



*Zorgstandaarden
Zeldzame Aandoeningen*

Zorgstandaard ADCA

Versie 2.0



Colofon

Uitgave

Deze zorgstandaard is een uitgave van:

ADCA Vereniging Nederland

Postbus 120

3150 AC Hoek van Holland

E-mail info@ataxie.nl

Website www.ataxie.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Koninginnelaan 23

3762 DA Soest

Telefoon 035 603 40 40

E-mail vsop@vsop.nl

Website www.vsop.nl
www.zichtopzeldzaam.nl

Deze zorgstandaard werd mogelijk gemaakt door een financiële bijdrage van het Fonds PGO in het kader van de projecten: 'Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: De patiënt Centraal' en 'Bijzondere zorg voor Bijzondere aandoeningen'.

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt worden door middel van druk, microfilm of op een andere wijze zonder voorafgaande schriftelijke toestemming.

© ADCA Vereniging Nederland, Soest, 2019

Inhoudsopgave

| | |
|---|-----------|
| Colofon | 2 |
| Inhoudsopgave | 3 |
| Voorwoord | 4 |
| Samenvatting | 5 |
| 1 Inleiding | 8 |
| 1.1 Zorgstandaard zeldzame aandoeningen | 8 |
| 1.2 Verantwoording..... | 9 |
| 1.3 Juridisch kader | 10 |
| 1.4 Beheer en onderhoud..... | 11 |
| 1.5 Leeswijzer | 11 |
| 2 Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie | 13 |
| 2.1 Omschrijving..... | 13 |
| 2.2 Oorzaak en erfelijkheid..... | 16 |
| 2.3 Incidentie en prevalentie..... | 16 |
| 3 Organisatiestructuur van het ADCA-zorgproces | 17 |
| 3.1 Concentratie en organisatie van zorg voor ADCA-zorgvragers | 17 |
| 4 Ziektespecifieke zorg | 22 |
| 4.1 Vroegtijdige herkenning en onderkenning (Fase 1) | 22 |
| 4.2 Diagnose (Fase 2)..... | 24 |
| 4.3 Begeleiding en revalidatie (Fase 3)..... | 28 |
| 4.4 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (Fase 4) | 34 |
| 5 Generieke zorg | 37 |
| 6 Kwaliteitsinformatie | 38 |
| 6.1 Organisatie van zorg | 38 |
| 6.2 Diagnostiek, begeleiding en revalidatie | 38 |
| 6.3 Psychosociale en maatschappelijke ondersteuning | 39 |
| Literatuur en Bronnen | 40 |
| Bijlage 1 Projectorganisatie | 42 |
| Bijlage 2 Checklist Individueel zorgplan | 45 |
| Bijlage 3 Onderhoudsplan | 49 |
| Bijlage 4 Zoekstrategie herziening Zorgstandaard | 50 |

Voorwoord

In samenwerking tussen de Vereniging van Samenwerkende Ouder- en Patiëntenverenigingen (VSOP) en de ataxie patiëntenvereniging 'ADCA Vereniging Nederland' is een herziene versie van de eerdere zorgstandaard ADCA uit 2015 tot stand gekomen. Deze zorgstandaard is bedoeld om landelijke normen aan te geven voor goede zorg. Zij geeft een vertaling hiervan in de organisatie van deze zorg inclusief de uitvoering hiervan in een individueel zorgplan.

Samen met de patiëntenversie van de ADCA-zorgstandaard vormt zij één geheel en stimuleert hiermee patiënten-participatie de zelfregie en het zelfmanagement van de patiënt en de communicatie hierover tussen zowel zorgverleners onderling als die met de patiënt.

Beide versies van de zorgstandaard vormen de kwaliteitscriteria voor de zorg en zijn daarmee de leidraad voor het organiseren van ketenzorg door hulpverleners en basis voor de bekostiging vanuit de zorgverzekeraars en aanspraak van verzekerde zorg voor de patiënt.

Zorgstandaarden sluiten aan bij de bestaande (door wetenschappelijke en/of beroepsvereniging opgestelde) richtlijnen, die een wetenschappelijk gefundeerde beschrijving van de diagnostiek en behandeling van een ziekte geven. In dit geval is dat de in 2014 afgeronde richtlijn 'Niet acute cerebellaire ataxie' van de Nederlandse Vereniging voor Neurologie en de Vereniging Klinische Genetica Nederland.

De ADCA Vereniging zal, volgens de beschreven frequentie, zorgdragen voor herziening en aanpassingen van deze zorgstandaard.

Voor een zeldzame ziekten als de Autosomaal-Dominant erfelijke Cerebellaire Ataxie (ADCA) is het voor begrip en mogelijke behandeling van deze ziekte van belang dat zorgverleners via een zorgstandaard kennis kunnen nemen van de verschijnselen van deze ziekte en het opstellen van een zorgplan.

Zowel de zorgstandaard voor professionals als die voor patiënten zijn tot stand gekomen in samenwerking met de twee expertisecentra voor ataxie in Nederland. Dit zijn het Universitair Medisch Centrum in Groningen en het Radboud Universitair Medisch Centrum in Nijmegen.

De patiëntenversie van de zorgstandaard is bij de ADCA-vereniging verkrijgbaar.

Ik dank allen die hebben meegewerkt aan het herzien van de zorgstandaard ADCA. Patiënten, professionals en medewerkers van de VSOP, in het bijzonder Kim Karsenberg.

Namens het bestuur van de ADCA Vereniging Nederland,
Gerard Kulker, voorzitter

Samenvatting

De zorgstandaard ADCA beschrijft het volledige zorgtraject van optimaal goede zorg voor mensen met ADCA/SCA. De zorgstandaard is bedoeld voor zorgverleners. Daarnaast is er een aparte patiënteninformatie ontwikkeld, de patiëntenversie van de zorgstandaard. Voor een toelichting op (de verantwoording van) de totstandkoming van deze zorgstandaard, het juridisch kader en het beheer en onderhoud, wordt verwezen naar de inleiding.

Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie

Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie (ADCA) is een klinische heterogene groep van zeldzame erfelijke (langzaam-) progressieve neurodegeneratieve aandoeningen. Typen waarvan de genetische achtergrond bekend is, worden aangeduid als spinocerebellaire ataxie (SCA). De eerste symptomen van ADCA/SCA treden meestal op (jong) volwassen leeftijd op. Kenmerkende symptomen zijn:

- evenwichtsproblemen zoals geleidelijke toename van onzekerheid bij staan en lopen (gangataxie);
- spraakstoornissen (dysarthrie);
- oogbewegingsstoornissen (dubbelzien, trage oogbewegingen of nystagmus);
- visusstoornissen (minder scherp zien);
- slikstoornissen (dysfagie);
- vermoeidheid.

Meer informatie over ADCA/SCA-symptomen, incidentie, prevalentie, oorzaak en erfelijkheid is te lezen in hoofdstuk 2 **Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie** van deze zorgstandaard

Organisatiestructuur van het ADCA zorgproces

In 2018 zijn er in Nederland twee nationaal erkende expertisecentra voor ADCA/SCA/ataxie (Radboudumc en UMCG). Voor een actuele weergave van de nationaal erkende expertisecentra voor ADCA/SCA in Nederland, die samenwerken op het gebied van onderwijs, onderzoek, patiëntenzorg en kwaliteitsverbetering, wordt verwezen naar www.zichtopzeldzaam.nl, www.expertisezoeker.nl en www.orpha.net (zie 3.1.1 Expertisecentra voor ADCA).

Bij de behandeling van zorgvragers met ADCA/SCA (symptomatisch of niet-symptomatisch) zijn meerdere zorgverleners betrokken. De zorgverleners die tijdens een fase van het zorgtraject betrokken zijn bij de zorg voor de ADCA/SCA-zorgvrager vormen samen een multi- en/of interdisciplinair team. Voor een definitie van multi- en interdisciplinair team zie 3.1.2 **Multidisciplinair team en regievoering**

Afhankelijk van de wensen en behoeften van de zorgvrager, de zorgfase waar hij zich in bevindt en de samenwerkingsvorm die er tussen de zorgverleners bestaat wordt bepaald wie de hoofdbehandelaar is (klinisch geneticus, neuroloog, revalidatiearts of huisarts) (zie 3.1.2 **Multidisciplinair team en regievoering**).

Voor de beschrijving van de organisatorische aspecten in de zorg die als generiek worden gezien en dus zorgstandaard onafhankelijk zijn wordt verwezen naar Hoofdstuk 3. Voor de specifieke invulling van aspecten als zelfmanagement (3.1.4 **Zelfmanagement van de ADCA/SCA-zorgvrager**), communicatie (3.1.5

Communicatie tussen ADCA/SCA-zorgvrager en zorgverlener en zorgverleners onderling) en registraties (3.1.6 Registraties) voor ADCA/SCA-zorgvragers wordt verwezen naar de betreffende paragraaf.

Ziektespecifieke zorg

De zorgstandaard beschrijft per fase van het zorgtraject en per categorie zorgvrager waar de zorg aan moet voldoen (zie hoofdstuk 4 Ziektespecifieke zorg).

In de paragraaf over vroegtijdige herkenning en onderkenning (4.1 Vroegtijdige herkenning en onderkenning (Fase 1)) wordt onder andere de zorg beschreven voor zorgvragers met een kinderwens (4.1.2 Begeleiding van zorgvragers met een kinderwens). Tevens wordt weergegeven welke zorg en revalidatie mogelijkheden beschikbaar zijn voor ADCA/SCA-zorgvragers die beperkingen ervaren als gevolg van de aandoening. Deze zorg is primair gericht op het beperken van de invaliderende gevolgen van de aandoening en te zorgen voor een zo optimaal mogelijk functioneren in het dagelijks leven, aangezien een behandeling gericht op genezing anno 2014 voor ADCA/SCA-patiënten niet mogelijk is (4.1.3 Vroegtijdige herkenning en onderkenning bij ADCA/SCA-zorgvragers).

De diagnose ADCA wordt in eerste instantie gesteld op basis van klinische kenmerken (zie tabel 2.1 op pagina 14). Blijkt uit de familiale voorgeschiedenis dat er meer familieleden zijn met vergelijkbare kenmerken of als er een SCA-(sub)type in de familie bekend is, kan er ook DNA-diagnostiek plaatsvinden. Diagnostiek is van toepassing op zorgvragers uit de volgende indicatiecategorieën:

- patiënten met ataxie;
- risicodragers van ADCA/SCA;
- naasten.

Voor patiënten met ataxie geldt dat het belangrijk is om de oorzaak van de ataxie te achterhalen, omdat sommige subtypes van cerebellaire ataxie een specifieke behandeling behoeven [30]. Het diagnosetraject voor deze groep zorgvragers wordt beschreven in paragraaf 4.2.2 Diagnostiek bij patiënten met ataxie.

Het diagnosetraject voor risicodragers van ADCA/SCA is mede afhankelijk van de persoonlijke situatie en de familiale voorgeschiedenis. Een uitgebreide beschrijving van het diagnosetraject voor risicodragers van ADCA, symptomatische risicodragers van SCA en niet-symptomatische risicodragers van SCA wordt beschreven in paragraaf 4.2.3 Diagnostiek bij risicodragers van ADCA/SCA.

Van begeleiding en bijbehorende zorg is in principe alleen sprake bij symptomatische zorgvragers. Deze begeleiding wordt per zorgverlener (neuroloog, revalidatiearts, klinisch geneticus, paramedicus, huisarts, etc.) beschreven in paragraaf 4.3.2 Begeleiding symptomatische zorgvragers. Tevens wordt per zorgverlener beschreven welke elementen van de zorg in een Individueel Zorgplan (IZP) opgenomen moeten worden.

Voor pre-symptomatische zorgvragers met SCA geldt dat zij in principe pas in een zorgtraject terecht komen op het moment dat zij de eerste symptomen ervaren (onzekerheid bij lopen, moeite met spreken of slikken en aanhoudende duizeligheid). Voor deze groep zorgvragers wordt tevens per relevante zorgverlener weergegeven welke zorg van hem verwacht wordt en welke route gevolgd kan worden om het zorgtraject te starten als dit wenselijk is (zie paragraaf 4.3.3 Begeleiding pre-symptomatische dragers van een SCA-

(sub)type). In paragraaf 4.3.4 **Risicodragers van ADCA/SCA** wordt de gewenste ondersteuning beschreven voor risicodragers van ADCA/SCA en in paragraaf 4.3.5 **Naasten** wordt weergegeven welke ondersteuning voor naasten wenselijk is.

Psychosociale ondersteuning en maatschappelijke participatie is een zorgaspect dat zorgfase overstijgend is. Dit aspect van de zorg komt per groep van ADCA/SCA-zorgvragers aan bod in paragraaf 4.4 **Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (Fase 4)**. Hierbij is onder andere aandacht voor de rol van de bedrijfsarts om de symptomatische zorgvragers met ADCA/SCA te ondersteunen, zodat zij hun werkzaamheden zo lang mogelijk (aangepast) kunnen uitvoeren.

Generieke zorg

In het hoofdstuk Generieke zorg staan de generieke thema's die op de zorgstandaard ADCA van toepassing zijn. Hierbij wordt verwezen naar de meest recente versies en eventueel aanvullende informatie.

Kwaliteitsinformatie

Op basis van de zorgstandaard zijn vanuit patiëntenperspectief algemene kwaliteitscriteria geformuleerd en fase-specifieke kwaliteitscriteria (zie hiervoor paragraaf 6.1 **Organisatie van zorg**; 6.2 **Diagnostiek, begeleiding en revalidatie**; 6.3 **Psychosociale en maatschappelijke ondersteuning**).

1 Inleiding

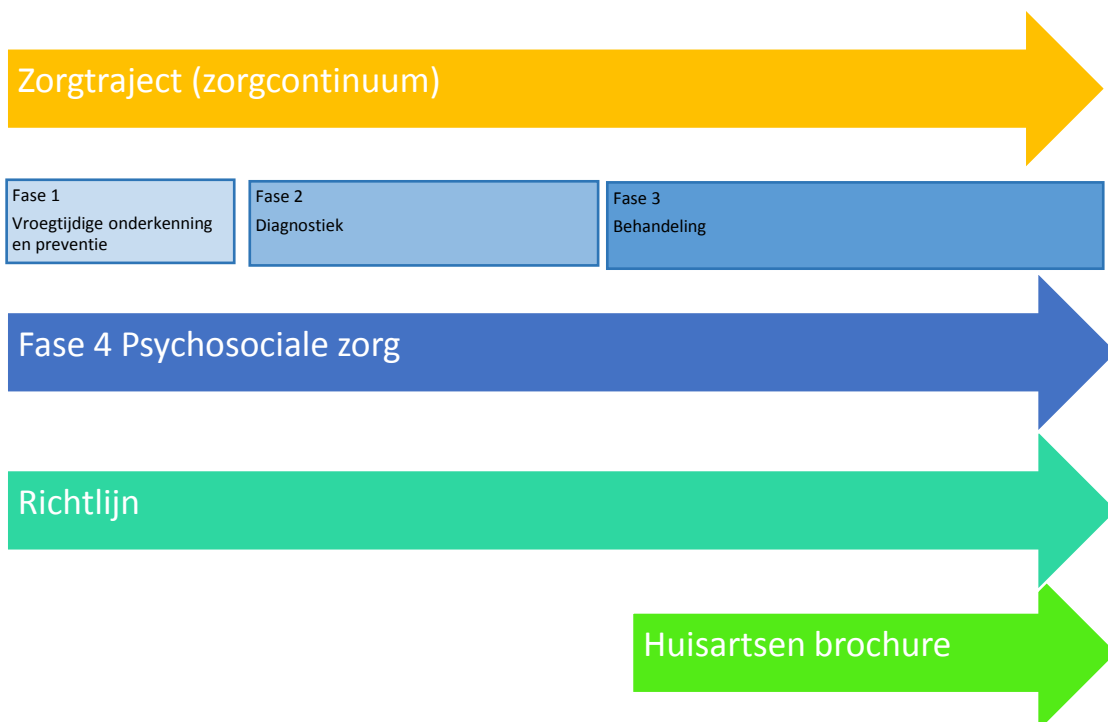
1.1 Zorgstandaard zeldzame aandoeningen

Een zorgstandaard geeft vanuit het patiëntenperspectief een functionele beschrijving van de individuele preventie en zorg voor een bepaalde chronische aandoening. De zorgstandaard is gebaseerd op actuele en zo mogelijk wetenschappelijk onderbouwde inzichten. Het beschrijft niet alleen de inhoud van de zorg, maar ook de (multidisciplinaire) organisatie van de ketenzorg en de relevante kwaliteitscriteria.¹

Een zorgtraject bestaat uit de volgende 4 fasen:

- Fase 1: Vroegtijdige, onderkenning en preventie;
- Fase 2: Diagnostiek;
- Fase 3: Behandeling;
- Fase 4: Psychosociale zorg.

Voor deze 4 fasen wordt de inhoud alsmede de organisatie van de zorg beschreven. Fase 4 dient beschouwd te worden als een continu proces en loopt door alle fasen van het hele zorgtraject heen. Fase 4 is dus geïntegreerd in fase 1, 2 en 3.



Afbeelding 1.1 De zorgstandaard

Een belangrijke informatiebron voor de zorgstandaard zijn relevante richtlijnen. Richtlijnen zijn geen wettelijke voorschriften. Ze bevatten vakinhoudelijke inzichten en aanbevelingen gebaseerd op 'evidence'

¹ Zorgstandaarden in Model (2010), Coördinatieplatform Zorgstandaarden, Den Haag, ZonMW.

(wetenschappelijk gefundeerde feiten) of op de mening van deskundigen (als wetenschappelijk onderzoek ontbreekt) en ondersteunen de klinische besluitvorming. Zorgverleners kunnen, zo nodig, in individuele gevallen afwijken van de richtlijn. In bepaalde situaties kan dit zelfs noodzakelijk zijn. Het is wenselijk dat afwijkingen van de richtlijn altijd beargumenteerd en gedocumenteerd worden.

De zorgstandaard is opgebouwd uit ziektespecifieke en generieke componenten. De generieke componenten zijn zorgthema's over bijvoorbeeld Zelfmanagement en Psychosociale aspecten. De teksten van de generieke thema's maken deel uit van de zorgstandaard. Ze zijn dynamisch en aan ontwikkeling onderhevig (zie hoofdstuk 5 **Generieke zorg**).

Deze zorgstandaard beschrijft het zorgtraject voor Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie (ADCA) en is bedoeld voor zorgverleners en andere partijen in de zorg zoals zorgverzekeraars.

1.2 Verantwoording

Voor de ontwikkeling van deze zorgstandaard heeft de ADCA Vereniging Nederland (ADCA-VN) aansluiting gevonden bij de VSOP (**Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties**). Deze vereniging heeft ervaring met de opzet van zorgstandaarden. In 2010 heeft de VSOP voor 12 patiëntenorganisaties, waaronder de ADCA-VN, een subsidieaanvraag gedaan bij het Fonds PGO/Ministerie van VWS voor de ontwikkeling van zorgstandaarden. Uit deze financiering is de Zorgstandaard ADCA voortgekomen. De herziening van de Zorgstandaard ADCA (2018) is tevens gefinancierd vanuit een subsidie bij het Fonds PGO.

In deze zorgstandaard wordt in principe de indeling gevolgd van het ZonMW-rapport 'Zorgstandaarden in model' (Coördinatieplatform Zorgstandaarden). Daar waar het niet mogelijk was, of het voor ADCA tot een minder logische indeling zou leiden, is gekozen voor een specifieke indeling voor ADCA.

Bij de ontwikkeling van de eerste versie van de zorgstandaard ADCA is nauw samengewerkt met 1. een klankbordgroep, samengesteld uit leden van de ADCA-VN. 2. een ontwikkelgroep bestaande uit neurologen, een klinisch geneticus en een revalidatiearts. De zorgstandaard werd daarnaast gelezen door een leesgroep. Bij de ontwikkeling van de update van de zorgstandaard ADCA is nauw samengewerkt met 1. een ontwikkelgroep bestaande uit neurologen, een klinisch geneticus, een revalidatiearts en een afgevaardigde namens de patiëntenvereniging ADCA-VN (onderhoudscommissie aangevuld met overige relevante leden). 2. een adviesgroep bestaande uit neurologen, klinisch genetici, revalidatiearts en een afgevaardigde namens de patiëntenvereniging die tijdens een aparte bijeenkomst op het eerste Dutch Ataxia Symposium (8 juni 2018) inhoudelijke input hebben gegeven op de zorgstandaard ADCA-VN. 3 een klankbordgroep bestaande uit leden van de ADCA-VN welke gevraagd zijn of zij inhoudelijk in konden stemmen met de update (zie ook **Bijlage 1 Projectorganisatie**).

Voor de ontwikkeling van die eerste versie van de zorgstandaard ADCA heeft een inventarisatie van literatuur, richtlijn(en) en een achterbanraadpleging plaatsgevonden. De achterbanraadpleging bestond uit

diepte-interviews met zorgvragers, een enquête² en een focusgroep met leden van de ADCA-VN. De achterbanraadpleging is een kwalitatief onderzoek. Op basis van de resultaten uit de enquête zijn knelpunten gesignaleerd welke binnen de focusgroep zijn besproken. De leden van de focusgroep zijn willekeurig geselecteerd. De focus groep bestaat uit leden van de ADCA-VN die de enquête hebben ingevuld en een eventuele naaste. Alle leden van de focusgroep hebben van te voren aangegeven dat zij aan een focusgroep deel wilden nemen.

Voor de update van de Zorgstandaard heeft een globale literatuursearch plaatsgevonden, om een overzicht te krijgen van de meest recente wetenschappelijke ontwikkelingen op het gebied van ADCA en twee gerichte zoekopdrachten (zie [Bijlage 4 Zoekstrategie herziening Zorgstandaard](#)). Daarnaast heeft met de onderhoudsgroep een inhoudelijke discussie plaatsgevonden, zijn de aanvullingen/aanpassingen voorgelegd aan relevante zorgverleners uit het veld tijdens een wetenschappelijke dag (First Scientific Dutch Ataxie Symposium op 8 juni 2018) en heeft een klankbordgroep de aangepaste versie van de Zorgstandaard ADCA doorgelezen.

Bij de totstandkoming van deze zorgstandaard is gebruik gemaakt van informatie uit de brochure 'Informatie voor de huisarts over Autosomaal Dominante Cerebellaire ataxie (ADCA)' en de richtlijn 'Niet-acute cerebellaire ataxie'. De richtlijn is bedoeld voor neurologen, klinisch en moleculair genetici en revalidatieartsen en wordt door de beroepsgroepen van de betreffende specialismen ondersteund. Ten tijde van het ontwikkelen van de zorgstandaard bestond er geen landelijk vastgestelde multidisciplinaire richtlijn voor andere delen van het zorgtraject voor ADCA, zoals de revalidatiegeneeskundige zorg en de (para)medische zorg.

Voor het toetsingskader kwaliteitsstandaarden en het verantwoordingsdocument ten behoeve van opname in het Register van het Kwaliteitsinstituut wordt verwezen naar de website www.zorginzicht.nl van Zorginstituut Nederland [1].

In deze zorgstandaard wordt in principe de indeling gevolgd van het ZonMw-rapport 'Zorgstandaarden in Model' (Coördinatieplatform Zorgstandaarden)[2].

1.3 Juridisch kader

Deze sectie is tot stand gekomen op grond van het adviesrapport 'De gevolgen van het opnemen van professionele standaarden in een wettelijk register voor de juridische betekenis van deze standaarden en voor de juridische positie van zorgaanbieders.' door prof. mr. Legemaate, hoogleraar gezondheidsrecht (Academisch Medisch Centrum Amsterdam en Universiteit van Amsterdam; 14 februari 2013).

Zorgstandaarden vallen onder de definitie van kwaliteitsstandaarden, zoals omschreven in de gewijzigde wet cliëntenrechten zorg en andere wetten in verband met de taken en bevoegdheden op het gebied van de kwaliteit van de zorg (Stb. 2013, 578). De gewijzigde wet cliëntenrechten zorg is in werking getreden met ingang van 1 april 2014.

² N=105 waarvan er n=94 geschikt waren voor analyse. De enquête is door de ADCA-VN via de mail verstuurd naar n=237 leden. Daarnaast is er ook een oproep gedaan via de nieuwsbrief en Facebook. Een exact response percentage is dan ook niet te geven.

Kwaliteitsstandaarden zijn “standaarden, modules, normen, zorgstandaarden dan wel organisatiebeschrijvingen die betrekking hebben op het gehele zorgproces of een deel van een specifiek zorgproces en die vastleggen wat noodzakelijk is om vanuit het perspectief van de cliënt goede zorg te verlenen”.

De gewijzigde wet cliëntenrechten zorg

- brengt **geen** verandering in de bestaande juridische status van een standaard. Die status is dat van een beroepsbeoefenaar mag worden verwacht dat hij een toepasselijke standaard volgt, tenzij de omstandigheden van het geval een afwijking nodig maken (‘comply or explain’).
- heeft **geen** gevolgen voor de betekenis van standaarden in de context van de Inspectie voor de Gezondheidszorg of de zorgverzekeraars.

De gewijzigde wet cliëntenrechten zorg

- is **primair gericht** op het doen opnemen van wettelijke bepalingen met betrekking tot het Zorginstituut Nederland (ZiNL).
- **stelt centraal** dat het Kwaliteitsinstituut (onderdeel van het ZiNL) een openbaar register bijhoudt.

1.4 Beheer en onderhoud

De zorgstandaard is eigendom van de **ADCA-Vereniging Nederland**. De ADCA-VN is als eigenaar verantwoordelijk voor het beheer en onderhoud van de zorgstandaard. Hiervoor is een onderhoudsplan opgesteld.

Bij oplevering van deze zorgstandaard is een onderhoudscommissie ingericht (zie [Bijlage 1 Projectorganisatie](#) en [Bijlage 3 Onderhoudsplan](#)). De onderhoudscommissie beoordeelt de zorgstandaard periodiek op:

- actualiteit ((inter)nationale ontwikkelingen);
- toegankelijkheid en leesbaarheid.

Deze beoordeling kan leiden tot een herzieningstraject. Hierin worden inhoudelijke en tekstuele aanpassingen doorgevoerd. De zorgstandaard zal vervolgens opnieuw door het bestuur van de patiëntenvereniging worden vastgesteld, indien gewenst zal de autorisatie door de betrokken beroepsverenigingen en/of individuen (opnieuw) plaatsvinden.

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) is verantwoordelijk voor het signaleren van en inspelen op nieuwe ontwikkelingen binnen de generieke zorgthema’s.

1.5 Leeswijzer

De zorgstandaard als e-boek, geeft de mogelijkheid om direct en gericht naar specifieke informatie te gaan. Bijvoorbeeld naar bijlagen (binnen de zorgstandaard), begrippenlijst en generieke thema’s. Vanuit de diverse schema’s kan de lezer doorklikken naar relevante passages betreffende dat onderwerp c.q. onderdeel van zorg. Deze vorm en werkwijze geven de mogelijkheid om te werken met verwijzingen binnen en buiten de zorgstandaard. In enkele gevallen is gekozen voor herhaling (van de inhoud), omdat het een meerwaarde geeft ten aanzien van het betreffende onderwerp.

In hoofdstuk 2 **Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie** van deze zorgstandaard wordt uiteengezet wat onder Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie (ADCA) wordt verstaan. De organisatie van zorg komt in hoofdstuk 3 **Organisatiestructuur van het ADCA-zorgproces** aan bod en in hoofdstuk 4 **Ziektespecifieke zorg** wordt per fase het zorgproces voor zorgvragers met ADCA/SCA beschreven. De generieke thema's die op ADCA/SCA van toepassing zijn staan in hoofdstuk 5 **Generieke zorg**. Hoofdstuk 6 **Kwaliteitsinformatie** geeft per zorgfase een overzicht van de kwaliteitsinformatie weer.

In het algemeen wordt in deze zorgstandaard gesproken over 'zorgvrager' in plaats van patiënt. Een zorgvrager is iemand die formeel recht heeft op de zorg uit deze zorgstandaard en kan dus ook een vertegenwoordiger van de patiënt zijn. Met zorgvrager wordt zowel man als vrouw bedoeld, tenzij expliciet anders vermeld. Ook voor zorgverlener wordt de mannelijke vorm gebruikt. Hier wordt uiteraard ook de vrouwelijke zorgverlener mee bedoeld.

2 Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie

2.1 Omschrijving

Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie³(ADCA) is een klinische heterogene groep van zeldzame erfelijke (langzaam-) progressieve neurodegeneratieve aandoeningen⁴[3]. Een groot aantal van de klinisch gedefinieerde ADCA's is inmiddels genetisch geïdentificeerd of gelokaliseerd. Typen waarvan de genetische achtergrond bekend is worden aangeduid als spinocerebellaire ataxie (SCA). De diverse SCA's vertonen veel klinische overeenkomsten, echter binnen één type SCA kunnen de klinische verschijnselen en de aanvangsleeftijd ook sterk verschillen[4].

Op basis van de genetische mutatie of lokalisatie zijn meer dan 40 typen SCA beschreven [4]. Het symbool 'SCA' wordt, in geval het type bekend is, gevolgd door een nummer. Deze nummering is gebaseerd op de volgorde van ontdekking; zo is dus SCA1 als eerste gevonden. Er is een voorstel om de classificatie van genetische bewegingsstoornissen, waaronder SCA, te herzien [33].

De genetische diagnose geldt als de gouden standaard voor de diagnose ADCA/SCA [5]. Klinische kenmerken vormen onder andere de aanleiding om de diagnose te overwegen en genetische diagnostiek aan te vragen. Een positieve familieanamnese, waarbij in meerdere generaties en/of bij meerdere familieleden zich vergelijkbare klinische kenmerken voordoen, kan hiertoe aanleiding geven. Kenmerkende symptomen zijn:

- evenwichtsproblemen zoals geleidelijke toename van onzekerheid bij staan en lopen (gangataxie);
- spraakstoornissen (dysarthrie);
- oogbewegingsstoornissen (dubbelzien, trage oogbewegingen of nystagmus);
- visusstoornissen (minder scherp zien);
- slikstoornissen (dysfagie);
- vermoeidheid.

De klinische kenmerken en andere neurologische symptomen die kunnen optreden zijn in meer detail beschreven in Tabel 2.1 op pagina 14 t/m Tabel 2.3 op pagina 15.

De eerste symptomen van ADCA/SCA treden meestal op (jong) volwassen leeftijd op, tussen de 30-40 jaar [4,5,7,8]. De spreiding is echter groot: bij sommige SCA's komen de eerste symptomen op een leeftijd jonger dan 5 jaar, bij andere SCA's op een leeftijd van ouder dan 65 jaar. Een begin op de kinderleeftijd is echter extreem zeldzaam. De zorgstandaard richt zich dan ook op volwassenen met ADCA. Volwassenen wordt in deze zorgstandaard gedefinieerd als zorgvragers van 16 jaar en ouder.

Voor de ziekte ADCA/SCA bestaat nog geen op de genezing gerichte therapie of behandeling [4]. De symptomatische behandeling is gericht op revalidatie met behulp van onder andere fysiotherapie en logopedie. Doel is de invaliderende gevolgen van de ziekte te beperken en te zorgen voor een zo optimaal mogelijk functioneren in het dagelijks leven [4]. Voor bepaalde medische problemen die zich kunnen

³ Zie voor meer informatie over erfelijkheid www.erfelijkheid.nl

⁴ Delen van deze tekst zijn ontleend aan de brochure 'Informatie voor de huisarts over Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie' (2012, VSOP) en de Richtlijn 'Niet-acute Cerebellaire Ataxie' (2014, NVN, VKGN).

voordoelen bij ADCA/SCA, bijvoorbeeld blaasproblemen, zijn ook symptomatische (medicamenteuze) behandelopties aanwezig.

Psychosociale en maatschappelijke gevolgen

De aandoening en de invloed die het heeft op het dagelijks leven kunnen ook psychosociale en maatschappelijke gevolgen hebben. Zo kan er sprake zijn van acceptatieproblemen, men zal met een (plotseling) veranderd toekomstbeeld moeten leren omgaan. In de loop van jaren is bij het geleidelijk achteruitgaan ook steeds weer aanpassing aan de beperkingen en derhalve aanvaarding/acceptatie nodig. De ziekte heeft ook gevolgen voor de partner van de patiënt. Deze ondersteunt meestal de zieke partner bij de toenemende beperkingen. De relatie met de partner, maar ook met andere naasten kan hierdoor onder druk komen te staan.

Naast de ADCA/SCA-patiënt zelf en zijn partner hebben ook eventuele kinderen een belangrijke plek in het zorgtraject. Voor deze groep zorgvragers is aandacht nodig in de verschillende fasen van het zorgtraject, onder andere op het gebied van psychosociale zorg, (presymptomatische) DNA-diagnostiek en preconceptiezorg.

| Klinische kenmerken: cerebellaire verschijnselen |
|--|
| Gangataxie: breed gangspoor, ongecoördineerd looppatroon (<i>dronkemansgang</i>). Geleidelijke toename van onzekerheid bij lopen en staan. Vallen. |
| Ataxie van de ledematen: onzuiver, slordig of schokkerig uitgevoerde bewegingen. <i>hypermetrie</i> (doelgerichte bewegingen schieten hun doel voorbij); <i>intentionetremor</i> (tremor die toeneemt bij het naderen van het doel); <i>dysdiadochokinese</i> (trage en schokkerige uitvoering van alternerende bewegingen); |
| Coördinatiestoornis van de oogbewegingen: <i>hypermetrie</i> of (in een later stadium) <i>hypometrie</i> van de snelle oogbewegingen (saccades); <i>gesaccadeerd volgen</i> : een schokkerig verlopende oogbeweging; <i>nystagmus</i> (onwillekeurige snelle kleine repetitieve beweging tijdens een poging tot fixeren); De oogbewegingsstoornissen kunnen leiden tot moeite met fixeren en lezen en tot (wisselend) dubbelzien (<i>diplopie</i>). |
| Cerebellaire dysarthrie: spraakstoornis met slechte articulatie en problemen in de stemvoering (stemhoogte en volume). Het kan de indruk geven dat een patiënt dronken is (lallend, scanderend). Vermoeidheid speelt een rol bij de wisselende verstaanbaarheid. Bij sommige vormen van SCA (SCA3/MJD) kan de dysarthrie, bijvoorbeeld door zwakte van keel- en stemspieren, later ook andere kenmerken vertonen, zoals hypofonie (verminderd stemgeluid) en/of een bulbaire (slappe) spraak. In zeldzame gevallen ontstaat een volledig onvermogen te articuleren (anarthrie). |
| Cerebellaire dysfagie: Slikproblemen kunnen leiden tot verslikken. Naast de verminderde coördinatie wordt bij sommige typen SCA ook zwakte van de tong en keelspiers beschreven als oorzaak van moeite met slikken. |

Tabel 2.1 Klinische hoofdkenmerken van ADCA/SCA. De symptomen kunnen geïsoleerd en in wisselende combinaties voorkomen.

| Overige neurologische symptomen |
|---|
| <p>Piramidale verschijnselen: bijvoorbeeld spasticiteit, komen voor bij sommige vormen van SCA (bijv. SCA3/MJD). Deze symptomen treden meestal op wanneer de ziekte al op jonge leeftijd tot uiting komt. Een spastische loop kan het eerste verschijnsel van SCA zijn.</p> |
| <p>Extrapiramidale verschijnselen: bijvoorbeeld dystonie (afwijkende standen, wringende bewegingen), komen voor bij sommige vormen van SCA (bijv. SCA3/MJD). Deze symptomen treden meestal op wanneer de ziekte al op jonge leeftijd tot uiting komt. Ook parkinsonachtige verschijnselen (zoals traagheid van bewegen (bradykinesie)) kunnen voorkomen, bijvoorbeeld bij SCA2 of SCA3/MJD. Chorea (plotse onwillekeurige, sierlijke bewegingen van de ledematen) en myoclonieën (spierschokjes) zijn ook beschreven bij bepaalde typen.</p> |
| <p>Achterstrengstoornissen: Verlies van gevoel voor de positie van ledematen in de ruimte.</p> <p>Polyneuropathie: <i>Sensibele neuropathie</i> gevoelsstoornissen met vermindering van gevoel voor aanraking, pijn en temperatuur in de voeten en handen; <i>Neuropatische pijnklachten;</i> Motorische neuropathie: krachtsverlies en atrofie van de spieren van de distale ledematen; Verdwijnen van de spierrekingsreflexen (SCA2).</p> |
| <p>Verstandelijke beperking en dementie Verminderd cognitief functioneren is doorgaans geen duidelijk kenmerk bij SCA. Verstandelijke beperking en dementie zijn beschreven bij enkele zeldzame SCA-typen.</p> |
| <p>Gedragsproblemen: deze zijn niet specifiek kenmerkend voor ADCA/SCA. Bij enkele patiënten zijn gedragsproblemen beschreven, bijvoorbeeld agressie-regulatie problemen en emotionele explosies.</p> |

Tabel 2.2 Overige neurologische symptomen die bij sommige vormen van ADCA/SCA kunnen vóórkomen.

| Overige symptomen |
|--|
| <p>Visusproblemen Bij SCA7 komt <i>netvliesdegeneratie</i> met geleidelijk verlies van het gezichtsvermogen voor, in sommige gevallen leidend tot blindheid. Dit symptoom treedt soms al in een vroeg ziektestadium op. Door verminderde werking van de oogspieren komt <i>dubbelzien</i> bij een aantal SCA's voor.</p> |
| <p>Gehoörproblemen <i>Slechthorendheid</i> is geen kenmerkend symptoom bij SCA's, maar is recent beschreven bij SCA31.</p> |
| <p>Blaasproblemen en impotentie Incontinentie of onvoldoende blaasontleding en verminderd seksueel functioneren (impotentie, erectieproblemen) kunnen het gevolg zijn van neurologische afwijkingen in het kader van ADCA (piramidale verschijnselen en neuropathie).</p> |
| <p>Slaapproblemen Door slechte slaapkwaliteit 's nachts kunnen patiënten overdag onder andere slaperig zijn. Oorzaken voor de in- en doorslaapstoornissen bij SCA (onder andere SCA 3) zijn niet volledig bekend. Slaap verstorende verschijnselen, bijvoorbeeld spiertrekkingen/krampen, restless legs, pijn en nycturie kunnen ook invloed hebben op de slaapkwaliteit.</p> |
| <p>Depressie In het beloop van de aandoening neemt de invaliditeit toe en wordt de patiënt steeds meer afhankelijk. Niet zelden maakt de patiënt hierdoor een (reactief) depressieve periode door.</p> |
| <p>Vermoeidheid Zoals ook bij andere chronische aandoeningen meldt een groot deel (bijna 70%) van de patiënten vermoeidheid als één van hun belangrijkste klachten, vaak al vroeg in het ziektebeloop. De vermoeidheid blijkt niet gerelateerd te zijn aan leeftijd, geslacht of ziekteduur.</p> |

Tabel 2.3 Overige symptomen die bij sommige vormen van ADCA/SCA kunnen vóórkomen.

2.2 Oorzaak en erfelijkheid

ADCA maakt deel uit van de groep van erfelijke vormen van cerebellaire ataxie: *de hereditaire cerebellaire ataxieën of heredo-ataxieën* (zie voor meer informatie over erfelijkheid www.erfelijkheid.nl). De autosomaal dominant overervende cerebellaire ataxieën waarvan de genetische achtergrond bekend is, worden aangeduid als spinocerebellaire ataxie (SCA). Ongeveer 70-80% van de families met ADCA heeft één van de bekende SCA-(sub)types en in ongeveer 20-30% is de genetische afwijking nog onbekend [6]. Het precieze mechanisme van de neuronale beschadiging bij de verschillende SCA's is nog onderwerp van onderzoek.

Bij enkele typen SCA's, met name de typen die worden veroorzaakt door een CAG-trinucoleotide-repeat verlenging (CAG-herhaling), kan sprake zijn van anticipatie[9]. Anticipatie ontstaat door toename van de CAG-herhaling in de volgende generatie. In dat geval beginnen de verschijnselen van de aandoening bij de nakomeling meestal op een vroegere leeftijd dan bij de ouder van wie de aandoening is overgeërfd. Bij sommige typen SCA (SCA2 en SCA7), kan een zeer grote anticipatie voorkomen. Het kind kan dan al symptomen krijgen voordat de ziekte zich bij de ouder (de afwijkende gendrager) manifesteert [4,7]; dit is een zeldzaam voorkomend scenario. Bij SCA6 is anticipatie niet beschreven.

2.3 Incidentie en prevalentie

In Nederland wordt ADCA/SCA per jaar bij ongeveer 30 mensen vastgesteld. De prevalentie van SCA in Nederland bedraagt minimaal 3 per 100.000 inwoners [6]. Op basis van deze cijfers kan het aantal mensen in Nederland met een vorm van ADCA worden geschat op meer dan 500.

De exacte prevalentie- en incidentie cijfers zijn echter onbekend, omdat patiënten zonder of met milde symptomen niet altijd een arts bezoeken, of omdat de diagnose niet wordt overwogen c.q. wordt gemist (bijvoorbeeld bij een negatieve familieanamnese).

SCA komt wereldwijd voor, maar voor een aantal SCA-typen zijn opmerkelijke verschillen in de prevalentie per land beschreven[9].

3 Organisatiestructuur van het ADCA-zorgproces

Dit hoofdstuk beschrijft de concentratie en organisatie van de zorg voor ADCA/SCA-zorgvragers. Het kan gezien worden als een addendum op een aantal generieke thema's (zie hoofdstuk 5 **Generieke zorg**) die voor ADCA/SCA zorgvragers relevant zijn.

Concentratie en organisatie van zorg voor ADCA/SCA-zorgvragers beschrijft waar de specifieke kennis en expertise over ADCA zich bevindt in Nederland (expertisecentra), waaruit deze bestaat (inhoud van de samenwerking) en hoe de regie en afstemming (coördinatie, communicatie, afspraken, verantwoordelijkheden) plaatsvindt. Daarnaast biedt de informatie handvatten met betrekking tot keuzemogelijkheden voor de zorgvrager bij de verschillende onderdelen van de zorg. Voor een beschrijving van onderstaande begrippen wordt verwezen naar de website www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl (informatie is mede gebaseerd op [10-26]):

- Wat is een kwaliteitsstandaard, richtlijn, zorgstandaard of module?
- Is het volgen van een kwaliteitsstandaard wettelijk verplicht?
- Wat is een zorgnetwerk en expertisenetwerk?
- Wat is een expertisecentrum of een behandelcentrum?
- Welke rol(len) kan een zorgverlener hebben?
- Wat is een Individueel Zorgplan?
- Wat is zelfmanagement?
- Wat is transitiezorg?
- Wat wordt onder prenatale en preconceptiezorg verstaan?
- Hoe communiceert mijn zorgverlener?
- Wat is een patiëntenregister?
- Hoe wordt een kwaliteitsstandaard onderhouden?

3.1 Concentratie en organisatie van zorg voor ADCA-zorgvragers

Waar de specifieke zorg voor ADCA/SCA-zorgvragers gevonden kan worden, waaruit die bestaat en op welke punten deze afwijkt van de generieke invulling wordt in onderstaande paragraaf beschreven.

3.1.1 Expertisecentra voor ADCA

In 2018 zijn er in Nederland twee nationaal erkende expertisecentra voor ADCA/SCA/ataxie (Radboudumc en UMCG). Voor een actuele weergave van de nationaal erkende expertisecentra voor ADCA/SCA in Nederland, die samenwerken op het gebied van onderwijs, onderzoek, patiëntenzorg en kwaliteitsverbetering, wordt verwezen naar www.zichtopzeldzaam.nl, www.expertisezoeker.nl en www.orpha.net. Daarnaast is het belangrijk dat er verspreid in het land neurologen werkzaam zijn met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie, revalidatieartsen met een specialisatie in neurorevalidatie en klinisch genetici met een specialisatie in neurogenetica, zodat zorg dicht bij huis mogelijk is. Van een multidisciplinair team is sprake als bovengenoemde specialisten (expertisecentrum en/of met genoemde specialisatie) en

eventueel andere zorgverleners verbonden zijn aan één zorginstelling en de zorg samen afstemmen. Van een interdisciplinair team is sprake indien de betrokken zorgverleners de zorg afstemmen, maar niet in één zorginstelling werkzaam zijn. Indien nodig kunnen deze individuele specialisten, de huisarts en andere relevante zorgverleners bij het expertisecentrum kennis, informatie en advies inwinnen.

Een expertisecentrum houdt zich onder andere bezig met wetenschappelijk onderzoek naar ADCA om zo de kennis over deze aandoening te vergroten. Voor het realiseren van dit onderzoek zullen de zorgvragers door hun neuroloog of klinisch geneticus geïnformeerd worden over de wetenschappelijke onderzoeken waarin zij kunnen participeren. Het is aan de zorgvrager om te besluiten of hij deel wil nemen aan wetenschappelijk onderzoek en/of registers.

Voor een toelichting op de procedure voor de erkenning van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen wordt verwezen naar de website van de **VSOP**. Voor meer informatie over concentratie en organisatie van zorg wordt verwezen naar www.vsop.nl.

3.1.2 Multidisciplinair team en regievoering

Bij de behandeling van zorgvragers met ADCA/SCA (symptomatisch of niet-symptomatisch) zijn meerdere zorgverleners betrokken. De zorgverleners die tijdens een fase van het zorgtraject betrokken zijn bij de zorg voor de ADCA/SCA-zorgvrager vormen samen een multi- en/of interdisciplinair team. Dit multi- en/of interdisciplinair team kan bestaan uit specialist(en), huisarts, paramedici en andere relevante zorgverleners. Afhankelijk van de zorgvrager, de samenwerkingsvorm en de fase van het zorgproces is de klinisch geneticus, neuroloog, revalidatiearts of huisarts hoofdbehandelaar. Afhankelijk van de persoonlijke omstandigheden van de zorgvrager en de fase van het zorgproces stemmen zorgvrager en hoofdbehandelaar af wie tijdens de betreffende fase van het zorgtraject de regievoerder is. De zorgverleners die in ieder geval in enige of alle fasen van het zorgtraject betrokken zijn (zie ook Hoofdstuk 4 **Ziektespecifieke zorg**):

- neuroloog;
- klinisch geneticus;
- revalidatiearts;
- huisarts;
- maatschappelijk werker/psycholoog;
- paramedicus (fysiotherapeut, logopedist, ergotherapeut, etc.).

Afhankelijk van het SCA-(sub)type dat de zorgvrager heeft of de symptomen/beperkingen die de ADCA zorgvrager ervaart kan dit worden aangevuld met een oogarts, uroloog, bedrijfsarts of ander specialisme. De neuroloog, klinisch geneticus en revalidatiearts staan bij voorkeur in nauw contact met elkaar. De neuroloog is verbonden aan een expertisecentrum of heeft zich gespecialiseerd in bewegingsstoornissen en/of ataxie. De zorg die verleend wordt vindt waar mogelijk dicht bij huis plaats. Goede onderlinge communicatie, kennisuitwisseling en informatieoverdracht tussen de zorgverleners uit het multi- en/of interdisciplinair team is essentieel voor goede zorg aan ADCA/SCA-zorgvragers.

Iedere betrokken zorgverlener in het zorgtraject van de ADCA/SCA-zorgvrager is verantwoordelijk voor de zorgtaken die horen binnen zijn specifieke discipline. Afhankelijk van de individuele zorgvrager, de samenwerkingsvorm tussen de zorgverleners en de zorgfase waarin de zorgvrager zich bevindt wordt bepaald wie de hoofdbehandelaar en de regievoerder is voor de betreffende zorgfase. Dit leggen zorgvrager en hoofdbehandelaar samen vast in het individueel zorgplan (IZP), eventueel na afstemming met de overige zorgverleners. Een format voor een IZP is te vinden in de **patiëntenversie** van de Zorgstandaard ADCA. Voor meer informatie over de termen hoofdbehandelaar en regievoering, zoals bedoeld in de zorgstandaard wordt verwezen naar www.kwaliteitvoorzelzaam.nl.

Een beschrijving van de taken en verantwoordelijkheden van de betrokken zorgverleners, en de onderdelen van de zorg die in het IZP moeten worden opgenomen staan in hoofdstuk 4.

3.1.3 Individueel zorgplan ADCA/SCA-zorgvrager

De invulling van het individueel zorgplan (IZP) is maatwerk. Het ontwerp van een IZP, zoals beschreven op www.kwaliteitvoorzelzaam.nl en in de **patiëntenversie** Zorgstandaard ADCA, dient als basis voor het opstellen, uitvoeren en monitoren. Voor de zorginhoudelijke aspecten wordt verwezen naar paragraaf 4.3 **Begeleiding en revalidatie (Fase 3)** en **Bijlage 2 Checklist Individueel zorgplan**. In paragraaf 4.3 **Begeleiding en revalidatie (Fase 3)** wordt per zorgverlener en per categorie zorgvrager beschreven welke onderwerpen en zorgtaken in het IZP besproken en vastgelegd moeten worden. Deze lijst van onderwerpen en zorgtaken kan echter nooit volledig zijn, het is dan ook te gebruiken als checklist en kan daar waar nodig worden aangevuld. In **Bijlage 2 Checklist Individueel zorgplan** zijn de onderwerpen en zorgtaken in een checklist weergegeven.

Alle bij de samenwerking betrokken zorgverleners beschikken over een gezamenlijk en up-to-date individueel zorgplan en stemmen de zorg af; zij voeren samen het individueel zorgplan uit. Dit zorgplan kan zowel op papier als digitaal beschikbaar zijn en wordt beheerd door de ADCA/SCA-zorgvrager. Een papieren IZP is opgenomen in de **patiëntenversie** Zorgstandaard ADCA. Als voorbeeld voor een digitale variant van een IZP dient www.mijnzorgnet.nl.

3.1.4 Zelfmanagement van de ADCA/SCA-zorgvrager

Om aan zelfmanagement te kunnen doen en de regie over het leven (inclusief het ziekteproces) te kunnen nemen moet de zorgvrager weten wat hij aan zorg mag verwachten, wat hij er zelf aan kan doen, en wat de verantwoordelijkheden over en weer zijn.

Het is daarom noodzakelijk dat de zorgvrager zich door zijn neuroloog en andere relevante specialisten laat informeren over de progressie van de aandoening, de (on)mogelijkheden van de zorgverleners in het expertisecentrum en de (on)mogelijkheden ten aanzien van shared-care.

Het is de taak van de zorgvrager om de zorgverlener(s) uit het multi- en/of interdisciplinair team te informeren over de progressie van de aandoening, in hoeverre er beperkingen worden ervaren en in hoeverre therapietrouw haalbaar is. Onder therapietrouw valt zowel fysiotherapie, logopedie, ergotherapie, het gebruik van hulpmiddelen en het gebruik van (de voorgeschreven dosering) van symptoom

onderdrukkende medicatie. Daarna is het aan de zorgvrager om (in overleg met betrokken zorgverleners) het zorgtraject te kiezen dat bij zijn individuele wensen en behoeften past en dit te beschrijven in het IZP.

3.1.5 Communicatie tussen ADCA/SCA-zorgvrager en zorgverlener en zorgverleners onderling

Communiceren en informeren is een continu proces en vindt in alle fasen van het zorgtraject plaats. Zodra er meerdere zorgverleners bij de zorg van de ADCA/SCA-zorgvrager betrokken zijn, verdient de communicatie en voorlichting extra aandacht. In het IZP wordt vastgelegd welk zorgverlener in welke fase van het zorgtraject het eerste aanspreekpunt is voor de zorgvrager.

Iedere betrokken zorgverlener is individueel verantwoordelijk voor het terugkoppelen van informatie over de voortgang en revalidatie van de ADCA/SCA-zorgvrager aan de betrokken zorgverleners en de zorgvrager. Hierbij gaat het zowel om informatie die specifiek wordt opgenomen in het IZP, als om individuele terugkoppeling tussen zorgverleners onderling of zorgverlener en zorgvrager. Deze terugkoppeling gebeurt schriftelijk (papier of digitaal) via de brieven met vastgelegde zorg of mondeling als dit wenselijker is (zie ook IZP paragraaf 3.1.3 **Individueel zorgplan ADCA/SCA-zorgvragers**). Voor meer informatie zie voor meer informatie de generieke thema's op de website www.zichtopzeldzaam.nl.

De neuroloog en/of klinisch geneticus start met voorlichting direct na het stellen van de diagnose en verstrekt informatie aan de zorgvrager en zijn naasten. Dit wordt gedurende het gehele zorgtraject gecontinueerd door de verschillende betrokken zorgverleners. Hierbij is expliciet aandacht voor:

- behandelprotocol en eventuele experimentele behandelmethod(e)n;
- korte én (midden)lange termijn gevolgen van ADCA;
- mogelijkheden, werking en bijwerking van symptoom onderdrukkende medicatie;
- wetenschappelijk onderzoek;
- doorverwijsmogelijkheden naar specialisten en paramedici.

Parallel aan de eerste voorlichting na het stellen van de diagnose vindt een inventariserend gesprek ten behoeve van het individueel zorgplan plaats. Iedere zorgverlener richt zich daarbij op de onderwerpen die voor zijn discipline relevant zijn (zie hoofdstuk 4 **Ziektespecifieke zorg**). Gezamenlijke besluitvorming is hierbij het uitgangspunt [27].

3.1.6 Registraties

Voor de aandoening ADCA/SCA bestaat er een Europees register, welke opgezet is tijdens een FP6-project (2003-2008). Na 2008 is dit register echter niet consequent aangevuld; het wordt nog wel voor een aantal specifieke studies gebruikt. Daarnaast bestaat er een vergelijkbare registry voor ADCA/SCA-patiënten uit de Verenigde Staten van Amerika. Op dit moment worden door de twee nationaal erkende expertisecentra lokale patiëntregistraties bijgehouden. Indien er vanuit projectverband nieuwe (internationale) registraties worden opgezet en de expertisecentra maken deel uit van het project, dan zullen zij ADCA/SCA-zorgvragers toestemming vragen hun gegevens hierin op te nemen. Indien er in de toekomst vanuit ERN-RND een Europese registratie voor ADCA/SCA opgezet zal worden, dan zullen de expertisecentra aansluiting in overweging nemen.

Het standpunt van de ADCA VN aangaande registraties is:

Registers moeten voldoen aan wet- en regelgeving. Registers moeten voldoen aan medisch ethische eisen en criteria die daarvoor, zowel landelijk als plaatselijk (ziekenhuizen), gelden. Patiënten dienen te allen tijde goed geïnformeerd te worden en toestemming te geven.

4 Ziektespecifieke zorg

De inhoud van de zorg, zoals beschreven in deze zorgstandaard is gebaseerd op de richtlijn 'niet-acute cerebellaire ataxie', relevante wetenschappelijke literatuur, de brochure 'Informatie voor de huisarts over autosomaal dominante cerebellaire ataxie (ADCA)' en de gewenste zorg vanuit het perspectief van de ADCA zorgvrager. Per fase van het zorgtraject en per categorie zorgvrager wordt beschreven waar de zorg aan moet voldoen. De zorgstandaard ADCA is een eerste van de multidisciplinaire zorg voor volwassenen met ADCA/SCA.

4.1 Vroegtijdige herkenning en onderkenning (Fase 1)

4.1.1 Indicatie

Van vroegtijdige herkenning en onderkenning van ADCA/SCA kan bij zorgvragers uit onderstaande indicatiecategorieën sprake zijn:

- patiënten met ataxie (met SCA of zonder genetische diagnose);
- (risico)draggers van ADCA/SCA;
- naasten.

4.1.2 Begeleiding van zorgvragers met een kinderwens

Een toekomstige ouder uit één van de genoemde categorieën en zijn of haar partner hebben recht op informatie over de kans dat hun toekomstige kind de aandoening ook krijgt. Voor een antwoord op deze vraag worden zij bij voorkeur verwezen naar een klinisch geneticus verbonden aan een expertisecentrum. In het geval verwijzing naar een expertisecentrum niet mogelijk is (bijvoorbeeld vanwege wachtlijst, reisafstand etc.), dan wordt de zorgvrager verwezen naar een klinisch geneticus met de specialisatie neurogenetica van een afdeling klinische genetica in de buurt. Hiervoor kan de zorgvrager verwezen worden via de huisarts of een medisch specialist.

De klinisch geneticus informeert de zorgvrager(s) over het risico op ADCA/SCA bij zijn(hun) kind(eren). Daarnaast biedt de klinisch geneticus ook informatie over en/of begeleiding (eventueel samen met psychosociale medewerker) bij de mogelijke keuzes die zij kunnen maken en/of onderzoeken en behandelingen die zij kunnen ondergaan.

Bij een verhoogd risico worden de handelingsopties besproken en de klinisch geneticus zal in dit kader ook voorlichting geven over eventuele alternatieven:

- kinderen krijgen (zonder diagnostiek) met het risico dat het kind drager is van een SCA-(sub)type;
- prenatale diagnostiek (PD);
- preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD);
- ei-/zaadceldonatie;
- adoptie, pleegkinderen;
- afzien van kinderen.

Begeleiding van de zwangere met symptomen van ADCA/SCA vindt bij voorkeur plaats door een gynaecoloog. De gynaecoloog houdt contact met de neuroloog met expertise, een revalidatiearts en/of een klinisch geneticus. Er zijn geen studieresultaten bekend over het verloop van de zwangerschap en de bevalling bij ADCA/SCA en of daar specifieke problemen bij te verwachten zijn. De ervaring heeft echter geleerd dat deze groep zorgvragers bevallen is zonder grote problemen. Het blijft wenselijk dat hier meer informatie en kennis over verkregen wordt en daarom is dit contact tussen de specialisten belangrijk. Zie voor meer informatie ook de brochure 'Informatie voor de huisarts over autosomaal dominante cerebellaire ataxie (ADCA)'.

Individueel zorgplan

De zorgvragers met een kinderwens bespreken onderstaande onderwerpen met de klinisch geneticus in het expertisecentrum of de klinisch geneticus met specialisatie neurogenetica. De gemaakte afspraken worden vastgelegd in het IZP. Te bespreken onderwerpen tussen zorgvrager en klinisch geneticus:

- risico op ADCA/SCA;
- opties bij kinderwens;
- gynaecologische begeleiding.

4.1.3 Vroegtijdige herkenning en onderkenning bij ADCA/SCA-zorgvragers

Een behandeling gericht op genezing is voor ADCA/SCA-patiënten niet mogelijk, toch is vroegtijdige herkenning en onderkenning van de symptomen van ADCA/SCA belangrijk. Door vroegtijdige herkenning en onderkenning van symptomen kan in een vroeg stadium worden begonnen met bijvoorbeeld fysiotherapie, logopedie en/of ergotherapie. Het resultaat van wetenschappelijk onderzoek wijst op een gunstig effect daarvan op de aandoening [28, 29 en 34 t/m 37]. Het doel is de invaliderende gevolgen van de ziekte te beperken en te zorgen voor een zo optimaal mogelijk functioneren in het dagelijks leven.

Pre-symptomatische zorgvragers met SCA

Bij pre-symptomatische zorgvragers met SCA (zorgvragers met een genetische diagnose, maar (nog) zonder beperkingen/symptomen) is het belangrijk om alert te zijn op symptomen. Wanneer de zorgvrager zich met de eerste symptomen presenteert is het wenselijk (als de patiënt hier ook achter staat) dat de huisarts doorverwijst naar de neuroloog met expertise (zie verder [4.3.2 Begeleiding symptomatische zorgvragers](#) en [4.3.3 Begeleiding pre-symptomatische dragers van een SCA-\(sub\)type](#)). Onder eerste symptomen wordt hier verstaan: onzekerheid bij lopen, moeite met spreken of slikken, aanhoudende duizeligheid.

Begeleiding door een huisarts bij pre-symptomatische zorgvragers is een mogelijkheid om de progressie van de aandoening te controleren in het kader van vroegtijdige herkenning en onderkenning. Zorgvrager en huisarts stemmen samen af hoe zij deze zorg vorm gaan geven en leggen dit vast.

Risicodragers van ADCA/SCA

Alertheid op de eerste symptomen geldt ook voor risicodragers (kind(eren) en/of broer(s) en/of zus(sen)) van ADCA (waarbij SCA-type nog niet bekend is) of risicodragers van SCA die (nog) geen DNA-diagnostiek hebben laten doen. Zodra zij zich met eerste symptomen presenteren die mogelijk verband houden met ADCA/SCA is het belangrijk dat zij door de huisarts worden doorverwezen naar een neuroloog in een expertisecentrum of naar een neuroloog met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie (zie

verder 4.3.2 Begeleiding symptomatische zorgvragers en 4.3.3 Begeleiding pre-symptomatische dragers van een SCA-(sub)type).

4.2 Diagnose (Fase 2)

Een groot aantal van de klinisch gedefinieerde groep ADCA's is inmiddels genetisch geïdentificeerd of gelokaliseerd en wordt aangeduid als SCA. Door middel van DNA-diagnostiek kan bij een zorgvrager bepaald worden van welk SCA-(sub)type sprake is. Bij 20-30% van de zorgvragers kan het genotype echter (nog) niet worden vastgesteld, men spreekt dan van een klinische diagnose ADCA.

De landelijke richtlijn 'niet-acute cerebellaire ataxie' geeft aanbevelingen voor diagnostiek van cerebellaire ataxieën en geeft aanknopingspunten voor behandeling, begeleiding en counseling [30]. De richtlijn beschrijft klinische aanknopingspunten die richting geven aan de diagnostiek en de daaropvolgende minimale hoeveelheid diagnostische hulpmiddelen die nodig zijn om tot een diagnose te komen [30]. De in de richtlijn beschreven aanknopingspunten, adviezen en aanbevelingen, vormen de basis voor deze zorgstandaard wat betreft diagnostiek.

4.2.1 Indicatie

Diagnostiek is van toepassing op zorgvragers uit de volgende indicatiecategorïeën:

- patiënten met ataxie;
- risicodragers van ADCA/SCA;
- naasten.

4.2.2 Diagnostiek bij patiënten met ataxie

De huisarts is meestal de eerste medisch professional waar de zorgvrager met ataxie mee in contact komt in verband met zijn problemen en klachten. Afhankelijk van de familiale voorgeschiedenis en of er in de familie al een SCA-(sub)type bekend is wordt de zorgvrager direct doorverwezen naar een neuroloog uit een expertisecentrum of een neuroloog met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie (zie ook [30]). Na de verwijzing door de huisarts kan de zorgvrager bij voorkeur binnen 3 weken bij de neuroloog terecht.

Bij zorgvragers met ataxie is het belangrijk dat duidelijk wordt wat de oorzaak is van de ataxie, omdat sommige subtypes van cerebellaire ataxie een specifieke behandeling behoeven [30]. Verder is een juiste diagnose belangrijk voor prognosestelling, goede begeleiding en opsporen van eventuele bijkomende verschijnselen en herhalingsrisico[30]. De diagnose cerebellaire ataxie wordt primair gesteld door de neuroloog op basis van klinische kenmerken. Deze klinische kenmerken zijn reeds beschreven in hoofdstuk 2 (tabel 2.1 op pagina 144).

Een (familie)anamnese is naast het neurologisch onderzoek noodzakelijk voor het stellen van de diagnose ADCA/SCA. Deze familieanamnese wordt afgenomen door de neuroloog. Op basis van de uitkomst van de

familieanamnese en het klinisch onderzoek kan een (eerste) inschatting worden gemaakt of het om een (1) hereditaire of (2) niet-hereditaire cerebellaire ataxie gaat.

Voor een uitgebreide beschrijving van het afnemen van een familieanamnese bij zorgvragers met een cerebellaire ataxie wordt verwezen naar de richtlijn [30] (zie hoofdstuk 3 van de richtlijn).

Blijkt uit de familieanamnese dat er sprake is van een genetische ataxie met een bekende mutatie in de familie (en past het klinisch beeld van zorgvrager hierbij) dan wordt gerichte DNA-diagnostiek gedaan door de neuroloog. Zodra bekend is dat er sprake is van ADCA, al dan niet van een specifiek SCA-(sub)type, dan wordt de zorgvrager verwezen naar de klinisch geneticus. De zorgvrager wordt gecounseld over de overerving en het herhalingsrisico en geadviseerd zijn naasten over de diagnose te informeren. Dit gebeurt met behulp van de voorlichting en het informatiemateriaal (familiebrief) dat de zorgvrager met diagnose heeft gekregen van de klinisch geneticus.

Indien er een negatieve familieanamnese is, dan is een genetische cerebellaire ataxie niet uitgesloten. De neuroloog bepaalt, in overleg met de klinisch geneticus en de zorgvrager het vervolg van het zorgtraject. Op basis van specifieke klinische kenmerken kan richting worden gegeven aan het metabole en genetische onderzoek bij verdenking op genetische cerebellaire ataxieën [30]. Dit vergt wel specifieke kennis of ervaring, het advies is om het grootste deel van deze diagnostiek plaats te laten vinden in een expertisecentrum of door een neuroloog met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie. [30]. Het is mogelijk om met bijvoorbeeld next generation sequencing meer uitgebreid DNA-onderzoek te verrichten. Hierbij wordt dan ook gericht naar veranderingen (mutaties) in een groot aantal genen gekeken. In eerste instantie zijn dat genen waarvan bekend is dat ze met ADCA/ataxie of een andere bewegingsstoornis gepaard gaan, maar ook kan er naar genen gekeken worden waarvan nog niet bekend is dat deze betrokken zijn bij ataxie/ADCA ('open exoom'). Dit laatste onderzoek wordt in principe aangevraagd via de klinisch geneticus en in geval van negatieve familieanamnese en bij specifieke kenmerken standaard aangeboden aan de zorgvrager. Dit onderzoek wordt bij voorkeur uitgevoerd in een expertisecentrum of aangevraagd door een klinisch geneticus met specialisatie neurogenetica.

De zorgvrager met een klinische diagnose ADCA of een DNA-diagnose SCA wordt, indien de zorgvrager hier nog niet onder behandeling is, doorverwezen naar een neuroloog uit een expertisecentrum of een neuroloog met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie.

4.2.3 Diagnostiek bij risicodragers van ADCA/SCA

De kinderen en vaak ook één van de ouders, broer(s) en/of zus(sen) van een zorgvrager met ADCA/SCA hebben 50% kans dat zij ook de aanleg voor de ziekte bij zich dragen. De zorgvrager met een diagnose ADCA/SCA wordt dan ook geadviseerd zijn familieleden te informeren over de diagnose. Voor de familie met SCA gebeurt dit met behulp van de familiebrief. Voor de familie met ADCA wordt gebruik gemaakt van een brief met algemene informatie over erfelijkheid. Deze informatie ontvangt de zorgvrager met de diagnose ADCA/SCA van de klinisch geneticus. De beschreven groep familieleden zijn risicodragers van ADCA/SCA en zij zijn onder te verdelen in:

- symptotomatische risicodragers van SCA;
- niet-symptotomatische risicodragers van SCA;

- risicodragers van ADCA.

Zodra de risicodragers geïnformeerd zijn kunnen zij, na een verwijzing door hun huisarts, binnen 3 á 4 weken of binnen een maand terecht bij een klinisch geneticus of neuroloog om een (eventueel) diagnosetraject te bespreken.

Symptomatische risicodragers van SCA

Voor de symptomatische risicodragers van SCA ziet het zorgtraject rond de DNA-diagnostiek er als volgt uit:

- De zorgvrager wordt door de huisarts doorverwezen naar een neuroloog. Omdat er bij deze zorgvragers sprake is van ADCA/SCA in de familie, worden ze bij voorkeur doorverwezen naar een neuroloog uit een expertisecentrum of neuroloog met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie.
- De neuroloog stelt in eerste instantie de klinische diagnose. Gezien de familiale voorgeschiedenis wordt, afhankelijk van de wensen van de zorgvrager, een traject ingezet om een DNA-diagnose te stellen (dit traject kan, afhankelijk van de individuele situatie van de zorgvrager door de neuroloog of de klinisch geneticus worden gestart of vervolgd).
- Indien dit nog niet heeft plaatsgevonden, dan wordt de zorgvrager na de uitslag van de DNA-diagnose (indien er functionele beperkingen zijn) doorverwezen naar een revalidatiearts uit een expertisecentrum of naar een revalidatiearts met de specialisatie neurorevalidatie. Indien gewenst kan de zorgvrager ook worden doorverwezen naar een psychosociaal medewerker.

Voor het vervolg van het zorgtraject voor symptomatische ADCA/SCA-zorgvragers (zie ook paragraaf 4.3.2 [Begeleiding symptomatische zorgvragers](#)).

Niet-symptomatische risicodragers van SCA

Voor niet-symptomatische risicodragers van SCA geldt, anders dan bij symptomatische risicodragers, dat een genetische diagnose sociale, werkgerelateerde en psychische implicaties kan hebben. Zie hiervoor ook de richtlijn voorspellend DNA-onderzoek [32]. Om de zorgvrager te ondersteunen met het ordenen van alle overwegingen ten aanzien van voorspellend DNA-onderzoek, kan de zorgverlener wijzen op de [online keuzehulp DNA-onderzoek](#). Het zorgtraject rond de DNA-diagnose ziet er als volgt uit:

- De zorgvrager wordt door de huisarts of neuroloog doorverwezen naar een klinisch geneticus uit een expertisecentrum of een klinisch geneticus met een specialisatie in neurogenetica.
- Tijdens het consult met de klinisch geneticus worden de voor- en nadelen van presymptomatische DNA-diagnostiek (een DNA-diagnose) besproken.
- Na circa vier weken vindt een vervolgesprek plaats tussen zorgvrager, klinisch geneticus en psychosociaal medewerker (medisch maatschappelijk werkende of psycholoog) en valt (indien mogelijk) het besluit wel/niet DNA-diagnostiek.
- Indien gekozen is voor DNA-diagnostiek vindt een uitslaggesprek plaats met de zorgvrager, klinisch geneticus en psychosociaal medewerker. Indien de psychosociaal medewerker niet bij het consult aanwezig kan zijn, kan de zorgvrager nog diezelfde week een afspraak krijgen met deze psychosociaal medewerker.

- Vervolg (mogelijkheid A): Indien gewenst kunnen meerdere vervolggesprekken plaatsvinden bij een psychosociaal medewerker.
- Vervolg (mogelijkheid B): Indien de uitslag uitwijst dat er sprake is van dragerschap van een SCA-(sub)type en de zorgvrager maakt geen gebruik van het aanbod voor vervolggesprekken, dan neemt de (medisch) maatschappelijk werkende na maximaal een maand contact op met de zorgvrager. Tijdens dit contact wordt gevraagd naar de huidige geestelijke gesteldheid, of er vragen zijn en of de zorgvrager alsnog van het aanbod gebruik wenst te maken. Als de zorgvrager hier geen gebruik van maakt, geeft de (medisch) maatschappelijk werkende informatie wat men kan doen op het moment men wel psychische ondersteuning wenst.
- Indien gekozen is voor (nog) geen DNA-diagnostiek, dan wordt de zorgvrager door de klinisch geneticus geïnformeerd over de te volgen route op het moment dat de zorgvrager wel een DNA-diagnose wenst.

Indien er dragerschap van een SCA-(sub)type is gevonden, dan wordt de zorgvrager door de klinisch geneticus uit het expertisecentrum of klinisch geneticus met specialisatie in neurogenetica geïnformeerd over het zorgtraject. Desgewenst kan de zorgvrager door de klinisch geneticus verwezen worden naar een neuroloog uit een expertisecentrum of een neuroloog met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie. Zie voor meer informatie paragraaf [4.3.3 Begeleiding pre-symptomatische dragers van een SCA-\(sub\)type](#).

Risicodragers van ADCA

Voor de zorgvrager met symptomen van een vorm van ADCA zonder genetische bevestiging in de familie geldt dat er alleen een klinische diagnose gesteld kan worden en geen DNA-diagnose. Indien de zorgvrager dit wenst kan hij, na een verwijzing door de huisarts, bij voorkeur binnen 3 weken terecht bij een neuroloog uit het expertisecentrum of een neuroloog met een specialisatie op het gebied van bewegingsstoornissen en/of ataxie. De neuroloog inventariseert wanneer de laatste diagnostiek in de familie heeft plaats gevonden. Indien dit recent is, dan kan de optie voor next generation sequencing 'open exoom' besproken worden, zie paragraaf [4.2.2 Diagnostiek bij patiënten met ataxie](#). Wanneer van deze optie geen gebruik gemaakt wordt, informeert de neuroloog de zorgvrager over de mogelijkheid dat de zorgvrager na twee jaar opnieuw contact opneemt om geïnformeerd te worden over de ontwikkelingen betreffende genetische diagnostiek van ADCA.

Voor de risicodragers van ADCA die geen symptomen ervaren geldt dat er op dat moment geen genetische uitsluiting gegeven kan worden of men in de toekomst al dan niet met de aandoening te maken gaat krijgen. Indien de risicodrager van ADCA dit wenst kan hij voor een informatief gesprek over erfelijkheid en herhalingskans terecht bij de klinisch geneticus uit een expertisecentrum of een klinisch geneticus met een specialisatie in neurogenetica. Tijdens dit gesprek wordt de risicodrager onder andere geïnformeerd over de mogelijkheid om twee jaar later nogmaals contact op te nemen met de klinisch geneticus om te informeren naar de nieuwe mogelijkheden op het gebied van DNA-diagnostiek naar ADCA.

4.2.4 Naasten

Onder naasten wordt hier verstaan de direct verwanten/familieleden van de zorgvrager met ADCA/SCA die zelf geen risicodrager en/of patiënt met ADCA/SCA zijn. Zij zijn geen zorgvrager, maar maken vaak wel deel uit van het zorgproces van bijvoorbeeld hun partner of ouder. Het is belangrijk dat er gedurende dat zorgproces ook aandacht is voor hen.

4.3 Begeleiding en revalidatie (Fase 3)

4.3.1 Indicatie

Bij de begeleiding en revalidatie van zorgvragers met ADCA/SCA zijn de volgende indicatiecategorieën te onderscheiden:

- symptomatische dragers van een SCA-(sub)type/patiënten met ADCA;
- pre-symptomatische dragers van een SCA-(sub)type;
- risicodragers van ADCA/SCA;
- naasten.

4.3.2 Begeleiding symptomatische zorgvragers

In deze paragraaf wordt de zorg beschreven voor zorgvragers met een klinische diagnose ADCA of een DNA-diagnose van een SCA-(sub)type. De hier beschreven zorgvragers ervaren symptomen van ADCA/SCA.

Doordat de zorgvragers te maken kunnen krijgen met veel verschillende zorgdisciplines wordt per zorgverlener beschreven welke zorg van deze zorgverlener verwacht wordt. De betrokken zorgverleners vormen samen het multi- en/of interdisciplinair team en stemmen de zorg waar nodig met elkaar af.

Voor het realiseren van goede zorg voor ADCA/SCA zorgvragers bestaat het multi-en/of interdisciplinair team van de zorgvrager tijdens deze fase van het zorgtraject in ieder geval uit:

- neuroloog;
- revalidatiearts;
- huisarts;
- paramedici (fysiotherapeut, ergotherapeut en logopedist);
- maatschappelijk werkende en/of psycholoog;
- aangevuld met aandoening specifieke zorg/therapeut (bijvoorbeeld oogarts, bedrijfsarts).

Neuroloog

Vanaf het moment dat de klinische diagnose ADCA of de DNA-diagnose SCA is gesteld komt de ADCA/SCA-zorgvrager met symptomen onder controle bij een neuroloog uit een expertisecentrum of een neuroloog met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie. Zorgvragers die symptomen/beperkingen ervaren stemmen met hun neuroloog af hoe vaak zij voor controle komen. Het is van belang dat afstemming plaatsvindt over de inhoud van het consult.

Neuroloog en zorgvrager stellen samen een individueel zorgplan (IZP) op voor de zorgaspecten die horen bij het taak- en functiegebied van de neuroloog. In de alinea 'Individueel zorgplan: neuroloog' wordt beschreven welke zorgaspecten in ieder geval aan bod moeten komen. Een basis voor het opstellen van een IZP is ook opgenomen in de **patiëntenversie** van de Zorgstandaard ADCA. Daarnaast wordt de inhoud van het IZP afgestemd op de wensen en behoeften van de zorgvrager. Samen stemmen zorgvrager en neuroloog af voor welke periode het IZP wordt opgesteld.

Iedere zorgvrager die beperkingen ervaart door de symptomen van de aandoening wordt door de neuroloog doorverwezen naar een revalidatiearts uit een expertisecentrum of een revalidatiearts met een specialisatie in neurorevalidatie. Revalidatiearts en zorgvrager stellen samen een IZP op voor de zorgaspecten die in het taakgebied van de revalidatiearts vallen (zie revalidatiearts en **patiëntenversie** van de Zorgstandaard ADCA).

Bij het kiezen/verwijzen naar relevante zorgverleners bepalen neuroloog en zorgvrager in overleg welke zorg dichtbij verkregen kan worden en wanneer zorg vanuit het expertisecentrum gewenst is. De afspraken over de uitvoering van deze zorg worden vastgelegd in het IZP.

Individueel zorgplan: neuroloog

Te bespreken onderwerpen en punten waarover afspraken gemaakt moeten worden tussen de symptomatische zorgvrager met ADCA/SCA en de neuroloog:

- Frequentie van controle wordt afgestemd.
- Er vindt afstemming plaats over de inhoud/invulling van het consult.
- Moment waarop IZP geëvalueerd gaat worden aangaande de zorgtaken en verantwoordelijkheden van de neuroloog (zorgperiode die IZP dus gaat beslaan).
- Neuroloog en zorgvrager stemmen af wie regievoerder in die zorgfase is. Neuroloog stemt dit af met overige betrokkenen in multidisciplinair team.
- Neuroloog informeert zorgvrager over aandoening. In IZP wordt opgenomen wat de wensen en behoeften van de zorgvrager zijn ten aanzien van de huidige symptomen/klachten/beperkingen.
- De neuroloog informeert de zorgvrager over de zorgmogelijkheden die er zijn. Op basis van de wensen en behoeften van de zorgvrager wordt de zorg beschreven in het IZP.
- De neuroloog informeert de zorgvrager over leefstijl (aanpassingen) en de progressie van de aandoening. In IZP worden wensen en behoeften van zorgvrager ten aanzien van dit onderwerp genoteerd.
- De neuroloog informeert naar de rol en mogelijke ondersteuningswensen bij de eventuele partner, kind(eren) en/of naasten.
- De neuroloog informeert de zorgvrager over informatie op internet over de aandoening en hoe hiermee om te gaan. In het IZP wordt genoteerd of dit onderwerp wel/niet onderdeel is van te bespreken punten tijdens een volgend consult.
- De neuroloog informeert de zorgvrager over wetenschappelijk onderzoek, registraties en biobanken. In het IZP wordt genoteerd wat de wensen en behoeften van de zorgvrager ten aanzien van deze onderwerpen zijn.
- Doorverwijzing naar revalidatiearts en eventuele andere specialisten.
- Indien het een patiënt met ADCA betreft waarbij (nog) geen specifiek SCA-(sub)type is gevonden informeren naar wensen en behoeften ten aanzien van toekomstige DNA-diagnostiek.

Revalidatiearts

Anno 2018 bestaat er nog geen op genezing gerichte behandeling (zie 4.1.3 Vroegtijdige herkenning en onderkenning bij ADCA/SCA-zorgvragers). Iedere zorgvrager, die beperkingen ervaart van de symptomen van de aandoening is door de neuroloog verwezen naar een revalidatiearts uit een expertisecentrum of een revalidatiearts met de specialisatie neurorevalidatie. De revalidatiearts en zorgvrager stemmen samen de frequentie van controle af.

De revalidatiearts en de zorgvrager stemmen samen af welke zorg/therapie past bij de wensen en behoeften van de zorgvrager. Eventuele paramedici maken bij voorkeur, mits gewenst door de zorgvrager, onderdeel uit van het revalidatieteam. Het zorgtraject voor de zorg die past binnen de taken en verantwoordelijkheden van de revalidatiearts wordt beschreven in het IZP. De revalidatiearts en zorgvrager stemmen samen af welke zorg (door welke paramedicus/zorgverlener) dichtbij of op een revalidatieafdeling gegeven wordt en voor welke zorg een expertise centrum wenselijk is. De revalidatiearts is de hoofdbehandelaar voor de zorgaspecten binnen zijn vakgebied en stemt de zorg af met de betrokken paramedici en neemt die op in het IZP (zie ook de **patiëntenversie** Zorgstandaard ADCA). In de subparagraaf 'Individueel zorgplan: revalidatiearts' staat beschreven welke onderdelen in ieder geval tussen zorgvrager en revalidatiearts besproken worden. Daarnaast is het afhankelijk van de individuele wensen, behoeften en ziektefase van de zorgvrager wat er nog meer wordt vastgelegd in het IZP (zie ook de **patiëntenversie** Zorgstandaard ADCA).

Individueel zorgplan: revalidatiearts

Te bespreken onderwerpen en punten waarover afspraken gemaakt moeten worden tussen de symptomatische zorgvrager met ADCA/SCA en de revalidatiearts:

- Frequentie van controle wordt afgestemd.
- Moment waarop IZP aangaande zorgtaken en verantwoordelijkheden van de revalidatiearts geëvalueerd gaat worden.
- Revalidatiearts controleert wie in die periode de hoofdbehandelaar/regievoerder is.
- Zorgverlener en revalidatiearts brengen samen de wensen, behoeften en doelen van de zorgvrager in kaart. Dit gebeurt aan de hand van in ieder geval de volgende onderwerpen:
 - progressie van de aandoening (incl. ervaren beperkingen op gebied van functie);
 - persoonlijk perspectief zorgvrager;
 - zelfmanagement vaardigheden;
 - gezondheidsproblemen (bijv. pijn en vermoeidheid);
 - persoonlijke behandeldoelen;
 - gezamenlijke besluitvorming en deze wordt vastgelegd in het IZP;
 - zelfmanagementplan;
 - individueel behandelplan;
 - maatschappelijke/sociale participatie en functioneren;
 - psychosociale ondersteuning;
 - kwaliteit van leven;
 - rol en ondersteuning van eventuele partner, kind(eren) en/of naasten;
 - levensfase en ziektefase en daarbij horende onderwerpen als: kinderwens, werk, huisvesting, mantelzorg, aanpassingen in huis, vervoersmogelijkheden etc.

Dit IZP dient ook als basis voor de zorg van bijvoorbeeld de paramedici, perimedici en maatschappelijk werkende. Zorgvrager en paramedicus en/of maatschappelijk werkende stemmen daarnaast samen af hoe de zorg per discipline ingevuld gaat worden, dit wordt opgenomen in het IZP (zie paramedicus en de **patiëntenversie** van de Zorgstandaard ADCA). Op basis van wetenschappelijk onderbouwd bewijs wordt de meerwaarde van het in een vroeg stadium starten van fysiotherapie en ergotherapie onderkend (zie literatuurverwijzing in paragraaf 4.1.3). Er zijn echter geen behandelrichtlijnen beschikbaar. Het uiteindelijke behandelplan hangt af van de mogelijkheden en doelen van de zorgvrager.

Huisarts

Van de huisarts wordt niet verwacht dat hij een expert is of wordt op het gebied van ADCA/SCA. De zorgvrager zal, zodra de diagnose is gesteld, de brochure 'Informatie voor de huisarts over autosomaal dominante cerebellaire ataxie (ADCA)' meenemen voor de huisarts. De kennis en informatie van de zorgvrager en de brochure dienen als eerste informatiebronnen voor de huisarts. Indien gewenst wint de huisarts (in overleg met de zorgvrager) kennis en informatie in bij een zorgverlener uit het multi- en/of interdisciplinair team. De huisarts verwijst indien nodig en gewenst door naar een andere zorgverlener, onderlinge afstemming met de hoofdbehandelaar is daarbij belangrijk.

De huisarts is gedurende het gehele zorgtraject meer of minder betrokken bij de zorg voor de ADCA/SCA-zorgvrager. De rol van de huisarts wordt met name groter in een vergevorderd stadium van fase 3 (begeleiding en revalidatie). Op dat moment, als de aandoening meer chronische vormen aanneemt, zal de revalidatiearts taken deels overdragen aan de huisarts.

Individueel zorgplan: huisarts

Te bespreken onderwerpen en punten waarover afspraken gemaakt moeten worden tussen de symptomatische zorgvrager met ADCA/SCA en de huisarts (zie ook de **patiëntenversie** Zorgstandaard ADCA):

- Frequentie consult wordt afgestemd;
- Vastleggen rol van huisarts;
- Huisarts en zorgvrager bespreken wensen en behoeften van zorgvrager onder andere ten aanzien van onderwerpen die in een eerder stadium met de revalidatiearts zijn besproken (zie Individueel zorgplan: revalidatiearts);
- Huisarts inventariseert, met toestemming van zorgvrager, de bevindingen van eventuele partner, kind(eren) en/of naasten ten aanzien van progressie van de aandoening.

Paramedici (fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, etc.)

De zorg van de fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, etc. is vooral gericht op het leren omgaan met de symptomen en de beperkingen bij activiteiten en tijdens participatie te verminderen.

Een uitgebreide beschrijving van de kenmerken en symptomen is te vinden in hoofdstuk 2 **Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie** en de tabellen 2.1 op pagina 14 t/m 2.3 op pagina 15.

De fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, eerstelijns therapeut, etc. stemmen samen met de revalidatiearts af welke therapie, ondersteuning of hulpmiddelen voor de zorgvrager noodzakelijk zijn op basis van zijn wensen en behoeften (zie ook **Revalidatiearts** en de **patiëntenversie** Zorgstandaard ADCA).

Individueel zorgplan: paramedici

Te bespreken onderwerpen en punten waarop afspraken gemaakt moeten worden tussen de symptomatische zorgvrager met ADCA/SCA en de paramedicus:

- Frequentie van bezoek;
- Evaluatie van therapie en evaluatiemoment IZP;
- Formuleren van wensen, behoeften en doelen zorgvrager ten aanzien van zorgtaken en verantwoordelijkheden van paramedicus;
- Bepalen van geschikte hulpmiddelen en ondersteuning;
- Bespreken van de rol van de eventuele partner, kind(eren) en/of naasten;
- Bepaling therapie en eventuele afstemming met revalidatiearts.

Maatschappelijk werkende en/of (klinisch) psycholoog

Psychosociale ondersteuning wordt in deze zorgstandaard als aparte fase in het zorgtraject beschreven. Voor de invulling van de zorg door een maatschappelijk werkende en/of klinisch psycholoog wordt verwezen naar paragraaf 4.4 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (Fase 4). In deze paragraaf wordt de zorg voor symptomatische zorgvragers met ADCA/SCA, de zorg voor niet-symptomatische zorgvragers met SCA, risicodragers van ADCA/SCA en hun naasten beschreven. Daarnaast wordt ook verwezen naar het generiek thema psychosociale zorg (hoofdstuk 5 Generieke zorg).

Bedrijfsarts

De eerste symptomen van de aandoening treden meestal niet eerder op dan vanaf het 30^e levensjaar. Op dat moment maakt de zorgvrager deel uit van de werkende maatschappij. Het is belangrijk dat alle betrokken zorgverleners met de zorgvrager bespreken hoe om te gaan met werk, aandoening en werkgever. In dit proces speelt de bedrijfsarts een belangrijke rol (zie paragraaf 4.4.2 Maatschappelijke participatie).

4.3.3 Begeleiding pre-symptomatische dragers van een SCA-(sub)type

Voor pre-symptomatische zorgvragers stopt het zorgtraject op het moment dat de DNA-diagnose gesteld is en de klinisch geneticus uit het expertisecentrum of de klinisch geneticus met een specialisatie op het gebied van neurogenetica de zorgvrager geïnformeerd heeft over de aandoening. Het is hierbij van belang dat de zorgvrager aan het einde van het consult weet:

- Wat hij nu en in de toekomst van 'de zorg' mag verwachten;
- Waar hij moet zijn of wat hij moet doen op moment dat 'de eerste symptomen' (zie 4.1.3 Vroegtijdige herkenning en onderkenning bij ADCA/SCA-zorgvragers) zich openbaren;
- Bij wie hij terecht kan met vragen;
- Welke mogelijkheden er zijn van psychosociale begeleiding.

Klinisch geneticus

Indien gewenst verwijst de klinisch geneticus uit het expertisecentrum of de klinisch geneticus met specialisatie in neurogenetica de zorgvrager door naar een neuroloog uit een expertisecentrum of een neuroloog met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie.

Mocht blijken dat er toch sprake is van 'de eerste symptomen' (zie 4.1.3 Vroegtijdige herkenning en onderkenning bij ADCA/SCA-zorgvragers) dan vindt zorg plaats conform symptomatische zorgvragers

(paragraaf 4.3.2 **Begeleiding symptomatische zorgvragers**). In principe hebben bij deze groep zorgvragers alleen de klinisch geneticus en de huisarts een rol in het zorgtraject.

Individueel zorgplan: klinisch geneticus

Tijdens het consult tussen de zorgvrager en de klinisch geneticus uit het expertisecentrum of met een specialisatie in neurogenetica komen in ieder geval de volgende onderwerpen aan bod:

- De zorgmogelijkheden die er op dat moment zijn;
- Activiteiten of levensstijl (aanpassingen) die de zorgvrager kan doen om de progressie van de aandoening zoveel mogelijk te vertragen;
- Hoe om te gaan met werk en de aandoening (zie ook 4.4.2 **Maatschappelijke participatie**);
- Het vinden en omgaan met informatie (op internet) over de aandoening;
- Deelname aan en informatie over wetenschappelijk onderzoek;
- Er wordt afgesproken welk zorgtraject voor de zorgvrager het meest geschikt is;
- De doorverwijsmogelijkheden naar bijvoorbeeld neuroloog of psychosociaal medewerker;
- Dat men contact op kan nemen met de klinisch geneticus als er vragen zijn;
- Dat de klinisch geneticus kan adviseren als er sprake is van een kinderwens.

Huisarts

De zorgvrager en huisarts stemmen samen de frequentie van consulten af. Tijdens ieder consult dat gericht is op de aandoening ADCA/SCA maakt de huisarts een inschatting of de klachten te maken hebben met ADCA/SCA. Indien gewenst verwijst de huisarts de zorgvrager vervolgens door naar een relevante zorgverlener. De zorgvrager zal zodra de diagnose is gesteld de brochure 'Informatie voor de huisarts over autosomaal dominante cerebellaire ataxie (ADCA)' meenemen voor de huisarts. De kennis en informatie van de zorgvrager en de brochure dienen als eerste informatiebronnen voor de huisarts.

4.3.4 Risicodragers van ADCA/SCA

Risicodragers zijn die mensen die een familielid hebben die een klinische diagnose ADCA of de DNA-diagnose van een SCA-(sub)type heeft gehad.

Voor risicodragers van ADCA/SCA is het belangrijk dat zij door een familielid met de aandoening geïnformeerd zijn over de aandoening met behulp van de familiebrief (in geval van SCA) of algemene informatie over erfelijkheid (in geval van ADCA). Daarnaast is het voor hen belangrijk te weten waar zij de zorg kunnen vinden op het moment dat deze nodig is. Het gaat hierbij in eerste instantie vooral om psychosociale ondersteuning (paragraaf 4.4 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (Fase 4) en mogelijkheden tot diagnostiek (paragraaf 4.2.3 Diagnostiek bij risicodragers van ADCA/SCA en 4.2.4 Naasten4.2.4 Naasten).

De huisarts zal de zorgvrager doorverwijzen naar de relevante zorgverlener. Het opstellen van een individueel zorgplan is voor deze groep zorgvragers, die enkel weten dat ze risicodrager zijn, niet wenselijk.

4.3.5 Naasten

Voor de naasten van de ADCA/SCA-zorgvrager geldt dat zij ook gevolgen ondervinden van de diagnose en de aandoening. Het is belangrijk dat er gedurende het zorgtraject ook aandacht is voor de partner en/of kind(eren) van de ADCA/SCA-zorgvrager. Het gaat hierbij vooral om psychosociale zorg (paragraaf 4.4 **Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (Fase 4)**) en de mogelijkheden tot ondersteuning bij verzorgende en/of huishoudelijke taken. In het individueel zorgplan van de ADCA/SCA-zorgvrager wordt opgenomen op welk moment in het zorgtraject en hoe vaak er geïnformeerd wordt naar de zorgbehoeften van de naasten. Dit informeren naar de zorgbehoeften van de naasten vindt tenminste één maal gedurende het zorgtraject plaats door de huisarts

4.4 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (Fase 4)

Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie is ziekte en zorgfase overstijgend. Dat betekent dat er gedurende het hele zorgtraject aandacht moet zijn voor deze aspecten.

4.4.1 Indicatie

Bij psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie zijn de volgende indicatiecategorieën te onderscheiden:

- symptomatische dragers van een SCA-(sub)type/patiënten met ADCA;
- pre-symptomatische dragers van een SCA-(sub)type;
- risicodragers van ADCA/SCA;
- naasten.

4.4.2 Maatschappelijke participatie

De eerste symptomen van de aandoening ADCA/SCA doen zich meestal niet eerder voor dan vanaf het 30^e levensjaar. Op het moment dat de aandoening zich dus kan gaan openbaren bevindt de zorgvrager zich midden in het maatschappelijk leven. Deelname aan dit maatschappelijk leven is voor de ADCA/SCA-zorgvrager net zo belangrijk als voor een niet-zorgvrager. Samen met de neuroloog en de overige betrokkenen uit het multidisciplinair team wordt dan ook gezocht naar manieren om de progressie van de aandoening zo veel mogelijk te vertragen en maatschappelijke participatie zo lang mogelijk te behouden. De bedrijfsarts is de primair aangewezen zorgverlener om de zorgvrager te ondersteunen bij het functioneren bij zijn werkzaamheden en begeleidt hem bij het informeren van de werkgever over de progressie van de aandoening en de impact die het heeft op het uitoefenen van zijn beroep. Indien gewenst kan de bedrijfsarts voor informatie over de progressie van de aandoening, therapiemogelijkheden en belastbaarheid bij de neuroloog, revalidatiearts, therapeut en/of huisarts terecht. Daarnaast wordt voor de begeleiding en ondersteuning van de zorgvrager rondom arbeidsparticipatie verwezen naar de Zorgmodule Arbeid 1.0 [31].

4.4.3 Psychosociale begeleiding

Voor alle indicatiecategorieën geldt dat de huisarts op de hoogte is van de situatie van de zorgvrager en zijn eventuele partner, thuis wonende kind(eren) en/of andere relevante naasten. De naasten kunnen dan ook altijd met hun vragen en problemen ten aanzien van psychosociale begeleiding bij hem terecht. De huisarts informeert/is op de hoogte welke maatschappelijk werkende of psycholoog in de buurt de naasten van de ADCA/SCA-zorgvrager kan begeleiden. Voor de zorgvragers zelf (symptomatische ADCA/SCA-patiënten, pre-symptomatische dragers van een SCA-(sub)type of risicodragers van ADCA/SCA) geldt dat zij via de huisarts terecht kunnen bij een maatschappelijk werkende of psycholoog in de buurt voor ondersteuning en begeleiding. Indien de zorgvrager dit wenst kan ook verwezen worden naar de begeleider die onderdeel uitmaakt van het revalidatieteam (mits een dergelijke therapeut ook onderdeel uitmaakt van het revalidatieteam).

Dragers van een SCA-(sub)type die na het stellen van de DNA-diagnose behoefte hebben aan psychosociale ondersteuning kunnen die ondersteuning krijgen van de psychosociaal medewerker die tijdens deze fase betrokken was.

4.4.4 Psychosociale begeleiding van kinderen van zorgvragers

Voor de kinderen jonger dan 18 jaar van dragers van een SCA-(sub)type of patiënten met ADCA/SCA geldt dat zij in principe nog niet in aanmerking komen voor DNA-diagnostiek. Door het meemaken van het ziekteproces van een ouder kan de jongere wel vragen hebben die de ouder niet direct kan beantwoorden. Het is belangrijk dat er in het zorgproces aandacht is voor deze jongere en dat hij met deze vragen bij de behandelend neuroloog of revalidatiearts van de ouder terecht kan. De neuroloog kan de jongere eventueel doorverwijzen naar een klinisch geneticus voor een informatief gesprek.

4.4.5 Psychosociale begeleiding van het gezin

De gestelde diagnose kan invloed hebben op de relatie van de zorgvrager met zijn naasten. Zowel tussen de zorgvrager en zijn partner, tussen de zorgvrager en zijn kind(eren) en tussen de zorgvrager, zijn kind(eren) en partner. Om er zorg voor te dragen dat deze relatie(s) de gewenste ondersteuning krijgen gedurende het gehele zorgtraject worden zowel de naaste(n) als de zorgvrager op de hoogte gesteld van de mogelijkheid om een systemische evaluatie (zie psychosociale zorg in hoofdstuk 5 **Generieke zorg**) te ondergaan. Op die manier wordt ingeschat in hoeverre de diagnose invloed heeft op de relatie tussen de zorgvrager en de naaste(n). Deze informatie wordt op meerdere momenten in het zorgtraject aangeboden. Met name rond de overgang naar verschillende levensfasen. Voorbeelden hiervan zijn:

- overgang naar middelbare school, MBO/HBO/universiteit, etc.;
- het moment dat de kinderen van de zorgvrager 18 jaar worden;
- als er sprake is van een kinderwens bij één van de gezinsleden;
- op het moment dat de zorgvrager gaat stoppen met werken.

Individueel zorgplan: ondersteuning

De zorgvrager bespreekt onderstaande onderwerpen met de relevante zorgverleners. De gemaakte afspraken worden vastgelegd in het IZP. Het is de taak van de zorgverlener waarmee de afspraak is gemaakt om er zorg voor te dragen dat de zorg voor partner, kind(eren) en/of naasten georganiseerd wordt. Te bespreken onderwerpen tussen zorgvrager en relevante zorgverlener(s):

Werk en maatschappelijk leven:

- Welke ondersteuning is gewenst (bedrijfsarts, huisarts, neuroloog, revalidatiearts, paramedici, maatschappelijk werkende, psycholoog).
- (ondersteuning bij) Informeren van werkgever (bedrijfsarts, huisarts, neuroloog, revalidatiearts, paramedici, maatschappelijk werkende, psycholoog).
- Bedrijfsarts.
- Benodigde ondersteuning rondom werk en de voortgang wordt opgenomen in het IZP.
- Afstemming tussen de bedrijfsarts en relevante zorgverleners (neuroloog, revalidatiearts en huisarts) bij langdurige uitval of verwachte langdurige uitval.
- Benodigde aanpassingen op het werk (inhoud en werkomstandigheden) worden beschreven in IZP en ook wordt plan van aanpak om dit te realiseren beschreven.
- Gewenste zorg en ondersteuning door neuroloog, revalidatiearts, paramedici, maatschappelijk werkende, psycholoog.

Psychosociale begeleiding:

- Inventariseren en faciliteren van gewenste zorg voor zorgvrager (door: huisarts, neuroloog, klinisch geneticus, revalidatiearts, paramedicus, maatschappelijk werkende en/of psycholoog);
- Informeren door zorgverlener naar impact van de aandoening op partner, kind(eren) en/of naaste(n) (door: huisarts, neuroloog, klinisch geneticus, revalidatiearts);
- Inventariseren en in gang zetten van gewenste zorg voor kinderen (door: huisarts, neuroloog, klinisch geneticus, maatschappelijk werkende e/of psycholoog);
- Inventariseren en in gang zetten van gewenste zorg voor kinderen jonger dan 18 jaar (door: huisarts, neuroloog, klinisch geneticus, revalidatiearts, maatschappelijk werkende en/of psycholoog);
- Inventariseren en in gang zetten van gewenste zorg voor partner (door: huisarts, neuroloog, revalidatiearts, klinisch geneticus, maatschappelijk werkende, psycholoog);
- Inventariseren en in gang zetten van gewenste zorg voor gezin (door: huisarts, neuroloog, revalidatiearts, klinisch geneticus, maatschappelijk werkende, psycholoog).

5 Generieke zorg

De generieke thema's voor zeldzame aandoeningen zijn door VSOP ontwikkeld binnen het kader van het project 'Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: De patiënt centraal'. Ze zijn dynamisch en aan ontwikkeling onderhevig. Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) is verantwoordelijk voor het signaleren van en inspelen op nieuwe ontwikkelingen binnen de generieke zorgthema's. Voor een volledige beschrijving per thema en een up-to-date overzicht kan de website www.zichtopzeldzaam.nl geraadpleegd worden. Voor deze zorgstandaard is gekozen voor de onderstaande thema's:

- **Concentratie en organisatie van zorg**
- **Communicatie en voorlichting**
- **Erfelijkheid**
- **Psychosociale zorg**

6 Kwaliteitsinformatie

De onderstaande kwaliteitscriteria zijn afgeleid van de zorgstandaard ADCA. Er is een opsplitsing gemaakt in criteria die gaan over de organisatie van zorg (6.1 **Organisatie van zorg**) en de criteria die gelden voor specifieke fasen in de zorg (6.2 **Diagnostiek, begeleiding en revalidatie** en 6.3 **Psychosociale en maatschappelijke ondersteuning**). In de kwaliteitscriteria wordt gesproken van neuroloog, revalidatiearts en klinisch geneticus. Hiermee worden bedoeld: een neuroloog, revalidatiearts en klinisch geneticus uit een expertisecentrum, neuroloog met een specialisatie op het gebied van bewegingsstoornissen en/of ataxie, revalidatiearts met een specialisatie in neurorevalidatie en/of een klinisch geneticus met een specialisatie in neurogenetica.

6.1 Organisatie van zorg

- De huisarts heeft gedurende alle fasen van het zorgtraject de regie over het zorgtraject en ziet erop toe dat alle betrokken zorgverleners uit het multi- en/of interdisciplinair team hun deel van de zorgtaken bespreken en vastleggen in het individueel zorgplan.
- De behandelend neuroloog is werkzaam in een expertisecentrum of heeft een specialisatie op het gebied van bewegingsstoornissen en/of ataxie.
- De klinisch geneticus is werkzaam in een expertisecentrum of heeft een specialisatie in neurogenetica.
- De revalidatiearts is werkzaam in een expertisecentrum of heeft een specialisatie in neurorevalidatie en heeft een gespecialiseerd team of staat daarmee in contact.
- Daar waar mogelijk vindt paramedische zorg dicht bij huis plaats.
- Zorgvragers met 'de eerste symptomen' (zoals: onzeker lopen, moeite met spreken of slikken, aanhoudende duizeligheid) van ADCA/SCA worden door de huisarts doorverwezen naar een neuroloog. Indien er sprake is van een familie bekend met ADCA/SCA in de voorgeschiedenis, dan is directe doorverwijzing naar een neuroloog uit een expertisecentrum of een neuroloog met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie wenselijk.
- Zorgvragers met een verwijzing naar de neuroloog en/of klinisch geneticus worden binnen 3 á 4 weken, na het verkrijgen van de verwijzing, door de neuroloog of klinisch geneticus gezien.
- Zorgvragers met symptomen van ADCA/SCA stemmen met de neuroloog, revalidatiearts en huisarts de frequentie van controle af.
- Niet-symptomatische zorgvragers of risicodragers maken samen met de huisarts en/of klinisch geneticus afspraken over en geven invulling aan hun (zorg)wensen en behoeften.

6.2 Diagnostiek, begeleiding en revalidatie

- Patiënten met ADCA en dragers van een SCA-(sub)type krijgen algemene informatie over erfelijkheid (ADCA) en een familiebrief (SCA) van de klinisch geneticus;
- Patiënten met ADCA/SCA en risicodragers van ADCA/SCA worden door een neuroloog en/of klinisch geneticus geïnformeerd over de voor- en nadelen van DNA-diagnostiek;

- Zorgvrager met een kinderwens worden door de klinisch geneticus geïnformeerd over de opties bij een kinderwens (onder andere de mogelijkheden van prenatale en preïmplantatie genetische diagnostiek);
- De betrokken zorgverleners leveren zorg volgens de zorgstandaard;
- Zorgverleners en zorgvrager stellen samen een individueel zorgplan op;
- Iedere zorgverlener is verantwoordelijk voor de zorg die past binnen zijn taak- en functieomschrijving.

6.3 Psychosociale en maatschappelijke ondersteuning

- De bedrijfsarts ondersteunt en begeleidt de zorgvrager, zodat deze zo lang mogelijk kan blijven participeren in werk.
- Er is zowel aandacht voor individuele psychosociale zorg van de zorgvrager en/of zijn naaste(n), als voor het systeem (gezin) waar de zorgvrager deel van uitmaakt.

Literatuur en Bronnen

- [1] 'Consultatiedocument Toetsingskader kwaliteitsstandaarden en meetinstrumenten.' College voor zorgverzekeringen, 2013
- [2] Coördinatieplatform Zorgstandaarden, 'Zorgstandaarden in Model,' ZonMw, Den Haag, 500/02/2010/3,2010.
- [3] KremerHPH et al., 'Casuïstiek Van gen naar ziekte; autosomaal dominante cerebellaire ataxieën.' Ned Tijdschr Geneesk. 2004;148:614-6.
- [4] Verbeek DS, van de Warrenburg BPC., 'Genetics of the Dominant Ataxias.' Semin Neurol. 2011; 31(5):461-9
- [5] Whaley NR et al., 'Autosomal dominant cerebellar ataxia type 1: A review of the phenotypic and genotypic characteristics. Orphanet Journal of Rare Diseases.' 2011;6(1):33
- [6] van de Warrenburg BP et al., 'Spinocerebellar ataxias in the Netherlands: prevalence and age at onset variance analysis.' Neurology. 2002;58:702-8
- [7] van de Warrenburg BP et al., 'Striking anticipation in spinocerebellar ataxia type 7: the infantile phenotype.' J Neurol 2001;248 (10):911-4
- [8] Moretti et al., 'Spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2) presenting with ophthalmoplegia and developmental delay in infancy.' Am J Med Genet A 2004;124A(4):392-6
- [9] Manto MU., 'The widespectrum of spinocerebellar ataxias (SCA's).' Cerebellum. 2005;4(1):2-6
- [10] Van Breukelen, S., 'Organisatie en concentratie van zorg bij zeldzame aandoeningen.' VSOP, 2014.
- [11] 'Integrale zorg voor chronisch zieken - Zorg voor chronisch zieken - Rijksoverheid.nl.' [Online]. Available: <http://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/zorg-voor-chronisch-zieken/integrale-zorg>. [Accessed: 14-Feb-2014].
- [12] H. W. Drewes, Boom, J.H.C., Graafmans, W.C., Struijs, J.N., and Baan, C.A., 'Effectiviteit van disease management. Een overzicht van de (internationale) literatuur,' RIVM, 260131001, 2008.
- [13] KNMG, V&VN, KNOV, KNGF, KNMP, NIP, NVZ, NFU, GGZ Nederland, NPCF, 'Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg.' 26-Jan-2010.
- [14] Besluit zorgplanbespreking AWBZ-zorg. 2009.
- [15] Coördinatieplatform Zorgstandaarden, 'Raamwerk individueel zorgplan.' maart-2012. Den Haag, ZonMw
- [16] Speijer, A.E.R.M., 'Zelfmanagement bij zeldzame aandoeningen.' VSOP, 2012.
- [17] E. H. Wagner, B. T. Austin, C. Davis, M. Hindmarsh, J. Schaefer, and A. Bonomi, "Improving chronic illness care: translating evidence into action," Health Aff. Proj. Hope, vol. 20, no. 6, pp. 64–78, Dec. 2001.
- [18] Hendriks, S.A., 'Communicatie en voorlichting bij zeldzame aandoeningen.' VSOP, 2012
- [19] Vajda, I., 'Patiëntenregisters bij zeldzame aandoeningen.' VSOP, 2012.
- [20] Justitie, M.v., Databankenwet. 1999, Staatsblad.
- [21] Gliklich, R. and N. Dreyer, Registries for Evaluating Patient Outcomes: A User's Guide to Registries Evaluating Patient Outcomes: Summary. 2007, Agency for Healthcare Research and Quality.
- [22] Diseases, E.U.C.o.E.o.R., Part III: Activities in EU member states and other european countries: The Netherlands, in 2011 Report on the state of the art of rare disease activities in Europe. 2011, EU.

- [23] Simerka, P., Aanbevelingen van de raad betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten, D.r.v.d.E. Unie, Editor. 2009, Europese Unie. p. 7-10.
- [24] Forrest, C.B., et al., The case for a global rare-diseases registry. *Lancet*, 2010. 377(9771): p. 1057-9.
- [25] Vajda, I., 'Preconceptie- en prenatale zorg bij zeldzame aandoeningen.' VSOP, 2012.
- [26] Verwijzing: de Preconceptie Indicatie Lijst (PIL):
<https://www.kennisnetgeboortezorg.nl/?file=16980&m=1528208087&action=file.download>
- [27] Staveren van R., 'Gezamenlijke besluitvorming in de praktijk. Patiëntgerichte gespreksvaardigheden'. *Ned Tijdschr Geneeskd*. 2011; 155: A3777.
- [28] Fonteyn, E.M. et al., "The effectiveness of allied health care in patients with ataxia: a systemic review. *J Neurol*. 2014;261:251-8
- [29] Miyai, I. et al., 'Cerebellar ataxia rehabilitation trial in degenerative cerebellar diseases'. *Neurorehabil Neur Repair*. 2012; 26:515-22
- [30] Richtlijn 'Niet-Acute cerebellaire ataxie', Nederlandse Vereniging voor Neuroloog (NVN) en Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), 2014
- [31] Coördinatieplatform Zorgstandaarden en het Kwaliteitsinstituut; Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport; Ministerie van Sociale Zaken en Werkgelegenheid, "Zorgmodule Arbeid 1.0: Begeleiding rondom arbeidsparticipatie van chronisch zieken. Den Haag, maart 2014, CBO.
- [32] Richtlijn 'Voorspellend DNA-onderzoek', Commissie Kwaliteit van de VKGN, aangepaste versie 20 september 2007

Aanvullende literatuur naar aanleiding van de Update van de Zorgstandaard

- [33] Marras, C., et al., Nomenclature of genetic movement disorders: Recommendations of the international Parkinson and movement disorder society task force. *Mov Disord.*, 2016. Apr;31(4):436-57.
- [34] Tykalova, T, et al., Speech changes after coordinative training in patients with cerebellar ataxia: a pilot study. *Neurol Sci*. 2016 Feb;37(2):293-6.
- [35] Santos de Oliveira, L.A, et al., Decreasing fall risk in spinocerebellar ataxia. *J Phys Ther Sci*. 2015 Apr;27(4):1223-5.
- [36] Synofzik, M., Ilg, M., Motor training in degenerative spinocerebellar disease: ataxia-specific improvements by intensive physiotherapy and exergames. *Biomed Res Int*. 2014;2014:583507.
- [37] Fonteyn, E.M., et al., Gait adaptability training improves obstacle avoidance and dynamic stability in patients with cerebellar degeneration. *Gait Posture*. 2014;40(1):247-51.

Bijlage 1 Projectorganisatie

Projectorganisatie eerste versie van de Zorgstandaard ADCA

Projectteam Zorgstandaarden voor Zeldzame Aandoeningen- de Patiënt Centraal-

Mevr. drs. S.A (Sigrid) Hendriks, jeugdarts n.p./beleidsmedewerker zeldzame aandoeningen VSOP, projectleider deelproject Zorgstandaard Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie (tot 1 oktober 2013)
Mevr. drs. K. (Kim) Karsenberg, beleidsmedewerker zeldzame aandoeningen VSOP, projectleider deelproject Zorgstandaard Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie (per 1 oktober 2013)
Mevr. C.W. (Silvia) van Breukelen Bsc, coördinator zeldzame aandoeningen en fondsenwerving VSOP, projectcoördinator
Mevr. drs. I. (Ilze) Roelofs, medewerker projecten & communicatie zeldzame aandoeningen VSOP, projectondersteuning
Dhr. J. Apperloo, bestuurslid, contactpersoon ADCA-VN (tot 13 februari 2014)
Dhr. H. Lambalgen bestuurslid, contactpersoon ADCA-VN (vanaf 13 februari 2014)

Ontwikkelgroep

Dhr. dr. B.P.(Bart) van de Warrenburg, neuroloog
Mevr. dr. E. (Esther) Brusse, neuroloog
Mevr. dr. J. (Jetty) van Meeteren, revalidatiearts
Mevr. dr. S. (Sascha) Vermeer, klinisch geneticus

Klankbordgroep

Mevr. B. (Bernadette) Zandkuijl
Mevr. I. (Ineke) de Graaf-van Vonno
Mevr. J. (Jolien) Visser
Dhr. R. (Rolf) Hoekstra
Dhr. B. (Balthasar) Schaap

Leesgroep

Mevr. dr. I.M.J.(Imelda) de Groot, revalidatiearts
Mevr. drs. C. (Corien) Verschuuren-Bemelmans, klinisch geneticus

Autorisatie

De Zorgstandaard ADCA is geautoriseerd door de volgende wetenschappelijke verenigingen:
Nederlandse Vereniging voor Neurologie (NVN). Dhr. dr. B.P. (Bart) van den Warrenburg is door de vereniging gemandateerd om aan de ontwikkeling van de Zorgstandaard ADCA mee te werken.
Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen (VRA). Mevr. dr. J. (Jetty) van Meeteren is door de vereniging gemandateerd om aan de ontwikkeling van de Zorgstandaard ADCA mee te werken.

De Zorgstandaard ADCA is op persoonlijke titel geautoriseerd door:
Mevr. dr. S. (Sascha) Vermeer, klinisch geneticus

Onderhoudscommissie

Voorzitter: bestuurslid ADCA VN

Leden: Bestuurslid ADCA VN

Dhr. dr. B.P.(Bart) van de Warrenburg, neuroloog

Mevr. dr. E. (Esther) Brusse, neuroloog

Mevr. dr. J. (Jetty) van Meeteren, revalidatiearts

Mevr. dr. S. (Sascha) Vermeer, klinisch geneticus

Projectorganisatie van de update van de Zorgstandaard ADCA versie 2.0 (2019)

Onderhoudsgroep/ontwikkelgroep

Dhr. dr. B.P.(Bart) van de Warrenburg, neuroloog

Mevr. dr. E. (Esther) Brusse, neuroloog

Mevr. dr. J. (Jetty) van Meeteren, revalidatiearts

Mevr. dr. S. (Sascha) Vermeer, klinisch geneticus

Mevr. Drs. C. (Corien) Verschuuren-Bemelmans, klinisch geneticus

Mevr. L. (Louise) Mennen, afgevaardigde namens ADCA-VN

Adviesgroep

Mevr. drs. M. (Meyke) Schouten, klinisch geneticus

Mevr. dr. A.J.A (Anneke) Kievit, klinisch geneticus

Dhr. Prof. Dr. H.P.H (Berry) Kremer, neuroloog

Mevr. drs.H.J.R. (Hanneke) van Duijnhoven, revalidatiearts

Dhr. Drs. J.J. (Jeroen) de Vries, neuroloog

Mevr. G. (Gabriëlle) Donné-Op den Kelder, namens ADCA-VN

Klankbordgroep

Mevr. B. (Bernadette) Zandkuijl

Mevr. I. (Ineke) de Graaf-van Vonno

Mevr. J. (Jolien) Visser

Dhr. R. (Rolf) Hoekstra

Dhr. B. (Balthasar) Schaap

Autorisatie

De Zorgstandaard ADCA 2.0 is geautoriseerd door de volgende wetenschappelijke verenigingen:

Nederlandse Vereniging voor Neurologie (NVN). Dhr. dr. B.P. (Bart) van den Warrenburg is door de vereniging gemandateerd om aan de ontwikkeling van de Zorgstandaard ADCA mee te werken.

Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen (VRA). Mevr. dr. J. (Jetty) van Meeteren is door de vereniging gemandateerd om aan de ontwikkeling van de Zorgstandaard ADCA mee te werken.

De Zorgstandaard ADCA 2.0 is op persoonlijke titel geautoriseerd door:

Mevr. dr. S. (Sascha) Vermeer, klinisch geneticus

Onderhoudscommissie

De zorgstandaard ADCA wordt eens in de vijf jaar, of vaker indien nodig, tijdens het overleg tussen bestuur ADCA VN en Medische Adviesraad ADCA VN besproken. Zie [Bijlage 3 Onderhoudsplan](#).

Bijlage 2 Checklist Individueel zorgplan

Deze checklist dient als basis voor het opstellen van het individueel zorgplan voor de ADCA/SCA-zorgvrager. Per fase in het zorgtraject worden de zorgaspecten (per zorgverlener) beschreven die in het IZP aan bod kunnen komen. Het is een overzicht van de IZP-onderdelen die ook al in hoofdstuk 4 zijn beschreven. Zoals gezegd dient de checklist als basis en is dus niet volledig. Iedere zorgvrager zal het IZP in overleg met de betrokken zorgverleners aanvullen en afstemmen op de eigen zorg wensen en behoeften.

Fase 1: vroegtijdige onderkenning en preventie

- De zorgvragers met een kinderwens bespreken onderstaande onderwerpen met de klinisch geneticus uit het expertisecentrum of een klinisch geneticus met een specialisatie in neurogenetica:
 - risico op ADCA/SCA;
 - opties bij kinderwens;
 - gynaecologische begeleiding.
- Pre-symptomatische zorgvragers of risicodragers van ADCA/SCA maken samen met de huisarts en/of klinisch geneticus afspraken over hun (zorg)wensen en behoeften en leggen deze ook vast. Het advies aan pre-symptomatische zorgvragers is om met de huisarts de frequentie van controleafspraken gericht op ADCA/SCA af te stemmen.

Fase 2: Diagnostiek

Bij ADCA/SCA-zorgvragers kan er sprake zijn van symptomatische zorgvragers en niet-symptomatische zorgvragers. In principe is het opstellen van een IZP alleen voor symptomatische zorgvragers wenselijk (zie Fase 3).

Voor pre-symptomatische zorgvragers met SCA geldt dat het zorgtraject (voorlopig) stopt na het stellen van de DNA-diagnose. Aan het einde van het diagnosetraject is het in ieder geval belangrijk dat de zorgvrager weet:

- Wat hij nu en in de toekomst van 'de zorg' mag verwachten.
- Waar hij moet zijn of wat hij moet doen op moment dat 'de eerste symptomen' (zoals: onzeker lopen, moeite met spreken of slikken, aanhoudende duizeligheid) zich openbaren.
- Waar hij terecht kan met overige vragen.
- Daarnaast maken de zorgvrager en huisarts afspraken over (eventuele) controleafspraken (zie Fase 1).

Daarnaast bespreekt de klinisch geneticus uit het expertisecentrum of de klinisch geneticus met een specialisatie in neurogenetica in ieder geval de volgende onderwerpen:

- Activiteiten of levensstijl (aanpassingen) die de zorgvrager kan doen om de progressie van de aandoening zoveel mogelijk te vertragen.
- Hoe om te gaan met werk en de aandoening (zie ook [4.4.2 Maatschappelijke participatie](#)).
- Het vinden en omgaan met informatie (op internet) over de aandoening.

- Deelname aan en informatie over wetenschappelijk onderzoek.
- Er wordt afgesproken welk zorgtraject voor de zorgvrager het meest geschikt is.
- De doorverwijsmogelijkheden naar bijvoorbeeld neuroloog of psychosociaal medewerker.
- Dat men contact op kan nemen met de klinisch geneticus als er vragen zijn.
- Dat de klinisch geneticus kan adviseren als er sprake is van een kinderwens.

Fase 3: Begeleiding en revalidatie

Symptomatische zorgvragers

Zorgvragers met symptomen van ADCA/SCA krijgen met minimaal 3 zorgverleners te maken in hun zorgtraject. Om de zorg die gegeven wordt door de verschillende zorgdisciplines goed te beschrijven wordt deze per zorgverlener geformuleerd:

Neuroloog

Te bespreken onderwerpen en punten waarop afspraken gemaakt moeten worden tussen de symptomatische zorgvrager met ADCA/SCA en de neuroloog uit het expertisecentrum of de neuroloog met een specialisatie in bewegingsstoornissen en/of ataxie:

- Frequentie van controle wordt afgestemd.
- Zorgvrager en neuroloog stemmen de inhoud van het consult af.
- Moment waarop IZP geëvalueerd gaat worden aangaande de zorgtaken en verantwoordelijkheden van de neuroloog (zorgperiode die IZP dus gaat beslaan).
- Neuroloog en zorgvrager stemmen af wie regievoerder in die zorgfase is. Neuroloog stemt dit af met overige betrokkenen in multi- en/of interdisciplinair team.
- Neuroloog informeert zorgvrager over aandoening en in IZP wordt opgenomen wat de wensen en behoeften van de zorgvrager zijn ten aanzien van de huidige symptomen/klachten/beperkingen.
- De neuroloog informeert de zorgvrager over de zorgmogelijkheden die er zijn, op basis van de wensen en behoeften van de zorgvrager wordt de zorg beschreven in het IZP.
- De neuroloog informeert de zorgvrager over leefstijl (aanpassingen) en de progressie van de aandoening. In het IZP worden wensen en behoeften van zorgvrager ten aanzien van dit onderwerp genoteerd.
- De neuroloog informeert naar de rol en mogelijke ondersteuningwensen bij de eventuele partner, kind(eren) en/of naasten.
- De neuroloog informeert de zorgvrager over informatie op internet over de aandoening en hoe hiermee om te gaan. In het IZP wordt genoteerd of dit onderwerp wel/niet onderdeel is van te bespreken punten tijdens een volgend consult.
- De neuroloog informeert de zorgvrager over wetenschappelijk onderzoek, registraties en biobanken. In het IZP wordt genoteerd wat de wensen en behoeften van de zorgvrager ten aanzien van deze onderwerpen zijn.
- Doorverwijzing naar revalidatiearts en eventuele andere specialisten.
- Indien het een patiënt met ADCA betreft waarbij (nog) geen specifiek SCA-(sub)type is gevonden informeren naar wensen en behoeften t.a.v. toekomstig DNA-diagnostiek.

Revalidatiearts

Te bespreken onderwerpen en punten waarop afspraken gemaakt moeten worden tussen de symptomatische zorgvrager met ADCA/SCA en de revalidatiearts uit het expertisecentrum of de revalidatiearts met een specialisatie in neurorevalidatie:

- Frequentie van controle wordt afgestemd.
- Moment waarop IZP aangaande zorgtaken en verantwoordelijkheden van de revalidatiearts geëvalueerd gaat worden.
- Revalidatiearts controleert wie in die periode de hoofdbehandelaar/regievoerder is.
- Revalidatiearts brengt de wensen, behoeften en doelen van de zorgvrager in kaart. Dit gebeurt aan de hand van in ieder geval de volgende onderwerpen:
 - Progressie van de aandoening;
 - Persoonlijk perspectief zorgvrager;
 - Zelfmanagement vaardigheden;
 - Gezondheidsproblemen;
 - Persoonlijke behandeldoelen;
 - Gezamenlijke besluitvorming en deze wordt vastgelegd in het IZP;
 - Zelfmanagementplan;
 - Individueel behandelplan;
 - Maatschappelijke/sociale participatie en functioneren;
 - Psychosociale ondersteuning;
 - Kwaliteit van leven;
 - Rol en ondersteuning van eventuele partner, kind(eren) en/of naasten;
 - Levensfase en ziektefase en daarbij horende onderwerpen als: kinderwens, werk, huisvesting, mantelzorg, aanpassingen in huis, vervoersmogelijkheden etc.

Huisarts

Te bespreken onderwerpen en punten waarop afspraken gemaakt moeten worden tussen de symptomatische zorgvrager met ADCA/SCA en de huisarts:

- Frequentie consult wordt afgestemd.
- Vastleggen rol van huisarts.
- Huisarts en zorgvrager bespreken wensen en behoeften van zorgvrager onder andere ten aanzien van onderwerpen die in een eerder stadium met de revalidatiearts zijn besproken (zie Individueel zorgplan revalidatiearts).
- Huisarts inventariseert, met toestemming van zorgvrager, de bevindingen van eventuele partner, kind(eren) en/of naasten ten aanzien van progressie van de aandoening.

Paramedici

Te bespreken onderwerpen en punten waarop afspraken gemaakt moeten worden tussen de symptomatische zorgvrager met ADCA/SCA en de paramedicus:

- Frequentie van bezoek.
- Evaluatie van therapie en evaluatiemoment IZP.

- Formuleren van wensen, behoeften en doelen zorgvrager ten aanzien van zorgtaken en verantwoordelijkheden van paramedicus.
- Bepalen van geschikte hulpmiddelen en ondersteuning.
- Bespreken van de rol van de eventuele partner, kind(eren) en/of naasten.
- Bepaling therapie en eventuele afstemming met revalidatiearts.

Fase 4: psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie

Maatschappelijke participatie symptomatische zorgvragers

Voor deze groep zorgvragers is het wenselijk dat zij zo lang mogelijk kunnen blijven deelnemen aan het maatschappelijk leven. Daarom is een belangrijke rol in het zorgtraject weggelegd voor de bedrijfsarts.

Bedrijfsarts:

- Begeleiden bij het functioneren in werk (inventariseren welke ondersteuning gewenst is om werkzaamheden uit te kunnen voeren).
- Bij begeleiding en ondersteuning gebruik maken van de Zorgmodule Arbeid 1.0.
- Voor informatie over progressie en therapiemogelijkheden (schriftelijk) contact onderhouden met neuroloog, revalidatiearts, paramedici en huisarts.
- (zorgvrager ondersteunen bij) Informeren van werkgever.
- Benodigde aanpassingen op het werk (inhoud en werkomstandigheden) worden beschreven in IZP en ook wordt plan van aanpak om dit te realiseren beschreven.

Overige zorgverleners:

- Inventariseren en faciliteren van gewenste ondersteuning (huisarts, neuroloog, revalidatiearts, paramedici, maatschappelijk werkende, psycholoog).
- (zorgvrager ondersteunen bij) Informeren van de werkgever (huisarts, neuroloog, revalidatiearts, paramedici, maatschappelijk werkende, psycholoog).

Psychosociale begeleiding

- Inventariseren en faciliteren van gewenste zorg voor zorgvrager (door: huisarts, neuroloog, klinisch geneticus, revalidatiearts, paramedicus, maatschappelijk werkende en/of psycholoog).
- Informeren door zorgverlener naar impact van de aandoening op partner, kind(eren) en/of naaste(n) (door: huisarts, neuroloog, klinisch geneticus, revalidatiearts).
- Inventariseren en in gang zetten van gewenste zorg voor kinderen (door: huisarts, neuroloog, klinisch geneticus, maatschappelijk werkende e/of psycholoog).
- Inventariseren en in gang zetten van gewenste zorg voor kinderen jonger dan 18 jaar (door: huisarts, neuroloog, klinisch geneticus, revalidatiearts, maatschappelijk werkende en/of psycholoog).
- Inventariseren en in gang zetten van gewenste zorg voor partner (door: huisarts, neuroloog, revalidatiearts, klinisch geneticus, maatschappelijk werkende, psycholoog).
- Inventariseren en in gang zetten van gewenste zorg voor gezin (door: huisarts, neuroloog, revalidatiearts, klinisch geneticus, maatschappelijk werkende, psycholoog).

Bijlage 3 Onderhoudsplan

Bij oplevering van de zorgstandaard ADCA door de projectleider van de VSOP, wordt het product evenals de verantwoordelijkheid overgedragen aan de ADCA Vereniging Nederland (ADCA-VN). De leden van de onderhoudscommissie zullen samen met het bestuur van de ADCA-VN vanaf het moment van oplevering van de zorgstandaard de verantwoordelijkheid nemen voor het actueel houden en (verder) implementeren van deze zorgstandaard.

De navolgende leden hebben zitting in de onderhoudscommissie:

- Voorzitter ADCA Vereniging Nederland
- Bestuurslid ADCA Vereniging Nederland
- Alle leden van de Medische Adviesraad ADCA-VN

Op ad hoc basis kunnen (al dan niet eerder betrokken) experts en wetenschappers door bovenstaande personen benaderd worden voor inhoudelijke inbreng, consultatie en vertegenwoordiging in de onderhoudsgroep die zich bezig gaat houden met de inhoudelijke update van de Zorgstandaard ADCA.

Verantwoordelijkheden van de leden van de onderhoudscommissie:

Herbeoordeling van de inhoud van deze zorgstandaard vindt eens per vijf jaar plaats of eerder indien gewenst (bijvoorbeeld vanwege ontwikkelingen op het gebied van diagnostiek, behandeling, begeleiding, etc.).

Het herbeoordelingstraject wordt opgenomen in de bestaande overlegstructuur van de ADCA-VN en zal aan de orde komen tijdens de periodieke bestuursvergaderingen en bijeenkomsten van de Medische Adviesraad van de ADCA-VN. Herbeoordeling door de onderhoudscommissie kan leiden tot een herzieningstraject, tijdens het traject worden zowel inhoudelijke als tekstuele aanpassingen voorgesteld en uitgevoerd. Het bestuur van de ADCA-VN en de onderhoudsgroep overwegen op basis van de impact van de aanpassingen op de patiëntenzorg of autorisatie door de betrokken beroepsverenigingen en/of individuen (opnieuw) moet plaatsvinden en zetten zo nodig dit autorisatietraject in.

Bij twijfel worden de betreffende werkgroepen van de betrokken wetenschappelijke- en beroepsverenigingen hierover geconsulteerd. Grote wijzigingen in beleid dienen bij de uitvoerende zorgverleners via de verenigingen van hun beroepsgroepen onder de aandacht te worden gebracht.

Bijlage 4 Zoekstrategie herziening Zorgstandaard

| onderwerp | Zoekterm | Code | Datum | Database | Hits |
|-----------|--|--|-----------|----------|------|
| P | Autosomal dominant cerebellar ataxia or spinocerebellar ataxia | ((Autosomal[All Fields] AND dominant[All Fields] AND ("cerebellar ataxia"[MeSH Terms] OR ("cerebellar"[All Fields] AND "ataxia"[All Fields]) OR "cerebellar ataxia"[All Fields])) OR ("spinocerebellar ataxias"[MeSH Terms] OR ("spinocerebellar"[All Fields] AND "ataxias"[All Fields]) OR "spinocerebellar ataxias"[All Fields] OR ("spinocerebellar"[All Fields] AND "ataxia"[All Fields]) OR "spinocerebellar ataxia"[All Fields])) | | | |
| AND | Organisatie van zorg | ((("Delivery of Health Care, Integrated"[Mesh]) OR "Comprehensive Health Care"[Mesh]) OR "Disease Management"[Mesh]) OR "Patient Care Team"[Mesh]) OR "Continuity of Patient Care"[Mesh] | 22-1-2018 | Pubmed | 32 |
| AND | fysiotherapie, ergotherapie, logopedie | ((("occupational therapy"[MeSH Terms] OR ("occupational"[All Fields] AND "therapy"[All Fields]) OR "occupational therapy"[All Fields]) OR ("physical therapy modalities"[MeSH Terms] OR ("physical"[All Fields] AND "therapy"[All Fields] AND "modalities"[All Fields]) OR "physical therapy modalities"[All Fields] OR ("physical"[All Fields] AND "therapy"[All Fields]) OR "physical therapy"[All Fields])) OR ("physical therapy modalities"[MeSH Terms] OR ("physical"[All Fields] AND "therapy"[All Fields] AND "modalities"[All Fields]) OR "physical therapy modalities"[All Fields] OR "physiotherapy"[All Fields])) OR ("speech therapy"[MeSH Terms] OR ("speech"[All Fields] AND "therapy"[All Fields]) OR "speech therapy"[All Fields])) | 2-1-2018 | Pubmed | 107 |