



Geachte heer/mevrouw,

Hierbij ontvangt u een brief voor uw huisarts over de zeldzame aandoening Cornelia de Lange syndroom. Bij uw kind is deze diagnose gesteld. De brief verwijst naar een digitale brochure over het Cornelia de Lange Syndroom (CdLS). Naast informatie over de aandoening komt ook de rol die uw huisarts kan spelen (naast de specialist in het ziekenhuis of andere zorgverleners) aan de orde.

U kunt deze brief overhandigen aan de praktijkassistente van uw huisarts en tegelijkertijd een afspraak met uw huisarts maken om de informatie over het CdLS en de rol van de huisarts te bespreken. Door het overhandigen van deze brief weet uw huisarts waar hij digitale informatie (een brochure met een samenvatting) over het CdLS kan vinden. U kunt ook zelf de volledige tekst van de brochure afdrukken en deze aan uw huisarts overhandigen. U vindt de brochure via: <https://www.nhg.org/cornelia-de-lange-syndroom>, www.zichtopzeldzaam.nl/documenten of op de site van de CdLS vereniging <http://www.cdlsworld.org>.

Omdat het CdLS zeldzaam is, weten huisartsen vaak weinig over deze aandoening. In de brief die u aan uw huisarts kunt overhandigen staat zeer beknopt beschreven wat de huisarts over de symptomen en de behandeling van deze aandoening moet weten. In de brochure vindt uw huisarts uitgebreide informatie.

De huisartsenbrochure is gemaakt door de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP), samen met de Vereniging Cornelia de Lange Syndroom en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en met adviezen van medisch specialisten. De brochure is speciaal geschreven voor huisartsen. De gegevens in de brochure worden daarom kort, zakelijk, en in medische vaktaal weergegeven. Natuurlijk staat het u vrij om de samenvatting en/of de brochure door te lezen. Echter, het kan mede door deze vaktaal zijn dat onderdelen van de teksten 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 iemand 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 is voor een huisarts soms ook moeilijk om de juiste beslissingen te nemen als het gaat om een zeldzame ziekte;
- 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, heeft uw huisarts geen expertise op het gebied van het CdLS. Daarvoor ziet hij/zij te weinig mensen met deze aandoening. Voor complexe vragen zult u altijd een beroep moeten blijven doen op uw behandelend specialist of het expertisecentrum van uw aandoening. Wij raden u aan om in overleg met huisarts en behandelend specialist (of de regievoerend arts) af te stemmen wie welke zorg of ondersteuning verleent. Ook kunt u via de [website van het CdLS](#) vragen stellen aan een actieve groep CdLS experts.



Wij hopen dat de digitale informatie een waardevolle bijdrage kan leveren aan de zorg die uw huisarts kan bieden aan u en aan anderen met het CdLS.

Met vriendelijke groet,
Gerritjan Koekkoek

Vader van Rai Koekkoek (cdls) en voorzitter vereniging CdLS