

# Jaarplan

## AJN commissie Zorg voor Zeldzaam augustus 2024 – augustus 2025

De commissie Zorg voor Zeldzaam werkt vanuit de opdracht: Het vergroten van 'awareness' met betrekking tot zeldzame aandoeningen onder jeugdartsen, vroegsignalering versterken en jeugdartsen profileren in het werkveld. Aan de hand van de belangrijkste taken en speerpunten zoals beschreven op de [website van de AJN](#) zal dit jaarplan worden vormgegeven.

1. Bruggen slaan tussen de jeugdgezondheidszorg en het werkveld "zeldzaam" onder meer door mee te doen met onderzoeks- en beleidsprojecten
2. Scholing initiëren en/of organiseren over de problemen rondom zeldzaam
3. Periodieke aandacht voor aan zeldzaam gerelateerde onderwerpen via de AJN media
4. Publicaties voor awareness

### Geplande deelname onderzoeks- en beleidsprojecten:

*AJN Standpunt Zorg voor niet-schoolgaande kinderen met ontwikkelingsproblematiek - de rol van de jeugdarts:* Vanuit de commissie (kartrekker Heleen) zijn we bezig met de ontwikkeling van een standpunt met betrekking tot kinderen met een ontwikkelingsachterstand die niet naar school gaan. Vanuit de praktijk komt naar voren dat deze kinderen op veel vlakken tussen wal en schip vallen, inclusief bij de zorg vanuit de JGZ. In 2024 heeft het bestuur van de AJN meegelezen, een vernieuwde versie zal in najaar 2024 geschreven worden met als doel vaststelling en promotie van het standpunt in 2025.

*Erasmus project pre-conceptie:* Vanuit het Erasmus MC is de werkgroep benaderd rondom de pre-conceptie screening werkgroep. Eveline is namens de commissie aangehaakt. Momenteel is de werkgroep bezig met een (hernieuwde) subsidieaanvraag.

*Regionale zorg zeldzame spierziekten SMA/FSHD:* Vanuit de commissie zijn Berna en Sigrid betrokken bij de aanvraag voor een vervolgproject over regionale zorg bij zeldzame spierziekten, vanuit specialistengelden (FMS). Het project start in september 2024. Plan is om een blauwdruk te maken voor de ziekten SMA/FSHD voor het opzetten van regionaal zorgnetwerk. Dit raamwerk moet dan ook verbreed worden zodat het ingezet kan worden voor andere ziekten op regionaal niveau. Plan is om in 2 regio's (Noord-Nederland en Arnhem/Nijmegen) een pilot te gaan doen, waarbij in beide regio's een jeugdarts meedoet en bekostigd is.

*ONTIME (Metakids):* Het project start in januari 2025. ONTIME zet in op nieuwe kennis over vroege signalen, versterkte bewustwording door educatieprogramma's en een gestandaardiseerde verwijzingsroute vanuit de JGZ naar kinderartsen en metabole laboratoria. Vanuit de commissie is Roselin als hoofdonderzoeker betrokken en Sigrid bij het educatieprogramma. Implementatie van (het voor de JGZ heel geschikt) ontwikkelingsinstrument SINDA zit ook verwerkt in dit onderzoeksproject.

<https://metakids.nl/onderzoek/ontime-project/>

*InKaart:* een project vanuit de VU met als doel om een databank te maken met info verkregen door vragenlijsten aan mensen die ofwel zelf ofwel een kind hebben met een beperking. Vanuit deze databank kunnen onderzoekers dan inzichten en vraagstellingen beantwoorden. Eveline is aanspreekpunt vanuit de commissie.

### **Geplande scholingen:**

- 13 september 2024 Zeldzaam in de praktijk, Jeugdarts Opleiding NSPOH (Sigrid)
- 22 november 2024 Zeldzaam in de praktijk, Jeugdarts Opleiding TNO (Sigrid)
- (verwacht) juli 2025 Zeldzaam in de praktijk & Van Wiechenonderzoek, Jeugdarts Opleiding TNO (Sigrid & Roselin)

### **Periodieke aandacht voor aan zeldzaam gerelateerde onderwerpen AJN media:**

Via social media en LinkedIn worden jaarlijks meerdere bijzondere dagen uitgelicht door diverse commissieleden. We houden hiervoor een [awareness kalender](#) bij.

### **Geplande publicaties voor awareness:**

- Artikel "50 jaar hielprikscreening" en nieuwsbericht ONTIME subsidie in JA! #62 Preventie en Screening (gepland nov 2024) door Sigrid
- Presentatie "Vroegsignalering van ontwikkelingsachterstand en metabole ziekten" op het ESN congres (21 nov 2024) door Roselin
- Presentatie "Motorische ontwikkelingsachterstand vroeg opsporen" op het Vakblad Vroeg congres (3 dec 2024) door Roselin
- Essay over inzet van de arts M+G bij zorg & welzijn voor kinderen met anders verlopende ontwikkeling (begin 2025) door Roselin
- Hoofdstuk "Ontwikkelingsachterstand" voor het nieuwe leerboek Probleem Georiënteerd Denken in de Jeugdgezondheidszorg (gepland begin 2025) door Roselin
- AJN Standpunt Zorg voor niet-schoolgaande kinderen met ontwikkelingsproblematiek - de rol van de jeugdarts (gepland 2025) door Heleen + geplande promotie daaromheen
- Artikel "10 vragen over ontwikkelingsachterstand" in NTvG (gepland aug 2025) door Roselin
- PM; Artikel Heleen TJGZ naar preventieve zorg voor kinderen in KDC's?