

Jaarverslag

AJN commissie Zorg voor Zeldzaam

augustus 2023 – augustus 2024

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 jaarverslag 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

Deelname onderzoeks- en beleidsprojecten:

SINDA praktijktest: De SINDA is een nieuw, gevalideerd ontwikkelingsinstrument om kinderen met een hoog risico op ontwikkelingsstoornissen op te sporen. Het is ontworpen voor de eerste lijn. Roselin is betrokken vanuit de commissie.

Elearning zeldzame aandoeningen - rol van de jeugdarts: de commissie is eerder betrokken geweest bij de Elearning 'zeldzaam in de praktijk' die tot juli 2024 was ondergebracht is bij het Erfocentrum. De SBD groep heeft de scholing van het Erfocentrum overgenomen, en is beschikbaar via [SDB webshop | Zeldzaam in de praktijk - Jeugdartsen](#). De Elearning is onderdeel van de scholing aan jeugdartsen in opleiding bij TNO en NSPOH. Sigrid is betrokken vanuit de commissie.

Richtlijnontwikkeling NVK ontwikkelingsachterstand: Bij de ontwikkeling van de vernieuwde NVK richtlijn ontwikkelingsachterstand hebben meerdere commissieleden als reviewers deelgenomen.

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 september 2024 ontwikkeld zijn 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. Indien goedgekeurd komt er mogelijk vacatiegeld voor deelname van een jeugdarts.

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 regionale 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): Vanuit de commissie is meegedacht en -geschreven aan de aanvraag voor deze onderzoekssubsidie. Het doel van het project is het eerder signaleren van metabole ziekten. ONTIME zet in op nieuwe kennis over vroege signalen, versterkte bewustwording door educatieprogramma's en een gestandaardiseerde verwijzroute vanuit de JGZ naar kinderartsen en metabole laboratoria. De Postcodeloterij heeft de subsidieaanvraag (1.2M) goedgekeurd. Het project start in januari 2025. ONTIME is uniek omdat jeugdartsen via de Commissie Zorg voor Zeldzaam vanaf het begin van de aanvraag betrokken zijn. Dit maakte het mogelijk om grote onderzoek- en beleidsvragen vanuit de JGZ in het projectplan te verwerken. Vanuit de commissie is Roselin als hoofdonderzoeker betrokken en Sigrid bij het educatieprogramma. <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.

Overleg centrum voor ontwikkelingsachterstand WKZ Utrecht: vanuit de ontwikkelingspoli van het WKZ is de wens uitgesproken voor het verbeteren van regionale samenwerking en gezamenlijke scholing. Concreet resultaat is een *samenwerkingskaart* en een *contactkaart* (laatste versie volgt zsm). Vanuit dit overleg vindt inmiddels 4x per jaar een bijeenkomst plaats voor jeugdartsen, kinderartsen en andere betrokken zorgverleners rond dit thema. Vanuit de commissie zijn Sigrid en Veronique hierbij betrokken.

Gegeven scholingen:

- 3 oktober 2023 scholing Zeldzaam in de praktijk, AJN Zeeland (Sigrid en Veronique)
- 3 april 2024 scholing Zeldzaam in de praktijk, AJN Noord Nederland (Sigrid en Veronique)
- 1 februari Zeldzaam in de praktijk, Jeugdarts Opleiding NSPOH (Sigrid)
- 2 februari Zeldzaam in de praktijk, Jeugdarts Opleiding TNO (Sigrid)
- 9 juli Zeldzaam in de praktijk & Van Wiechenonderzoek, Jeugdarts Opleiding TNO (Sigrid & Roselin)

Periodieke aandacht voor aan zeldzaam gerelateerde onderwerpen via AJN media:

Via social media en LinkedIn zijn afgelopen jaar meerdere bijzondere dagen uitgelicht door diverse commissieleden. Via AJN media kan hierbij gedacht worden aan het bericht over [ontwikkelingsachterstand in het algemeen](#), het [ONTIME project](#) en [zeldzame ziekte](#).

Publicaties voor awareness:

- Artikel "[SINDA helpt ontwikkelingsstoornissen eerder ontdekken](#)" in Vakblad Vroeg (dec 2023), geschreven door Roselin.
- Reactie op artikel Medisch Contact "[Tijd om de hiepriek uit te breiden](#)" (feb 2024). De commissie heeft gereageerd op een artikel in Medisch Contact over de rol van de JGZ bij mogelijke uitbreiding van de hiepriek.
- Hoofdstuk "Ontwikkelingsachterstand" voor het nieuwe leerboek Probleem Georiënteerd Denken in de Jeugdgezondheidszorg, geschreven door Roselin.
- Presentatie "Ontwikkelingsstoornissen vroeg ontdekken" (met oa de 6 signalen om een zeldzame ziekte vroeg te signaleren) gegeven op het SCEM congres de Expertisedag voor de jeugdverpleegkundige (maart 2024) door Roselin.