

Meedoen met een Zeldzame aandoening

Shwachman Diamond Syndroom



Uitdagingen in het sociaal domein

Wie zijn wij?

WIJ HEBBEN EEN ZELDZAME AANDOENING.
...Dat betekent?

DAT WE ALTIJD MOETEN UITLEGGEN WAT WE HEBBEN.

Onze aandoeningen zijn onbekend.

DAT WE NIET IN EEN HOKJE PASSEN.
Ons ziekteverloop is vaak grillig, en onze aandoeningen meervoudig.

DAT WE NIET GEMAKKELIJK KUNNEN OPKOMEN VOOR ONZE BELANGEN.

Er zijn één miljoen mensen met een zeldzame aandoening in Nederland, maar per aandoening zijn we klein in getal.

HIERDOOR KOST HET ONS EN ONZE NAASTEN VEEL MOEITE OM VOLWAARDIG TE KUNNEN MEEDOEN IN DE SAMENLEVING.

Hieronder vertellen wij over de knelpunten die wij in ons dagelijks leven ervaren. Op school, op het werk, in onze vrije tijd, in onze buurt, in onze gemeente en meer algemeen in de samenleving. Ook geven we tips voor een goede aanpak en zorgvuldige bejegening.

Voor wie?

Consulenten Wet maatschappelijke ondersteuning (Wmo) en andere professionals in het sociaal domein, werkgevers, leerkrachten, onderwijsconsulenten, verzekeraars, (keurings-)artsen. Alle andere mensen die willen meewerken aan het verbeteren van de participatie van jongeren en volwassenen met een zeldzame aandoening in de samenleving.

Informatie en bewustwording

Voor een goede ondersteuning op school, op ons werk en in het dagelijks leven en woonomgeving moeten we kunnen vertrouwen op de inzet van allerlei professionals.

Denk bijvoorbeeld aan Wmo-consulenten die een keukentafelgesprek voeren, keuringsartsen van het UWV, leerkrachten die een ondersteuningsplan maken of werkgevers die een passende werkomgeving bieden.

Goede informatie over onze zeldzame aandoening is vaak onbekend bij professionals. Ook zijn zij zich niet direct bewust van de grote moeite die wij moeten doen om zelf goede informatie te verkrijgen. Denk hierbij aan medische diagnose, medicijngebruik, behandeling, vooruitzichten en ziekteverloop. Hierdoor verkeren mensen met een zeldzame aandoening vaak in grote onzekerheid.

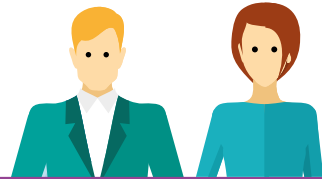
Wat kunnen professionals doen?

- Zoek voordat u in gesprek gaat met een persoon met een zeldzame aandoening, naar informatie over de zeldzame aandoening op de website van de patiëntenvereniging of via het expertisecentrum.
- Wees u bewust van de onzekerheid waarmee mensen met een zeldzame aandoening te maken hebben. Heb oog voor het onbegrip waarop wij vaak stuiten in de maatschappij. Geef - indien nodig - ruimte voor emoties die te maken hebben met het onbegrepen voelen of om rouwverwerking te uiten.
- Ruim extra tijd in tijdens een gesprek zodat er voor ons de mogelijkheid is om de zeldzame aandoening toe te lichten, en voor u om de complexiteit en het vaak onvoorspelbare verloop van het ziekteproces te begrijpen.
- Realiseer u ook dat wij onze eigen diagnose en beloop al vaak aan onbekenden hebben moeten uitleggen.
- Zoek samen met ons naar maatwerkoplossingen die passen bij onze behoeften en/of klachten. De voor de hand liggende 'standaard'-oplossingen zijn vaak onvoldoende passend.
- Aarzel niet om mensen te wijzen op de mogelijkheid van lotgenotencontact en het recht op onafhankelijke cliëntondersteuning. Of breng ons in contact met lokale belangenbehartigers van mensen met een beperking.

Meedoen in de maatschappij

Belastbaarheid van sociaal netwerk en mantelzorgers

Sociale netwerken worden kleiner of verdwijnen zelfs geheel als mensen te maken krijgen met een (zeldzame) ziekte. Hierdoor raken mensen mogelijk in een isolement. Een klein of ontbrekend sociaal netwerk heeft tot gevolg dat de mogelijkheden voor mantelzorg (zeer) beperkt zijn. Mantelzorgers die wel in beeld zijn worden vaak te zwaar belast. Familie en vrienden op iets meer afstand hebben over het algemeen te weinig kennis van de zeldzame ziekte, waardoor het lastig kan zijn om hen actief in te zetten.



Wat kunnen professionals doen?



Houd er bij het zoeken naar (maatwerk-)oplossingen rekening mee dat er geen of een zeer beperkt sociaal netwerk voorhanden is. Ga ervan uit dat er meer vrijwillige of professionele ondersteuning nodig is dan bij mensen met een niet-zeldzame aandoening.




Let daarbij ook scherp op de ondersteuning die mantelzorgers nodig hebben.



Deelname aan het onderwijs

Kinderen en jongeren met een zeldzame aandoening hebben goede, passende ondersteuning nodig om mee te kunnen doen op school. Door de onbekendheid, complexiteit en grilligheid van zeldzame aandoeningen, kost het onderwijsprofessionals vaak moeite om te doorgronden welke oplossingen het beste werken.

Wat kunnen onderwijsprofessionals doen?



Informeer u bij het opstellen van het ontwikkelingsperspectief van het kind over de specifieke behoeften die voortkomen uit de zeldzame aandoening. Ga hierover in gesprek met kinderen/jongeren en hun ouders. Bekijk de website van de patiëntenvereniging of vraag informatie op bij het expertisecentrum.

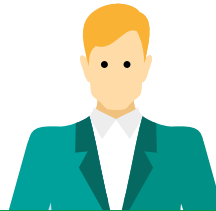
Organiseer een spreekbeurt/lezing over de zeldzame aandoening - in de klas/groep en voor de betrokken professionals van de onderwijsinstelling of het samenwerkingsverband.

Blijf ondanks de complexiteit van de zeldzame aandoening uitgaan van de talenten en mogelijkheden van het kind of jongere. Organiseer daar de benodigde ondersteuning bij.

Vinden en behouden van werk

Vanwege de onbekendheid van onze aandoening is het lastiger voor werknemers om behoeften aan ondersteuning of een passende werkomgeving bespreekbaar te maken. Dit hangt nauw samen met de vaak beperkt beschikbare informatie over ons ziekteverloop.

Wat kunnen werkgevers doen?



Bespreek met de werknemer welke aanpassingen nodig zijn om te kunnen werken.



Neem de tijd voor een gesprek over de (on)mogelijkheden op een goede en op een slechte dag van uw werknemer met een zeldzame aandoening.



Steun de werknemer om zijn of haar zeldzame aandoening bespreekbaar te maken met collega's, als daar behoefte aan is.



Blijf focussen op de motivatie en talenten van de werknemer en sta open voor creatieve of vernieuwende oplossingen voor het omgaan met de zeldzame aandoening.



DAGELIJKS WORSTELLEN MET ZORG De uitdagingen van mensen met een zeldzame ziekte

EURORDIS de Europese organisatie voor mensen met een zeldzame ziekte onderzocht in 2017 welke invloed een zeldzame ziekte heeft op iemands dagelijkse leven. Er werd daarbij gekeken naar aspecten als werk en inkomen, coördinatie van zorg en mentale gezondheid. Dit document toont de resultaten voor Nederland.



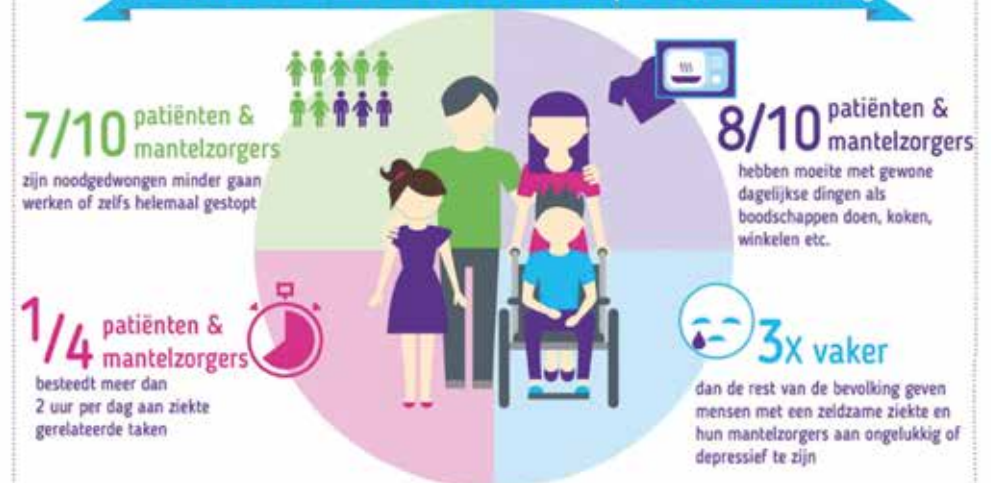
1 miljoen

mensen in Nederland hebben een zeldzame ziekte



Veel zeldzame ziekten zijn niet te genezen en de mogelijkheden tot behandeling zijn gering

Een zeldzame ziekte heeft een fikse invloed op het leven van alle dag



* Rare Barometer Voices voorbeeld vergeleken in Nederlands met International Social Survey Program, 2011

Rare Barometer Voices is een initiatief van EURORDIS de Europese Organisatie voor Zeldzame Ziekten. Het verenigt 8.000 patiënten, mantelzorgers en familieleden, om de stem van de zeldzame ziekte gemeenschap te versterken.

3.071 mensen hebben de Eurordis enquête ingevuld. De enquête was uitgezet in: 23 talen, 42 landen

Voor meer informatie ga naar eurordis.org/voices/nl

Bedankt alle Rare Barometer Voices deelnemers en partners.

www.eurordis.org/content/contribute-rare-barometer-programme

Shwachman Diamond Syndroom (SDS)

SDS is een zeldzame erfelijke aandoening van het beenmerg, de botten en de alvleesklier. In Nederland zijn er ongeveer 25-50 mensen met SDS. Het is een complexe aandoening omdat op meerdere gebieden de invloed van het 'foutje' in het gen merkbaar kan zijn.

Algemene primaire kenmerken

ALVLEESKLIER – onvoldoende werking

- Daardoor vaak een vette ontlasting (kinderen).
- De alvleesklier verteert de vetten in voedsel door het afgeven van enzymen. Omdat er minder verteringsenzymen zijn kan het lichaam minder voedingsstoffen opnemen en kan het kind ook minder groeien.
- Vervangende enzymen (pancrease) moeten bij de maaltijd worden ingenomen.
- Niet alle vetten en voedingsstoffen worden opgenomen, wat leidt tot een tekort aan vitamines A, D, E en K, die extra moeten worden ingenomen.
- Bij het opgroeien gaat het vaak beter met de voedselvertering. Als dat niet zo is blijft een extra dosis enzymen nodig bij de maaltijd.

BEENMERG - afwijkende aanmaak bloedcellen

- Het beenmerg maakt minder bloedcellen aan.
- Verminderde weerstand, veel vatbaarder voor ernstige infecties (longen, oren, nierbekken, mond, huid e.d.) door een (tijdelijk) tekort aan witte bloedcellen.
- Last van bloedarmoede (tekort aan rode bloedcellen). Dan wordt men snel moe.
- Vaker blauwe plekken, bloedneuzen en het kan langer duren voordat een wond geneest (tekort aan bloedplaatjes).
- Heel zelden kunnen zich ernstige complicaties van het beenmerg voordoen: een gebrek aan beenmerg (gevaarlijk tekort aan alle bloedcellen) en leukemie.

GROEI

- Gemiddeld kleiner dan leeftijdsgenoten.

SKELETAFWIJKINGEN

- Afwijkingen in de botten kunnen voorkomen of een afwijkende borstkas.
- Skeletafwijkingen komen in dat geval dan meestal voor in de heupen, maar kunnen ook in de knieën voorkomen.



SECUNDAIRE KENMERKEN

(veroorzaakt door primaire kenmerken)

VEELAL KOMEN ANDERE KENMERKEN VOOR ZOALS:

- Tand-, huid- en eetproblemen.
- Leerproblemen, ontwikkelingsachterstand, gedragsproblemen en/of een (milde) verstandelijke beperking (autisme).
- Bij baby's een te geringe gewichtstoename.

Info over Shwachman Diamond Syndroom voor patiënt, familie, professionals en geïnteresseerden

Natuurlijk kunt u niet op de hoogte zijn van alle ins & outs van het Shwachman Diamond Syndroom. En dat hoeft ook niet. De persoon met SDS kan zelf het beste vertellen wat de problemen zijn.

Wat u kunt doen is: tijd nemen om te luisteren, begrip te tonen en zoeken naar passende oplossingen.

Meedoen in de maatschappij

Het is belangrijk, als mensen met SDS in hun dagelijks leven beperkingen ervaren, te weten hoe maatschappelijke hulp kan worden geboden om hen te helpen (bijv. de gemeente, de school of de werkgever).

Immers alle mensen hebben gelijke rechten!

Voor onderwijsprofessionals

Martijn kan op de basisschool niet goed meekomen. Hij is niet zo handig, heeft last van faalangst en problemen met rekenen. Ook heeft hij moeite om zich te concentreren. Voor hem is een passende onderwijsplek gezocht en is hij naar het speciaal onderwijs gegaan. Daar gaat het nu een stuk beter. Hij heeft ook een spreekbeurt gehouden over SDS.

Niet altijd zichtbaar zijn sociaal-emotionele problemen en leerproblemen bij kinderen, jongeren en jongvolwassenen.

Speciaal onderwijs is veelal nodig om het leren te vergemakkelijken en 'sterker' te worden. Veelal zijn de kinderen vaker ziek en hebben zij last van faalangst, een negatief zelfbeeld en concentratieproblemen.



Voor werkgevers

Annemieke heeft SDS en werkt halve dagen omdat zij snel moe is en concentratieproblemen heeft. Haar werkgever weet daarvan en zo heeft zij samen met hem oplossingen hiervoor bedacht.

Ook heeft haar werkgever ervoor gezorgd dat haar zeldzame aandoening bespreekbaar is met haar collega's op het moment dat het nodig is. Zo is er begrip voor de situatie.

Voor professionals in het sociale domein en mantelzorgers

De zoon van Anton heeft SDS. Hij functioneert sociaal-emotioneel slecht. Hij zegt zelf nooit dat iets niet goed gaat. Dus als je er niet expliciet naar vraagt, dan wordt het niet duidelijk. Dat is lastig voor de 'buitenwereld'. Daarom heeft Anton het Wmo-keukentafelgesprek goed voorbereid met zijn zoon. Alle symptomen en diagnoses die zijn zoon in de loop van de jaren heeft gekregen zijn op een rijtje gezet en is er een oplossing gekomen voor de hulpvraag.



Handleiding Sociaal Domein en filmpje over SDS-patiënt in onze participatiemaatschappij zijn te vinden op <https://www.shwachman.nl/maatschappij/>

Voor keurings-, bedrijfs- en huisartsen

Zie alle informatie op www.shwachman.nl



Alle hierboven vermelde informatie is terug te vinden op www.shwachman.nl

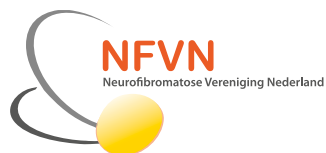
Deze brochure is als PDF/digitaal tijdschrift hier ook te downloaden. Of is als digitale of papieren versie op te vragen via info@shwachman.nl.

Deze folder is een initiatief van de Task Force Zeldzaam

De inhoud kwam tot stand met de inbreng van:

Hemochromatose Vereniging Nederland, Sarcoidose Belangenvereniging Nederland, Vereniging van Tietze en Costochondritis Patiënten, Vasculitis Stichting, Stichting Shwachman Syndroom Support Holland, Oscar Nederland, Stichting LAM Nederland en Neurofibromatose Vereniging Nederland.

De Task Force Zeldzaam is verbonden aan Ieder(in), de koepelorganisatie van mensen met een beperking of chronische ziekte.



Stichting Shwachman syndroom Support Holland



Ondersteund door:

ieder(in)