



VOOR ZELDZAME EN GENETISCHE AANDOENINGEN

Geachte mevrouw/meneer,

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

#### **Diagnostische vertraging**

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

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

#### **Doel van het onderzoek**

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

#### **Wie vult de enquête in?**

Deze enquête is bedoeld voor volwassenen die zelf een zeldzame aandoening hebben of ouders/verzorgers van een kind met een van de aandoeningen. Wanneer u zelf of uw kind wel één van de aandoeningen heeft, maar géén diagnostische vertraging had, willen we u tóch vragen om de enquête in te vullen. We willen namelijk ook weten hoe vaak diagnostische vertraging voorkomt bij uw aandoening/de aandoening van uw kind. Kinderen/jongvolwassenen tot 18 jaar vullen de vragenlijst met hun ouders in of laten het invullen van de vragenlijst over aan hun ouders of verzorgers.

#### **Hoe gaat het in zijn werk?**

Besluit u om mee te doen, dan verzoeken wij u vriendelijk om de vragenlijst uiterlijk 31/1/2018 online in te vullen. U kunt dit doen door [hier](#) te klikken of de link onderaan deze brief te gebruiken. Wilt

u de vragenlijst liever op papier invullen, neemt u dan contact op met de helpdesk of uw patiëntenorganisatie. Een papieren versie wordt dan naar u opgestuurd. Als u vragen heeft over het invullen van de vragenlijst, kunt u contact opnemen met drs. Nienke Verheij van het Universitair Medisch Centrum Groningen, telefoon 050-3616642 of e-mail: [n.verheij@umcg.nl](mailto:n.verheij@umcg.nl). Als u meer algemene vragen heeft over het onderzoek, dan kunt u contact opnemen met de projectleider Manna Alma, telefoon 050-3616631 of e-mail: [rm.a.alma@umcg.nl](mailto:rm.a.alma@umcg.nl).

### **Resultaten en anonimiteit**

Als de resultaten van het onderzoek bekend zijn, zal de patiëntenorganisatie u hierover informeren. U kunt de enquête anoniem invullen. U hoeft dus niet uw naam in te vullen. Uw informatie wordt vertrouwelijk verwerkt.

Wij danken u voor uw medewerking!

Met vriendelijke groet,

De onderzoekers:

Manna Alma, Toegepast GezondheidsOnderzoek, UMCG

Nienke Verheij-Jansen, Toegepast GezondheidsOnderzoek, UMCG

Cor van Oosterwijk, VSOP

Link naar het onderzoek:

[https://www.unipark.de/uc/diagnostische\\_vertraging/](https://www.unipark.de/uc/diagnostische_vertraging/)