

Geachte heer/mevrouw,

Hierbij ontvangt u een informatiepakket voor uw huisarts. Het pakket bestaat uit een brochure en een begeleidende brief. De brochure en begeleidende brief zijn bedoeld voor de situatie dat de diagnose kort geleden is gesteld. U kunt deze informatie overhandigen aan de praktijkassistente van uw huisarts en tegelijkertijd een afspraak met uw huisarts maken (voor ongeveer een week daarna) om de informatie te bespreken. Uw huisarts heeft dan de mogelijkheid om het materiaal door te nemen voordat u op gesprek komt. Dit is natuurlijk niet aan de orde wanneer u uw situatie uitgebreid besproken heeft met uw huisarts en de informatie en afspraken reeds duidelijk zijn. Het uitdelen van de brochure aan uw huisarts kan dan ondersteuning bieden om, indien nodig, de laatste stand van zaken met uw huisarts te bespreken.

Normaal gesproken hebben huisartsen een begeleidende en in veel gevallen een coördinerende rol bij *chronisch* ziekten. Maar omdat neurodegeneratieve stofwisselingsziekten zeldzaam zijn, weet de huisarts in het algemeen weinig over dit ziektebeeld. In het informatiepakket staat beknopt beschreven wat de huisarts over de symptomen en de behandeling van uw aandoening moet weten.

De huisartsenbrochure is gemaakt door de VKS (Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten), samen met de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG), en is gecontroleerd door medisch specialisten. Hij is geschreven voor de huisarts. De gegevens in de brochure worden daarom kort, zakelijk, en in medisch vakjargon weergegeven. Natuurlijk staat het u vrij om de brochure door te lezen. Het kan zijn dat onderdelen van de brochure confronterend overkomen.

De huisarts speelt vaak een belangrijke rol in de zorgverlening aan mensen met een zeldzame aandoening en hun naasten. In de regel wordt de betrokkenheid van de huisarts groter naarmate u de aandoening langer heeft. Bedenk voor het gesprek welke rol uw huisarts kan hebben in uw zorg:

- Hoe is de relatie met uw huisarts nu? Zijn er in het nabije verleden zaken voorgevallen die de relatie met uw huisarts verstoord hebben? Praat hier dan ook open over. Het valt voor een huisarts soms ook moeilijk om goede keuzes te maken bij zeldzame ziekten;
- Wat verwacht u van uw huisarts? Wat organiseert u zelf en wat verwacht u dat uw huisarts regelt? Kan uw huisarts een coördinerende rol vervullen?

Hoewel deze brochure uw huisarts helpt om u beter te begeleiden, zal uw huisarts geen specialist worden op het gebied van neurodegeneratieve stofwisselingsziekten. Daarvoor ziet hij/zij te weinig mensen met uw aandoening. Voor complexe vragen zult u altijd een beroep moeten blijven doen op een in neurodegeneratieve stofwisselingsziekten gespecialiseerde behandelaar. Wij raden u aan *regelmatig* op controle te gaan bij een dergelijke behandelaar. Namen van behandelaars kunt u bij de VKS opvragen.

Wij hopen dat dit informatiepakket een waardevolle bijdrage kan leveren aan de zorg die uw huisarts kan bieden bij neurodegeneratieve stofwisselingsziekten.

Met vriendelijke groeten,

Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)