarheidsdiensten. In deze functie gaat u werken als arts voor 122 cliënten met een intramurale indicatie. Er is een praktijkondersteuner en een Nurse Practitioner (i.o.) aanwezig. U indiceert de overige (para)medische zorg en bewaakt mede de kwaliteit hiervan. Samenwerking en overleg met de disciplines vinden structureel plaats. U bewaakt mede de voortgang en kwaliteit van de ondersteuningsplannen vanuit het medisch perspectief.

Profiel: U beschikt over aantoonbare interesse dan wel ervaring met de doelgroep. U ondersteunt de visie waarbij de mens met een beperking midden in de maatschappij staat. U beschikt over goede communicatieve en organisatorische vaardigheden. U bent bekend met de ontwikkelingen binnen de sector.

Opleiding: U hebt een (bijna) afgeronde opleiding tot AVG, verpleeghuisarts of huisarts en bent ingeschreven in het betreffende register.

Arbeidsvoorwaarden: De functie is in eerste instantie voor de duur van één jaar. Bij gebleken geschiktheid volgt een aanstelling voor onbepaalde tijd. Assessment behoort tot de mogelijkheden. De inschaling wordt gedaan op basis van de CAO-Gehandicaptenzorg en is afhankelijk van opleiding en ervaring.

Informatie: Voor meer informatie over deze functie kan contact worden opgenomen met Mariëlle Lemmens, Manager RVE Zeehos of Olga Hutten, AVG. Beiden zijn bereikbaar via telefoonnummer: 0252-345678.

Solliciteren:

Stuur uw sollicitatiebrief en curriculum vitae, onder vermelding van het vacaturenummer 803 naar:

Het Raamwerk t.a.v. dienst PO&O Postbus 244 2210 AE Noordwijkerhout.

Of via e-mail naar personeel@hetraamwerk.nl

Op deze werving- en selectieprocedure is de NVP sollicitatiecode van toepassing.