Nederlandse samenvatting

Multipele Osteochondromen (MO) is een zeldzame aandoening, maar tegelijkertijd één van de meest voorkomende erfelijke aandoeningen van het skelet. MO kenmerkt zich door het ontstaan van meerdere goedaardige botuitstulpingen bedekt met een kraakbeenkap (osteochondromen) die op elk moment tijdens de groeifase van het kind kunnen ontstaan en stoppen met groeien zodra de groei van het skelet voltooid is. Deze osteochondromen kunnen diverse complicaties veroorzaken, zoals beknelling van zenuwen, bloedvaten en pezen. Andere mogelijke complicaties zijn groeistoornissen van het skelet en beperkingen in bewegingen van gewrichten. De ernstigste complicatie van MO is de kwaadaardige verandering van een osteochondroom naar een perifeer chondrosarcoom, een vorm van kwaadaardige botkanker. Omdat MO een levenslange aandoening is, kunnen diverse complicaties op verschillende momenten gedurende het hele leven optreden.

Hoofdstuk 1 introduceert de achtergrond van MO en schetst de rationale voor het onderzoek dat in dit proefschrift wordt beschreven. Het geeft een overzicht van de bestaande literatuur, gevolgd door de doelstellingen en de opbouw van het proefschrift. Tot nu toe richtte onderzoek zich vooral op chirurgische behandelmogelijkheden, aangezien MO vooralsnog niet te genezen is. Optimale zorg vereist echter een bredere aanpak die rekening houdt met de diverse gevolgen van MO in het dagelijks leven van patiënten. Dit proefschrift heeft als doel meer inzicht te verschaffen in de uitdagingen die patiënten met MO gedurende hun leven ervaren. Hierbij wordt specifiek aandacht besteed aan pijn, vermoeidheid, de overgang van kind naar volwassenheid (transitie), gezondheid gerelateerde kwaliteit van leven en fysieke activiteit. Hiervoor werden gevalideerde vragenlijsten gebruikt, en de analyses werden uitgevoerd met multivariabele regressiemodellen gebaseerd op het International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)-model.

Deel 1: De impact van Multipele Osteochondromen bij kinderen en adolescenten

Hoofdstuk 2 richt zich op pijn en vermoeidheid, twee belangrijke maar nog onvoldoende onderzochte symptomen bij kinderen en adolescenten met MO. Door middel van een vragenlijstonderzoek werd vastgesteld dat pijn voorkwam bij 75,4% van de deelnemers (n=134; 71 jongens en 63 meisjes, gemiddeld 11.4 ± 3.7 jaar oud), hoewel meestal in milde vorm. Pijn bleek geassocieerd met vermoeidheid

en functionele beperkingen. Vermoeidheid werd door 89,6% van de deelnemers gerapporteerd, waarbij bijna een derde ernstige vermoeidheid ervoer. Jongens rapporteerden meer vermoeidheid dan gezonde leeftijdgenoten, terwijl dit verschil bij meisjes niet werd gezien. Daarnaast was vermoeidheid positief geassocieerd met pijn, emotionele en gedragsproblemen, en depressieve klachten. Deze bevindingen benadrukken de noodzaak van een multidimensionale benadering in de dagelijkse praktijk, gericht op zowel fysieke als psychosociale aspecten bij jongeren met MO.

Hoofdstuk 3 onderzoekt de gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven en fysieke activiteit van kinderen en adolescenten met MO in vergelijking met gezonde leeftijdgenoten. Het onderzoek gebruikte hetzelfde studiedesign en dezelfde populatie als hoofdstuk 2. De kwaliteit van leven werd onderverdeeld in twee componenten: een mentale component en een fysieke component. Kinderen van 8-15 jaar (n=82) hadden een mentale kwaliteit van leven vergelijkbaar met gezonde kinderen, maar een significant lagere fysieke kwaliteit van leven. Bij adolescenten (16-18 jaar, n=22) werd vooral bij meisjes een lagere mentale en fysieke kwaliteit van leven vastgesteld. Een lagere score op mentale kwaliteit van leven hield verband met internaliserende problemen, functionele beperkingen en hogere leeftijd. Een lagere score op fysieke kwaliteit van leven was gerelateerd aan pijn, functionele beperkingen en internaliserende problemen, terwijl externaliserend gedrag juist positief geassocieerd was. De mate van fysieke activiteit in de MO-groep was lager dan bij gezonde leeftijdgenoten; alleen het ondergaan van vijf of meer operaties was positief geassocieerd met hogere fysieke activiteit. Deze bevindingen geven inzicht in de symptoomlast en functionele beperkingen per leeftijdsgroep, wat van belang is voor het bieden van leeftijdsspecifieke en persoonsgerichte zorg.

Deel 2: De overgang van kind naar volwassene bij Multipele Osteochondromen

Hoofdstuk 4 presenteert een parallelle convergente mixed-methods studie, waarbij kwalitatief en kwantitatief onderzoek werden gecombineerd om inzicht te verkrijgen in de overgang van kinderzorg naar volwassenzorg, oftewel de transitie. Uit interviews met adolescenten, ouders en zorgprofessionals kwamen belangrijke knelpunten en faciliterende factoren naar voren. Er bleek grote ontevredenheid te bestaan over de huidige transitiezorg, waarbij drie hoofdthema's geïdentificeerd werden voor verbetering: 1. betere zelfmanagementondersteuning zodat patiënt en ouder beter de leiding kunnen nemen over hun gezondheid, 2. meer

samenwerking tussen zorgverleners en 3. betere voorbereiding van patiënten op de volwassenenzorg. Voor elk thema werden aanbevelingen gedaan om de kwaliteit en continuïteit van transitiezorg voor MO-patiënten te verbeteren.

Deel 3: De impact van Multipele Osteochondromen bij volwassenen

Hoofdstuk 5 beschrijft een vragenlijstonderzoek bij volwassenen met MO (n=353), gericht op pijn en vermoeidheid. Beide symptomen kwamen frequent voor, waarbij de ernst van pijn en vermoeidheid groter was dan bij gezonde personen en patiënten met reumatoïde artritis. Vrouwen (n=201) rapporteerden significant ernstigere pijn en vermoeidheid dan mannen (n=152). Pijn was gerelateerd aan vermoeidheid, vermijdingsgedrag, catastroferende gedachten over pijn, neuropathische pijnklachten en het ondergaan van meer dan 6 operaties. Meer dan de helft van de volwassenen ervaarde ernstige vermoeidheid, die negatief geassocieerd was met werk en samenwonen, en positief met angst, depressie, vermijdingsgedrag en pijn. Dit benadrukt het belang van een geïntegreerde, multidisciplinaire aanpak bij volwassen patiënten met MO.

Hoofdstuk 6 evalueert de kwaliteit van leven en fysieke activiteit bij volwassenen met MO, gebruikmakend van hetzelfde studiedesign en dezelfde studiepopulatie als hoofdstuk 5. Volwassenen met MO hadden vergelijkbare mentale kwaliteit van leven scores als de gezonde Nederlandse bevolking. De mentale kwaliteit van leven was positief geassocieerd met oudere leeftijd en werk, en negatief met hoger opleidingsniveau, vermoeidheid, angst en depressie. De fysieke kwaliteit van leven had een positieve associatie met hogere opleiding en angst, maar was negatief gerelateerd aan leeftijd, vermoeidheid, pijn, vermijdingsgedrag, BMI, meerdere pijnlocaties en uitgebreide hoeveelheid operaties. De fysieke activiteit was lager bij patiënten met meer pijn, hogere BMI, depressie en maligniteit, en hoger bij patiënten met werk en angst. Er werd geen verband gevonden tussen kwaliteit van leven en fysieke activiteit. De bevindingen in dit hoofdstuk bieden belangrijke aanknopingspunten voor gerichte interventies om de kwaliteit van leven en fysieke activiteit bij volwassenen met MO te verbeteren.

Het laatste deel van dit proefschrift omvat de algemene discussie, waarin de belangrijkste bevindingen worden samengevat en geplaatst binnen de context van de bestaande wetenschappelijke literatuur. De resultaten uit dit proefschrift bieden

waardevolle inzichten in de ervaringen en functionele beperkingen van patiënten met MO en vullen bestaande kennislacunes aan, met name op het gebied van pijn, vermoeidheid, transitie, kwaliteit van leven en fysieke activiteit. Daarnaast worden methodologische overwegingen besproken die relevant zijn voor de interpretatie van de resultaten. Dit proefschrift onderscheidt zich door de grote en diverse onderzoekspopulatie van zowel kinderen als volwassenen met MO, gerekruteerd via het nationaal expertisecentrum (OLVG) en de patiëntenvereniging. De onderzoeken in dit proefschrift zijn echter cross-sectioneel van aard, waardoor geen causale verbanden kunnen worden vastgesteld. Longitudinaal onderzoek is nodig om het beloop van MO verder te begrijpen. Het hoofdstuk sluit af met een impactparagraaf waarin aanbevelingen voor de klinische praktijk en toekomstig onderzoek worden geformuleerd.

Conclusie

Dit proefschrift levert belangrijke inzichten in de diverse symptomen en uitdagingen die patiënten met MO gedurende hun leven ervaren. De bevindingen benadrukken dat effectieve zorg voor patiënten met MO een multidisciplinaire aanpak vereist, gericht op zowel fysieke als psychosociale aspecten, en bieden handvatten voor verbetering van de klinische praktijk.