

Patiënteninformatie

CRANIOFACIALE AANDOENINGEN

*Patiëntenversie van de Zorgstandaard
Craniofaciale Aandoeningen voor
patiënten en hun naasten.*



Inhoud

1. Wat zijn craniofaciale aandoeningen?	3
1.1 Welke craniofaciale aandoeningen zijn er?	5
2. Wat is de oorzaak?	9
3. Hoe wordt de diagnose gesteld?	17
4. Welke zorg is in welke fase mogelijk?	21
4.1 Zorg voor en tijdens de zwangerschap	21
4.2 Zorg voor de pasgeboren baby	21
4.3 Operatie	22
4.4 Obstructief Slaap Apneu Syndroom	22
4.5 Gehoorafwijking	23
4.6 Tandheelkundige / orthodontische afwijkingen	25
4.7 Groei van het aangezicht	25
4.8 Spraak-, taal- en voedingsproblemen	26
4.9 Gedrag en psychomotorische ontwikkeling	26
4.10 Overige afwijkingen / gevolgen	27
4.11 Psychosociale begeleiding	28
5. Hoe is de zorg georganiseerd?	31
5.1 Fase van diagnose	31
5.2 Rollen binnen het multidisciplinaire team	31
5.3 Expertise- en behandelcentra	32
5.4 Transitiezorg	33
5.5 Shared care	33
5.6 Rol van de huisarts	34
5.7 Individueel zorgplan	36



6. Wat kun je zelf doen?	37
7. Hoe te leven met een craniofaciale aandoening?	41
7.1 Het kind en zijn ouders	41
7.2 Contact buiten het gezin	41
7.3 School en opleiding	43
7.4 Werk	43
7.5 Bewegen	44
7.6 Wat als ik een kinderwens heb?	44
8. Wil je meer weten over een craniofaciale aandoening?	47
Bijlage 1 Begrippenlijst	49
Bijlage 2 Kenmerken van craniofaciale aandoeningen	59
Bijlage 3 Individueel zorgplan craniofaciale aandoeningen	91
Bijlage 4 Literatuur	100
Colofon	101

1. Wat zijn craniofaciale aandoeningen?

'Craniofaciale aandoeningen' is een verzamelnaam voor verschillende aandoeningen van het gezicht en de schedel. 'Cranio' betekent letterlijk 'schedel' en 'faciaal' betekent 'het gelaat' of 'het aangezicht'. Craniofaciale aandoeningen zijn zeldzame aandoeningen, omdat ze bij minder dan 5 mensen per 10.000 inwoners voorkomen.

Bij deze aandoeningen is er (meestal) een aangeboren afwijkende ontwikkeling en/of groei van de schedel (en [schedelnaad](#)en), de kaak en/of de botten van het gezicht. Ook de weke delen van het gezicht kunnen minder goed gegroeid zijn dan normaal of zelfs niet uitgegroeid. Onder weke delen verstaan we het zachte weefsel om de botten of organen, zoals zenuwen, spieren, [bindweefsel](#), huid en onderhuids vet. Wangen zijn bijvoorbeeld weke delen van het gezicht.



Als mensen je vragen wat een craniofaciale aandoening is...

...dan kan het heel lastig zijn hier een kort antwoord op te geven. Er komt namelijk heel veel bij kijken. Aan mensen voor wie het van belang is, kun je (een deel van) deze uitgebreide informatie geven. Bijvoorbeeld aan medewerkers op school, een familielid of de oppas van je kind.



"Dat mijn aandoening een naam heeft, maakt het makkelijker om er over te praten."



1.1 Welke craniofaciale aandoeningen zijn er?

- Er zijn verschillende aangeboren afwijkingen van de schedel en het gelaat. In deze patiënteninformatie worden alleen de meest voorkomende craniofaciale aandoeningen besproken.

Craniofaciale aandoeningen aan de schedel en oogkas (cranio-orbitaal)

- **Craniosynostose zonder syndroom**
 - Pijlnaad synostose (bootschedel)
 - Eenzijdige kroonnaad synostose (scheve schedel aan voorzijde)
 - Eenzijdige achterhoofdsnaad synostose (scheve schedel aan achterzijde)
 - Voorhoofdsnaad synostose (wigschedel)
- **Craniosynostose als onderdeel van een syndroom**
 - Apert syndroom
 - Carpenter syndroom
 - Complexe craniosynostose (synostose van twee of meer schedelnaden)
 - Craniofrontonasaal syndroom
 - Crouzon en Pfeiffer syndroom
 - Muenke syndroom
 - Saethre Chotzen syndroom
- **Encephalocèles**

De schedel ontwikkelt zich tussen de 7^e en 20^e zwangerschapsweek. De schedel bestaat uit verschillende botdelen met schedelnaden ertussen. Door de schedelnaden is groei van de hersenen en de schedel mogelijk. Bij craniosynostose zijn een of meerdere schedelnaden (meestal) al voor de geboorte gesloten. Als een schedelnaad te vroeg dicht gaat, blokkeert dat de groei van de hersenen. De groei zal vervolgens plaatsvinden bij de open naden. Afhankelijk van welke naad te vroeg sluit, ontstaat een typische afwijkende schedelvorm. Wanneer er meerdere schedelnaden te vroeg zijn gesloten (Complexe craniosynostose) is er meestal sprake van een syndroom. We spreken van een syndroom als de afwijkende schedel samen met andere verschijnselen bij een persoon voorkomen zoals aandoeningen aan de handen en/of voeten, oogleden, oorschelpen, gehoorverlies en spraak- en taalproblemen. Zie *figuur 1* op pagina 7 voor de verschillende schedelnaden.

Craniosynostose komt als onderdeel van een syndroom voor (**syndromale** craniosynostose) of zonder syndroom (niet-syndromale craniosynostose). De gevolgen van een craniosynostose variëren sterk, afhankelijk van het type.

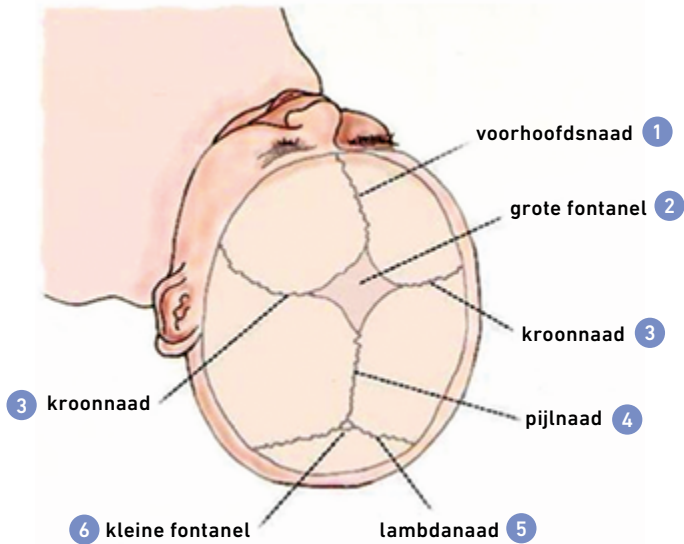
Bij **craniosynostose zonder syndroom** is (meestal maar) één schedelnaad afwijkend bij de geboorte. Er hoeven naast de afwijkende schedelvorm geen andere problemen te bestaan. Soms is er echter sprake van een verhoogde hersendruk en kan er een ontwikkelingsachterstand ontstaan. Enkele van deze aandoeningen kennen zeer specifieke problemen. Kinderen met een te vroeg gesloten **pijlnaad** hebben bijvoorbeeld een verhoogde kans op specifieke spraak- en taalproblemen en kinderen met een te vroeg gesloten voorhoofdsnaad kunnen (vaker) gedragsproblemen hebben. Deze gedragsproblemen kunnen samen met een verlaagde intelligentie voorkomen.

Bij **craniosynostose als onderdeel van een syndroom** zijn meestal meerdere schedelnaaden gesloten. Vaak zijn de twee kroonnaden hierbij betrokken. Bij craniosynostose als onderdeel van een syndroom kunnen aandoeningen aan de handen en/of voeten, oogleden, oorschelpen, gehoorverlies en spraak- en taalproblemen voorkomen.

Craniofaciale aandoeningen aan het gezicht, de onder- en bovenkaak (mandibulo- en maxillofaciaal)

- **Aangezichtsspleten** die in het midden van het gezicht lopen: van de neus naar de kin (midline)
- Aangezichtsspleten die schuin door het gezicht lopen: van de mond naar de wang en de oogkas (oblique)
- **Beckwith-Wiedemann syndroom**
- **Binder syndroom**
- **Burn-McKeown syndroom**
- **Goldenhar syndroom**
- **Hemifaciale microsomie**
- **Nager syndroom**
- **Pierre Robin sequentie** (als onderdeel van een syndroom en zonder syndroom)
- **Progressieve hemifaciale atrofie**
- **Treacher Collins syndroom**

Figuur 1: Schedelnaden (schedelnaden bevinden zich tussen de botplaten van de schedel).



- 1 Voorhoofdsnaad = Metopica naad
- 2 Grote fontanel = Anterieure fontanel
- 3 Kroonnaad = Corona naad
- 4 Pijlnaad = Sagittaal naad
- 5 Lambdanaad = Lambdoide naad
- 6 Kleine fontanel = Posterieure fontanel

In *Bijlage 2 Kenmerken van craniofaciale aandoeningen* staan bovengenoemde craniofaciale aandoeningen in alfabetische volgorde. Per craniofaciale aandoening zijn de kenmerken beschreven die kunnen voorkomen.

Iedere aandoening ziet er per persoon anders uit, want niet alle mogelijke verschijnselen van een syndroom hoeven bij iemand aanwezig te zijn. Ook de ernst van de verschijnselen kan per personen verschillen. Bij een aantal aandoeningen is een foto opgenomen. Deze foto geeft aan hoe de aandoening er uit kan zien.



2. Wat is de oorzaak?

In dit hoofdstuk volgt algemene informatie over erfelijkheid van de craniofaciale aandoeningen. Voor een erfelijkheidsadvies voor jou of je kind kun je terecht bij een [klinisch geneticus](#).



Onderstaande informatie over erfelijkheid komt deels van www.erfelijkheid.nl en www.erfocentrum.nl. Voor meer informatie kun je op deze websites terecht.

Erfelijke en niet-erfelijke factoren

Van een aantal craniofaciale aandoeningen weten we dat ze erfelijk zijn. Maar niet van alle craniofaciale aandoeningen is de oorzaak bekend. Er zijn ook craniofaciale aandoeningen die niet erfelijk zijn. Die ontstaan bijvoorbeeld door medicijn- of alcoholgebruik of door bepaalde infectieziekten tijdens de zwangerschap. Soms ontstaat een craniofaciale aandoening door een combinatie van erfelijke en niet-erfelijke factoren.

Overerven

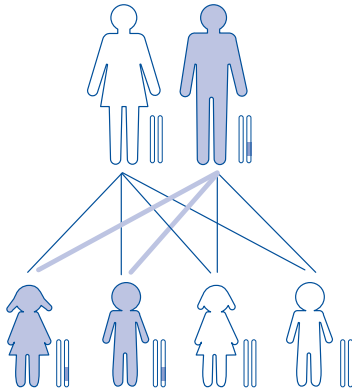
Er zijn verschillende manieren waarop de aandoeningen kunnen overerven.

Deze manieren zijn:

- [autosomaal dominante](#) overerving;
- [autosomaal recessieve](#) overerving;
- x-gebonden [overerving](#);
- x-gebonden dominante overerving.

Op de volgende pagina vind je hier uitleg over.

Erfelijke aandoeningen kunnen ontstaan door een verandering oftewel 'foutje' in de erfelijke code van een [gen](#). Door dit foutje werkt het gen niet meer goed. Zo'n 'foutje' wordt een mutatie genoemd.

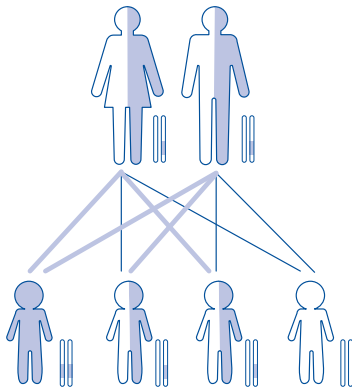


Bron: Afdeling Klinische Genetica, UMC Utrecht

Aandoeningen die op deze manier overerven, komen bij mannen en vrouwen even vaak voor.

Autosomaal dominant

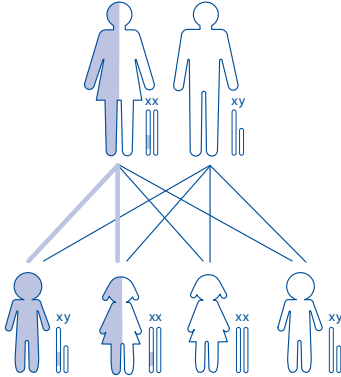
Aandoeningen die **autosomaal dominant** overerven ontstaan door een mutatie in een bepaald gen. De invloed van dit gen met een foutje, is sterker dan van het gen met de goede erfelijke code. Dit betekent dat je al verschijnselen van de aandoening kunt krijgen, als je van één van je ouders zo'n gen met een foutje hebt doorgekregen. Iemand met de aandoening heeft dus één gen met het foutje en één goed gen. Een ouder heeft dus bij elk kind een kans van 1 op 2 (50%) de aandoening door te geven. Ook is er een kans van 1 op 2



Bron: Afdeling Klinische Genetica, UMC Utrecht

Iemand die een aandoening heeft die **autosomaal recessief** overerft, heeft van beide ouders een gen met een foutje gekregen. Hierbij is de invloed van het goede gen sterker dan het gen met de mutatie. De ouders zijn dan drager van de aandoening. Zij hebben één gen met het foutje en één goed gen. Van dragerschap merk je zelf meestal niets. Het goede gen is namelijk voldoende om te voorkomen dat je zelf de aandoening krijgt. Als beide ouders drager zijn, heeft elk kind een kans van 1 op 4 (25%) op de aandoening. En ieder kind heeft een

kans van 1 op 2 (50%) op dragerschap. Dit geldt voor jongens en meisjes. Ook is er een kans van 1 op 4 (25%) dat het kind de aandoening niet krijgt en ook geen drager is.



Bron: Afdeling Klinische Genetica, UMC Utrecht

X-gebonden overerving

Bij een geslachtsgebonden, ofwel **X-gebonden** overerving is er een verandering in een gen dat op het geslachtschromosoom ligt. De geslachtschromosomen bepalen of je een man of vrouw bent. Mannen hebben een X- en een Y-chromosoom (XY). Vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX).

Bij een **X-gebonden dominante** overervende aandoening is één veranderd gen sterker dan het goede gen. De aanwezigheid van één veranderd gen is al voldoende om de aandoening te krijgen. Bij deze manier van overerven kunnen mannen en vrouwen de aandoening krijgen. Dit komt echter heel weinig voor.

Spontane mutatie

Erfelijke aandoeningen kunnen opeens beginnen. Soms is de oorzaak niet een erfelijke verandering die een kind van de ouder(s) erft. Maar de ziekte begint door een spontane mutatie: een verandering in het erfelijk materiaal die zomaar optreedt. Dit wordt 'de novo' (nieuw) genoemd.



“Het is niet erg om anders te zijn.
Het maakt je juist speciaal.”



Craniofaciale aandoeningen

Hieronder staat per aandoening (in alfabetische volgorde) op welke manier overerving plaatsvindt, voor zover dat bekend is. Wil je precies weten welke genen betrokken zijn? Dat kun je nalezen in de Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen voor zorgverleners. Voor gericht erfelijkheidsadvies kun je terecht bij een klinisch geneticus.



Zie voor meer informatie:

Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen voor zorgverleners:

www.kwaliteitsstandaarden.net.

Apert syndroom

Het Apert syndroom erft autosomaal dominant over. Het ontstaat bijna altijd nieuw bij het kind: 'de novo'.

Beckwith-Wiedemann syndroom

Meestal komt het Beckwith-Wiedemann syndroom bij één persoon in een familie voor. Bij een klein gedeelte van de mensen met dit syndroom is het erfelijk. Of en hoe het erfelijk is, hangt af van de genetische oorzaak.

Binder syndroom en Progressieve hemifaciale atrofie

Over de oorzaak van het Binder syndroom en Progressieve hemifaciale atrofie is nog erg weinig bekend.

Burn-McKeown syndroom

Het Burn-McKeown syndroom erft autosomaal recessief over.

Carpenter syndroom

Het Carpenter syndroom erft autosomaal recessief over. Het ontstaat door overerving via beide ouders.

Craniofrontonasaal syndroom

Het Craniofrontonasaal syndroom erft X-gebonden dominant over. Het ontstaat door overerving via het X-chromosoom: vaders met een afwijkend X-chromosoom geven dit alleen door aan hun dochters, moeders met een afwijkend X-chromosoom hebben 50% kans dit door te geven aan hun zonen of dochters.

Bij deze aandoening zijn vrouwen vaak ernstiger aangedaan dan mannen.

Craniosynostose

Een craniosynostose zonder syndroom ontstaat waarschijnlijk door een combinatie van erfelijke en niet-erfelijke factoren (**multifactorieel**). Hierbij is de herhalingskans in een volgende zwangerschap meestal laag (dit hangt ook af van welke schedelnaad/-naden aangedaan zijn).

Bij craniosynostose als onderdeel van een syndroom hangt de herhalingskans af van de genetische oorzaak. Hier is de overerving niet multifactorieel maar kan autosomaal-dominant, autosomaal-recessief, X-chromosoom gerelateerd of zelfs onbekend zijn.



Zie voor meer informatie:

www.erfelijkheid.nl/ziektes/craniosynostose

www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/kinderhoofdjes/craniosynostose.php

Crouzon en Pfeiffer syndroom

Het Crouzon en Pfeiffer syndroom erft autosomaal dominant over. Het ontstaat nieuw bij een kind of het is van een ouder geërfd.

Encephalocèles

Encephalocèles met aangezichtsproblematiek ontstaat doordat er vroeg in de zwangerschap een verbinding tussen huid en hersenen blijft bestaan. Hierdoor komt er geen schedelbot tussen de huid en hersenen. Een Encephalocèles kan onderdeel zijn van een syndroom. In dat geval kan het erfelijk zijn.

Hemifaciale microsomie, inclusief Goldenhar syndroom

Deze aandoening is meestal niet erfelijk. Bij enkele patiënten waarbij Hemifaciale microsomie een verschijnsel is van een syndroom blijken erfelijke factoren een rol te kunnen spelen.

Midline en Oblique gezichtsspleten

Bij Midline en Oblique gezichtsspleten is de overerving afhankelijk van de genetische oorzaak. Deze is niet altijd bekend bij dit type aangezichtsspleten.

Muenke syndroom

Het Muenke syndroom erft autosomaal dominant over. Het ontstaat nieuw bij het kind of het is van een ouder geërfd.

Nager syndroom

Het Nager syndroom erft overwegend autosomaal dominant over en soms autosomaal recessief. Meestal ontstaat het Nager syndroom nieuw bij het kind.

Pierre Robin sequentie

De onderontwikkeling van de onderkaak bij Pierre Robin sequentie kan verschillende oorzaken hebben. Een Pierre Robin sequentie kan ook onderdeel zijn van een syndroom, zoals het Stickler syndroom, of het 22q11 deletiesyndroom. Hierbij zijn er ook andere afwijkingen zoals aangeboren afwijkingen, oogproblemen, bepaalde specifieke uiterlijke kenmerken of ontwikkelingsproblemen. Of de Pierre Robin sequentie erfelijk is, wordt bepaald met genetisch onderzoek. Als er geen bijkomende afwijkingen zijn, noemen we dit een geïsoleerde (op zichzelf staande) Pierre Robin sequentie. De exacte oorzaak van een geïsoleerde Pierre Robin sequentie is niet precies te bepalen. Er spelen erfelijke en niet erfelijke factoren een rol, maar de aard daarvan is niet precies bekend.



Saethre Chotzen syndroom

Het Saethre Chotzen syndroom erft autosomaal dominant over. Het ontstaat nieuw bij een kind of het is van een ouder geërfd.

Treacher Collins syndroom

Het Treacher Collins syndroom erft autosomaal dominant over en soms autosomaal recessief.

Wist je dat...

...erfelijke aandoeningen opeens kunnen beginnen?

...de oorzaak soms niet een erfelijke verandering is die een kind van de ouder(s) erft, maar begint door een spontane mutatie?

3. Hoe wordt de diagnose gesteld?

De diagnose kan op twee momenten gesteld worden, namelijk (soms) tijdens de zwangerschap en na de geboorte. De diagnose wordt vaak binnen het eerste levensjaar na de geboorte gesteld. Soms gebeurt dat later.

Tijdens de zwangerschap wordt er soms een afwijking tijdens de 20-weeken echo gezien. De 20-weeken echo of een ouder met een craniofaciale aandoening kan aanleiding zijn voor een onderzoek. Er wordt dan onderzocht of jouw ongeboren kind veranderingen heeft in het erfelijk materiaal dat past bij een craniofaciale aandoening. Dat wil zeggen: er wordt gekeken naar afwijkingen in de genen die betrokken (kunnen) zijn bij (alle) craniofaciale aandoeningen. Dat noemen we ook wel '*prenatale diagnostiek*'. Het prenataal onderzoek geeft niet altijd een (genetische) diagnose. Over erfelijkheid wordt meer verteld in hoofdstuk *2. Wat is de oorzaak?*

Soms zijn de aanwijzingen voor een craniofaciale aandoening pas na de geboorte duidelijk. Jouw kind wordt dan door een kinderarts onderzocht. Vaak is dit in een ziekenhuis in de buurt. Als een craniofaciale aandoening wordt vastgesteld (*klinische diagnose*), gaat je kind voor uitgebreid onderzoek naar een *expertisecentrum*. In het geval je volwassen bent, is het traject anders. Je vraagt je huisarts om een verwijzing naar een expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen. In hoofdstuk *5. Hoe is de zorg georganiseerd?* wordt meer verteld over expertisecentra.

In een expertisecentrum vindt beeldvormend onderzoek plaats. Met beeldvormend onderzoek kan een plaatje van het inwendige lichaam worden gemaakt. Bij craniofaciale aandoeningen zijn dit bijvoorbeeld röntgenopnamen van de schedel, een *CT-scan* of een *MRI-scan*. Afhankelijk van de aandoening kan aanvullend onderzoek volgen zoals oogheelkundig onderzoek, een slaapstudie of gehoor- en spraakanalyse.



"Als ik naar een arts ga, neem ik altijd iemand mee. Meestal gaat een vriendin mee. Onderweg bedenken we samen de vragen en schrijf ik op wat ik niet moet vergeten. Na afloop drinken we koffie en kijk ik of ik overal antwoord op heb gekregen. Soms loop ik nog even terug naar de balie om iets aan de assistent te vragen. Soms stuur ik een mailtje en dan krijg ik ook antwoord of nog uitgebreidere uitleg over een ingreep."



Daarnaast kijkt de klinisch geneticus of er aanwijzingen zijn voor een syndroom. De klinisch geneticus kijkt naar verschillende lichaamsmaten en dysmorphe kenmerken van onder andere het gelaat en de ledematen. Dysmorphe kenmerken zijn zichtbare aangeboren afwijkingen. Deze kenmerken kunnen een aanwijzing zijn voor een afwijking in een gen, meerdere genen of van chromosomen. De klinisch geneticus vraagt ook naar jullie familiegeschiedenis, bijvoorbeeld naar andere aangeboren afwijkingen. Na dit onderzoek zal de klinisch geneticus een DNA-onderzoek laten doen of een chromosomenonderzoek. Hierdoor wordt duidelijk of de aandoening een onderdeel is van een syndroom.

Als er meerdere dysmorphe kenmerken zijn, dan is extra onderzoek in de eerste levensweken nodig naar bijvoorbeeld het hart, de nieren en een neurologisch onderzoek.



"Toen ons kindje de diagnose kreeg, zijn we heel erg geschrokken. Door lotgenotencontact en het bezoeken van het expertisecentrum zijn we veel te weten gekomen over wat de toekomst ons gaat brengen."



4. Welke zorg is in welke fase mogelijk?

4.1 Zorg voor en tijdens de zwangerschap

Als je een kinderwens hebt en je hebt al een kindje met een craniofaciale aandoening (of je hebt zelf een craniofaciale aandoening), dan kun je bij de klinisch geneticus informatie vragen. Een klinisch geneticus geeft advies over de kans op een volgend kind met een craniofaciale aandoening (herhalingskans) en geeft je ook eventuele keuze-alternatieven bij de vervulling van de kinderwens (zoals de mogelijkheden van prenatale diagnostiek). Deze arts begeleidt je in de periode tot de zwangerschap.

Als je al zwanger bent en er is met een echo vastgesteld dat er mogelijk iets aan de hand is met de baby, dan zal de gynaecoloog je doorverwijzen naar een expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen. In het expertisecentrum krijg je informatie over de mogelijke aandoening. Je krijgt een afspraak met de klinisch geneticus voor erfelijkheidsadvies. Het expertisecentrum geeft de gynaecoloog advies over de bevalling. De gynaecoloog bespreekt met jou of de bevalling het beste in het ziekenhuis (waar je onder controle bent) kan plaatsvinden of in het expertisecentrum. Jij besluit samen met de gynaecoloog waar je gaat bevallen.

4.2 Zorg voor de pasgeboren baby

Als er aanwijzingen zijn dat jouw baby een craniofaciale aandoening heeft, zal jouw baby direct na de bevalling onderzocht worden door de verloskundig zorgverlener (verloskundige, huisarts of gynaecoloog). Als er afwijkingen worden gevonden, gaat de kinderarts verder met onderzoek.

Zodra jouw baby tussen de 8 tot 14 dagen oud is, onderzoekt de jeugdverpleegkundige het kindje op (algemene) lichamelijke ontwikkeling en groei. Als er een vermoeden bestaat op een craniofaciale aandoening wordt jouw baby direct verwezen naar de huisarts of wordt vervroegd een afspraak gemaakt op het consultatiebureau bij de jeugdarts. In deze gevallen hoeft er nog niets aan de hand te zijn. Het kan bijvoorbeeld zijn dat het kindje een voorkeurshouding heeft, waardoor de schedel een afwijkende vorm heeft gekregen.

Mocht er twijfel zijn over een eventuele afwijking, dan kun je als ouder met de huisarts overleggen of verwijzing naar een expertisecentrum of een tweede mening (*second opinion*) nodig is. In hoofdstuk *5.6 Rol van de huisarts* wordt dit verder toegelicht.

4.3 Operatie

Als blijkt dat jouw baby geopereerd moet worden, is dat een enorme zorg die op je afkomt. Samen met jou wordt er een behandelplan gemaakt. Voor iedere baby zal dit plan anders zijn. De voorbereiding op een operatie is heel belangrijk. Samen met de regievoerend arts bespreek je de mogelijkheden en op welke termijn deze operatie moet gaan gebeuren.

Het kan zijn dat er meerdere operaties moeten gebeuren op verschillende leeftijden. De arts zal altijd kijken naar wat er op dat moment het belangrijkste is. De arts kijkt vooral naar de ontwikkeling van belangrijke functies: zien, ademhaling, eten en drinken. Omdat er zoveel verschillende afwijkingen kunnen voorkomen, verwijzen we hier naar de Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen (zie www.kwaliteitsstandaarden.net).

4.4 Obstructief Slaap Apneu Syndroom

Bij iedereen ontspannen de spieren van de tong en keel bij het slapen op de rug. Wanneer er een vernauwing van de luchtweg in de neus, mond of keel optreedt, ontstaat in eerste instantie een snurkend geluid. Bij ernstige vernauwing kan het snurken ook gepaard gaan met ademstops, ook wel apneu's genoemd. Bij veel baby's met een craniofaciale aandoening is de bovenste luchtweg nauw, zij hebben daarom een verhoogd risico op het *Obstructief Slaap Apneu Syndroom (OSAS)*. Snurken met ademstops is een aanwijzing voor OSAS, maar de diagnose wordt pas definitief vastgesteld met een slaaponderzoek. Afhankelijk van de ernst van de OSAS wordt gekeken wat er aan gedaan moet worden. Soms kan het voldoende zijn om rugligging te vermijden. Meestal zal ook een operatie om de luchtweg te verbreden worden voorgesteld. Een voorbeeld hiervan is de verwijdering van keel- en neusamandelen door de KNO-arts. Ook zijn er niet-operatieve behandelingen mogelijk. Bij ernstige OSAS zijn er vaak ook slikstoornissen en voedingsproblemen. Dan kan het nodig zijn om een

voedingssonde te plaatsen. Een [voedingssonde](#) gaat via de neus of buikwand direct naar de maag.

4.5 Gehoorafwijking

In de eerste weken na de geboorte krijgt je kind een eerste gehoortest. In de meeste gevallen wordt de gehoortest bij jou thuis afgenomen door een medewerker van het consultatiebureau. Ook kan het onderzoek plaatsvinden op het consultatiebureau zelf. Een uitzondering wordt gemaakt als jouw kind is opgenomen op een Intensive Care afdeling voor pasgeborenen (NICU). In dat geval zal jouw kind gescreend worden door medewerkers in het ziekenhuis.

Met een gehoortest wordt gemeten of je kind genoeg hoort om te leren praten. Tijdens deze test worden beide oren apart getest. Bij een afwijking wordt jouw kind doorverwezen naar een audiologisch centrum voor verder onderzoek. Daar wordt onderzocht om welk soort afwijking het gaat en hoe ernstig het is. Grofweg zijn er twee vormen van gehoorverlies: conductief en perceptief. Bij [conductief gehoorverlies](#) komt het geluid niet goed aan in het slakkenhuis. Dit heeft te maken met afwijkingen in de gehoorgang, van het trommelvlies of middenoor. Een voorbeeld en ook de meest voorkomende oorzaak is vocht achter het trommelvlies ([otitis media met effusie](#)). Bij afwijkingen in het slakkenhuis, ook wel binnenoer genoemd, spreken we van [perceptief gehoorverlies](#).

Naast de duidelijke problemen in het horen, kunnen bij blijvende gehoorproblemen op termijn spraak- en taalproblemen ontstaan. Sommige kinderen hebben de gehoorproblemen niet aan beide zijden, maar aan één zijde. Ook dat kan klachten veroorzaken, zoals moeite met richting horen en horen in rumoerige situaties. Bij alle vormen van gehoorverlies komen op latere leeftijd problemen voor op emotioneel gebied. [Stichting Gezinsbegeleiding \(SGB\)](#) begeleidt kinderen met een auditieve en/of communicatieve beperking, hun ouders en eventuele andere direct betrokkenen. Gehoorproblemen hebben invloed op de ontwikkeling en begeleiding is noodzakelijk voor een optimale ontwikkeling.

Afhankelijk van het soort en de ernst van het gehoorverlies zijn er verschillende behandelmogelijkheden. Dit zal door de KNO-arts en audioloog met jou worden besproken. Soms kan het voldoende zijn het beloop af te wachten, maar vaak volgt een operatie of wordt een hoortoestel aangeraden.

"Ik zit op de basisschool en daar krijg ik extra hulp omdat ik sommige dingen niet goed kan horen. Zo kan ik goed meekomen met de rest van de groep."



4.6 Tandheelkundige/orthodontische afwijkingen

Tand- en gebitsproblemen komen vaak voor bij craniofaciale aandoeningen. De orthodontist zal advies geven om de problemen op de juiste momenten aan te pakken. Het is noodzakelijk om een ervaren orthodontist te laten beslissen over de juiste momenten van ingrijpen, anders kan de orthodontische behandeling bijzonder lang duren (jaren). Tijdens alle bezoeken aan het craniofaciale team wordt de ontwikkeling van het gebit bekeken. Een zeer zorgvuldige indicatie, met achtergrondkennis over de ontwikkeling van het gebit, is noodzakelijk om eventuele vroege verwijdering van melk of eventueel blijvende elementen te plannen en uit te voeren.

Wanneer orthodontische behandeling nodig is, kan vroege behandeling eventueel met een uitneembare beugel worden uitgevoerd. Soms kan het noodzakelijk zijn om ook met een vaste beugel op het melkgebit of in de overgang naar het blijvende gebit te behandelen. Wanneer alle blijvende gebitselementen aanwezig zijn, is bijna altijd een beugelbehandeling met vaste beugel noodzakelijk. Rondom operaties in de mond is het meestal nodig om met een vaste beugel behandeling voor te behandelen en na te behandelen.

Er zijn dus verschillende tijdstippen en fases waar opnieuw bekeken moet worden of een orthodontische behandeling noodzakelijk is. Zorgvuldige behandelplanning door de orthodontist is noodzakelijk.

4.7 Groei van het aangezicht

De groei van de botten in het gezicht en kaken wordt door de orthodontist en regievoerend arts goed in de gaten gehouden. Een specialist in een craniofaciaal team heeft voldoende achtergrondkennis over de te verwachten groei en normale groei, zodat hij de afwijkende groei kan herkennen en zo mogelijk behandelen. Hierbij is het belangrijk om te weten wanneer onderdelen uit het gelaat hun grootste groei hebben gehad. Hierop kan dan de eventuele chirurgie worden afgestemd. Soms is al duidelijk welke problemen verwacht kunnen worden, vooral als een duidelijke diagnose is gegeven van de aandoening. Een behandelplan moet ook hier weer duidelijkheid en begeleiding bieden voor een goede aanpak op het juiste moment.

4.8 Spraak-, taal- en voedingsproblemen

Een **logopedist** en diëtist zijn bij de zorg voor jouw kind betrokken als het voedingsproblemen heeft. De logopedist zal onder andere helpen het slikken te verbeteren. Bij mogelijke spraak- en taalproblemen zal een logopedist, na onderzoek, jouw kind behandelen (zo nodig in overleg met de orthodontist). Een diëtist zal onder andere ondervoeding voorkomen.

4.9 Gedrag en psychomotorische ontwikkeling

Kinderen met een craniofaciale aandoening kunnen tegen veel uitdagingen aanlopen in het leven. Hoe om te gaan met allerlei noodzakelijk lijkende vaardigheden die jouw kind niet heeft en/of die het moeilijk(er) kan aanleren? Opvoeden is geen eenvoudige taak en gaat zeker niet vanzelf.

Kinderen die vastlopen in hun ontwikkeling kunnen dat in hun gedrag laten zien. Als ouder kun je dit gedrag ervaren als probleemgedrag.

Op tijd reageren kan het ontstaan van ernstigere problemen in de toekomst voorkomen. Soms is hulp van buitenaf gewenst. Hulp vragen is een eerste stap op weg naar verandering en/of acceptatie. Hulp kan onder andere komen van een kindertherapeut die gespecialiseerd is in **psychomotorische ontwikkeling** en gedragsproblemen. Deze vorm van therapie wordt ook wel PMT genoemd. Dit staat voor psychomotorische therapie.

Hoe het kind zich voelt en gedraagt wordt bepaald door een complexe hoeveelheid van factoren. We noemen er een aantal:

- **Vaardigheden**

Motorische problemen, leerproblemen en sociale vaardigheden.

- **Opvoedingssituaties (op school en/of in gezin)**

Faalangst, perfectionisme, inslaapproblemen, ongehoorzaamheid, agressie en grensoverschrijdend gedrag.

- **Trauma's**

Nare ervaringen en/of gebeurtenissen die het oorspronkelijke gedrag van het kind ernstig beïnvloeden en belemmerend werken zoals ziekenhuisopname.

- **Ontwikkelingsproblemen**

Factoren van binnenuit die belemmerend of storend werken op de ontwikkeling zoals onrijpheden (overlaan of niet goed doormaken van een vroege ontwikkelingsfase) in de motorische of zintuiglijke ontwikkeling, problemen met het brein (bijvoorbeeld verwerkingsproblemen), onevenwichtigheid tussen twee ontwikkelingsgebieden (bijvoorbeeld een snelle cognitieve en een vertraagde emotionele ontwikkeling).

- **Sociaal**

Bijzondere kinderen (zoals kinderen met een craniofaciale handicap) kunnen vastlopen, omdat zij zich onvoldoende in hun omgeving herkend voelen.

Het doel van de hulp moet zijn inzicht te krijgen in de mogelijkheden. Maar ook handvatten geven om het kind te helpen de beperking van de aandoening te accepteren, zonder de eigenheid van het kind uit het oog te verliezen. Het kind leert hierdoor nieuw gedrag aan.

Wanneer jouw kind therapie krijgt, zul je als ouder betrokken worden bij de evaluaties over de therapie en ontvang je verslagen zodat je deze altijd kunt nalezen. Deze verslagen kun je bewaren en bijvoorbeeld in het individueel zorgplan van je kind stoppen.

4.10 Overige afwijkingen/gevolgen

Voor de behandeling en zorg voor afwijkingen als verhoogde hersendruk, afwijkende ligging van de hersenen, afwijkend gezichtsvermogen (niet scherp zien) en niet spontaan kunnen bewegen, verwijzen wij je graag naar de [Richtlijn 'Behandeling en zorg voor craniosynostose'](#). Deze richtlijn heeft ook een [patiëntenversie](#).





Zie voor meer informatie:

Richtlijn 'Behandeling en zorg craniosynostose': http://richtlijndatabase.nl/richtlijn/craniosynostose/verwijzing_en_diagnostiek_bij_craniosynostose.html.

Patiëntenversie bij Richtlijn 'Behandeling en zorg craniosynostose': http://www.kwaliteitskoepel.nl/kwaliteitsbibliotheek/uitgebreid_zoeken/patientenversie_richtlijn_craniosynostose.html.

4.11 Psychosociale begeleiding

Het krijgen van een kind met een craniofaciale aandoening is meestal een gebeurtenis waar je als ouder niet op hebt gerekend. Je zult de gebeurtenis moeten verwerken en de aandoening van je kind een plaats moeten geven. In iedere fase in het zorgtraject kun je hiervoor **psychosociale** begeleiding vragen aan alle zorgverleners van het multidisciplinaire team. Deze zorgverleners zullen je begeleiden of zij zorgen ervoor dat je terecht kunt bij een maatschappelijk werker of psycholoog. Ook kun je begeleiding vragen aan je huisarts (zie ook hoofdstuk *5.6 Rol van de huisarts*).

"Ik heb lang gewacht met hulp vragen. Als ik dat eerder had gedaan, had dat een hoop leed bespaard. Ik hoop dat anderen van mijn harde les kunnen leren."



"Het is niet erg om naar het ziekenhuis te gaan. De dokter legt altijd goed uit wat hij gaat doen. Dan ben ik niet zo bang bij een onderzoek."



5. Hoe is de zorg georganiseerd?

5.1 Fase van diagnose

Als er een vermoeden is van een craniofaciale aandoening verwijst de huisarts of kinderarts jouw kind direct door naar een algemeen ziekenhuis of legt hij zelf direct contact met een nationaal erkend expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen (bijvoorbeeld een neurochirurg of een klinische geneticus van een craniofaciaal team). De kinderarts in het algemeen ziekenhuis start zo snel mogelijk een lichamelijk onderzoek. Als duidelijk is dat jouw kind een craniofaciale aandoening heeft of de kinderarts twijfelt erover, dan neemt de kinderarts direct contact op met een expertisecentrum. De kinderarts en het expertisecentrum overleggen of het expertisecentrum de zorg voor jouw kind overneemt. In hoofdstuk [5.3 Expertise- en behandelcentra](#) wordt meer verteld over een expertisecentrum. Mocht jouw kind voor onderzoek en/of behandeling naar het expertisecentrum gaan, dan hangt de wachttijd (de toegangstijd tot het expertisecentrum) af van de ernst van de aandoening van jouw kind.

In het expertisecentrum wordt jouw kind onderzocht en behandeld door een gespecialiseerd team. Bij iedere zorgfase zijn verschillende specialisten betrokken. Voor een volledig overzicht van het team wordt verwezen naar de Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen



Zie voor meer informatie:

www.kwaliteitsstandaarden.net

5.2 Rollen binnen het multidisciplinaire team

Het is belangrijk dat bij alle betrokkenen (ouders en zorgverleners) vanaf het begin van het zorgtraject bekend is wie welke rol heeft binnen het multidisciplinaire team. Hierbij zijn de regievoerend arts, zorgcoördinator en hoofdbehandelaar erg belangrijk.

Voor de zorg van jouw kind is binnen het [multidisciplinaire team](#) een regievoerend arts aangesteld. De regievoerend arts heeft het medisch inhoudelijk overzicht over de zorg voor jouw kind en coördineert het multidisciplinaire overleg.

Hij bespreekt met jou (en je partner) het individueel zorgplan en welke taken/zorg je als ouders op je kunt nemen (zelfmanagement, zie ook: hoofdstuk 6. *Wat kan je zelf doen?*). De regievoerend arts is verantwoordelijk voor het goede verloop van de transitiezorg (overgang van kindgerichte zorg naar volwassen zorg).

Naast de regievoerend arts kan er ook een hoofdbehandelaar aangesteld zijn. Een hoofdbehandelaar is verantwoordelijk voor de tijdens het behandeltraject uitgevoerde verrichtingen.

Een van de zorgverleners uit het multidisciplinaire team is aangesteld als zorgcoördinator. Een zorgcoördinator is voor jou het eerste aanspreekpunt voor (niet-)medisch inhoudelijke vragen. Je kunt dus bijvoorbeeld voor vragen over het afstemmen van afspraken bij de zorgcoördinator terecht. De zorgcoördinator beantwoordt je vragen en bespreekt ze eventueel met andere leden van het multidisciplinaire team. Een zorgcoördinator heeft een belangrijke taak in de transitiezorg (zie ook hoofdstuk 5.4 *Transitiezorg*). Als jouw kind ook zorg ontvangt in een andere instelling (zie ook hoofdstuk 5.5 *Shared care*) dan is de zorgcoördinator ook voor die andere zorginstelling(en) het eerste aanspreekpunt. De zorgcoördinator zorgt ervoor dat bijvoorbeeld de uitslagen van een onderzoek van de andere zorginstelling bij de regievoerend arts komen.

5.3 Expertise- en behandelcentra

In een expertisecentrum ontvangt jouw kind hooggespecialiseerde zorg. Het expertisecentrum doet wetenschappelijk onderzoek naar craniofaciale aandoeningen en is verantwoordelijk voor het delen van kennis over craniofaciale aandoeningen met andere instellingen die ook zorg aan patiënten met een craniofaciale aandoening verlenen. Andere gespecialiseerde instellingen die goede zorg verlenen aan patiënten met een craniofaciale aandoening noemen we behandelcentra.

Expertise- en behandelcentra werken nauw samen om goede zorg te geven (zie hoofdstuk 5.5 *Shared care*). Je kunt samen met de regievoerend arts overleggen waar jouw kind op dat moment de beste zorg kan krijgen. Laat je hierover door de regievoerend arts informeren. Het is altijd mogelijk om via de regievoerend

arts een tweede mening (second opinion) bij een (ander) expertisecentrum aan te vragen.

In Nederland zijn expertisecentra voor diverse craniofaciale aandoeningen. Deze expertisecentra zijn door het Ministerie van VWS erkend.



Voor een actueel overzicht van deze expertisecentra ga je naar:

www.vsop.nl, www.zichtopzeldzaam.nl of www.laposa.nl (<http://www.laposa.nl/schedel-enof-aangezichts-aandoeningen/expertise-centra/>).

5.4 Transitiezorg

Met de **transitiezorg** bedoelen we de zorg voor het kind / de jongvolwassene bij de overgang naar het volwassen worden. De transitiefase is voor een kind met een craniofaciale aandoening een periode waarin veel verandert. Jouw kind maakt in deze fase de overstap van een team dat gespecialiseerd is in de zorg voor kinderen naar een team dat gespecialiseerd is in de zorg voor volwassenen. Hierbij neemt je kind de verantwoordelijkheden rondom de medische zorg voor zichzelf van jou als ouder (stap voor stap) over. Maar ook een eventueel gevecht met (nieuwe) problemen die bij de leeftijdsfase passen hoort bij deze fase. Het is belangrijk om een kind met een craniofaciale aandoening hier op tijd op voor te bereiden en in te begeleiden. De zorgcoördinator start de voorbereiding op de transitie ruim voordat jouw kind 18 jaar wordt. De regievoerend arts is verantwoordelijk voor een goed verloop van de transitie van kinder- naar volwassenenzorg.

Je kunt met vragen over de transitiezorg terecht bij de regievoerend arts en de zorgcoördinator. Samen met de regievoerend arts en de zorgcoördinator maak je afspraken over de transitiezorg en deze leg je samen met eventuele verwachtingen vast in het individueel zorgplan.

5.5 Shared care

'Shared care' wil zeggen dat alle basiszorg (meestal) dichtbij plaatsvindt in het plaatselijke ziekenhuis en de zorg door experts ver(der) weg in een UMC of in een expertisecentrum ergens in Nederland (zie hoofdstuk [5.3 Expertise- en behandelcentra](#)).

De zorg voor jouw kind met een craniofaciale aandoeningen zal als basisregel in een expertisecentrum plaatsvinden. Maar niet alle zorg hoeft in het expertisecentrum plaats te vinden. Bepaalde zorg kan in samenwerking met en onder coördinatie van het expertisecentrum ook in een (regionaal) behandelcentrum plaatsvinden. Behandeling in een (regionaal) behandelcentrum kan bijvoorbeeld bij het plaatsen van buisjes en het behandelen van een oorontsteking door de KNO-arts of bij sommige orthodontische zorg.

Bij shared care geldt dat de regievoerend arts van het expertisecentrum de regie houdt en dat de zorgcoördinator het eerste aanspreekpunt ten aanzien van medisch inhoudelijke vragen voor jou blijft.

Bij shared care is het belangrijk dat de zorgverleners onderling goed met elkaar communiceren. Ze moeten informatie uitwisselen en onderling overleggen. Je hebt als ouders de verantwoordelijkheid om aan de hoofdbehandelaar in het behandelcentrum de contactgegevens van de regievoerend arts in het expertisecentrum te geven. Je vraagt aan de hoofdbehandelaar van het behandelcentrum om alle onderzoeks- en behandelgegevens rechtstreeks aan de regievoerend arts in het expertisecentrum door te geven. De hoofdbehandelaar in het behandelcentrum stuurt de regievoerend arts in het expertisecentrum een brief over bijvoorbeeld het verloop van de behandeling, waarvan de huisarts en jij als ouder een afschrift/kopie ontvangen.

5.6 Rol van de huisarts

De huisarts kan je ondersteunen in de zorg voor jouw kind. Hij heeft een rol in de signalering van de craniofaciale afwijking. Hij kan twijfels wegnemen en vragen beantwoorden door jouw kind naar de juiste arts of het juiste expertisecentrum te verwijzen (zie ook hoofdstuk [5.3 Expertise- en behandelcentra](#)).

Doordat je als ouder de huisarts goed informeert over het individueel zorgplan kan hij meedenken in de mogelijkheden voor shared care (zie ook hoofdstuk [5.5 Shared care](#)).

De huisarts zorgt niet alleen voor het kind met de craniofaciale aandoening. Hij kan het hele gezin verwijzen naar een maatschappelijk werker. De maatschappelijk werker bekijkt of het hele gezin (psychosociale) begeleiding nodig heeft.

“Aandoeningen aan de schedel en het aangezicht komen niet veel voor. Sommige zorgverleners kennen de syndromen niet. Ik verwijs dan altijd naar de website van de patiëntenvereniging.”



5.7 Individueel zorgplan

Het individueel zorgplan is een zorgplan op maat voor jouw kind. Het is een document voor ouders en zorgverleners. Het individueel zorgplan is bedoeld als hulpmiddel bij het in kaart brengen van de zorgbehoeften van jouw kind en jij als ouder tijdens het zorgtraject. Bij de start van het zorgtraject bespreekt de regievoerend arts het individueel zorgplan met jou als ouder. Als er tussendoor vragen over het individueel zorgplan zijn dan kun je daarvoor terecht bij de zorgcoördinator.

In het individueel zorgplan staat informatie over de (keuze voor een) behandeling. Ook staat in het individueel zorgplan wie welke rol heeft binnen het multidisciplinaire team. De wijze van communiceren tussen de zorgverleners onderling en van de zorgverleners met de ouders kan beschreven worden in het individueel zorgplan.

De regievoerend arts bespreekt het individueel zorgplan bij de start van de zorg. Op jouw verzoek zal de regievoerend arts en/of de zorgcoördinator alle belangrijke informatie in alle fasen van de zorg geven. Je kunt bijvoorbeeld vragen om het verslag van het [multidisciplinair overleg \(MDO\)](#) en/of een kopie van de correspondentie van de regievoerend arts met de huisarts of een behandelend arts in een ander behandelcentrum.

Je neemt het individueel zorgplan mee naar iedere afspraak met iedere zorgverlener. Dit kan digitaal, bijvoorbeeld op een tablet of als document op een memory-stick, of uitgeprint in een papieren versie. Tijdens een consult wordt de behandeling geëvalueerd, worden nieuwe afspraken gemaakt en als het nodig is wordt het individueel zorgplan bijgesteld.

Gezien de verschillende vormen en variaties van de genoemde craniofaciale aandoeningen is het niet mogelijk om één individueel zorgplan op te stellen. Het is maatwerk. Om die reden vind je in [Bijlage 3 Individueel zorgplan craniofaciale aandoeningen](#) met daarbij een checklist zelfmanagement voor ouders. Het individueel zorgplan is ook te downloaden van de website van Laposa (www.laposa.nl). In de checklist staan per zorgfase aandachtspunten voor jou als ouder van wat je zelf kunt doen in de zorg voor jouw kind (zelfmanagement).

6. Wat kun je zelf doen?

Vanaf het begin dat er een vermoeden of sprake is van een aandoening kan het lijken alsof je alle regie over de behandeling van je kind of jezelf verloren bent. Ziekenhuis in, ziekenhuis uit, een afspraak hier en dan weer een afspraak daar. Afspraken worden in hoog tempo voor je gemaakt en de informatie vliegt je om de oren. Er wordt ineens niet alleen veel van jou verwacht maar ook van de familie. Het voelt soms alsof het welzijn en de gezondheid van jouw kind helemaal afhangt van de zorgverlener(s). Toch kun je zelf ook een hoop doen zodat je kind zich zo goed mogelijk voelt. Hierbij kun je natuurlijk goede hulp krijgen van een zorgverlener of een naaste.

In *Bijlage 3 Individueel zorgplan craniofaciale aandoeningen* staat een individueel zorgplan voor craniofaciale aandoeningen met daarbij een checklist zelfmanagement voor ouders. Zie ook hoofdstuk *5.7 Individueel zorgplan* voor meer informatie. In de checklist staan per zorgfase aandachtspunten voor jou als ouder ten aanzien van wat je zelf kunnen doen in de zorg voor jouw kind (zelfmanagement).



We raden je aan een map te maken waarin je alle afspraken en verslagen kunt doen die je de komende tijd krijgt van de betrokken artsen. Deze informatie kun je eventueel delen met andere zorgverleners die meer informatie willen. Voor de kinderen heeft Laposa de ziekenhuismap ontwikkeld. Deze map voor jonge kinderen en hun ouders ondersteunt bij afspraken en opnames in het ziekenhuis (www.ziekenhuismap.nl).

"Ik ben positief ondanks dat ik al heel veel hindernissen heb gehad. Mijn collega's accepteren mij zoals ik ben. Ik kijk naar mijn mogelijkheden in plaats naar wat ik niet kan."



Wat kun je allemaal zelf doen?

- Informeer jezelf door actief op zoek te gaan naar informatie. Weet waar de artsen het over hebben.
- Ga (vooral in het begin) samen met je partner naar een afspraak met de arts.
- Schrijf belangrijke informatie tijdens de afspraak met de arts op.
- Houd zelf bij wanneer je ergens naar toe moet.
- Volg de adviezen vanuit het multidisciplinaire team op.
- Plan samen de behandeling of operaties. Wees reëel in je tijdpad.
- Bespreek (kritisch) de best mogelijke behandeling. Maak hiervoor gebruik van het overzicht met de expertisecentra (zie hiervoor hoofdstuk [5.3 Expertise- en behandelcentra](#)).
- Bespreek de mogelijkheden van 'zorg dichtbij als het kan en ver weg als het moet'. Overleg wat je zelf thuis kunt doen en welke zorg in de buurt gegeven kan worden. Maak hierover afspraken. Overleg ook met de huisarts over de mogelijkheden van de zorg thuis.
- Beter een keer te veel gecontroleerd dan te weinig.
- Neem geboden hulp aan.
- Hoe vaak heb je het al niet gehoord: 'Wat doen jullie dat goed.' En 'Bewonderenswaardig hoe jullie met alles omgaan.' Neem de complimenten aan, wees trots op je kind en/of jezelf en op jullie/jouw manier van doorzetten.
- Blijf positief.
- Betrek de mensen in je omgeving. De mensen om je heen uiten hun interesse door te vragen hoe het met je gaat. Neem de tijd, nodig ze uit, vertel het verhaal, ook al heb je het al vaak verteld.
- Bespreek je eventuele twijfels over de diagnose en/of zorg met de regievoerend arts en/of huisarts. Samen kun je beslissen of een verwijzing naar een expertisecentrum en/of een second opinion nodig is.

Vervolg op pagina 40

Wat kun je allemaal zelf doen? *(vervolg van pagina 39)*

- Informeer de huisarts over de behandeling en het individueel zorgplan.
- Maak gebruik van www.mijnzorgnet.nl. Vraag de zorgverleners van jouw kind om zich bij www.mijnzorgnet.nl te registreren.
- Neem contact op met Laposa voor betrouwbare informatie, informatie over Weerbaarheidstraining, de Ziekenhuismap voor je kind en eventueel lotgenotencontact (www.laposa.nl).

Wat kun je beter niet doen?

- Zeg niet dat het goed gaat als het niet zo is of als je ergens over twijfelt.
- Wacht niet te lang met vragen stellen.
- Pijn is vaak niet nodig. Zorg voor goede medicatie.
- Geef niet de aandoening de schuld. Alle kinderen worden wel eens ziek of krijgen een oorontsteking.

Ten slotte

Vraag aan de arts waar je kind onder behandeling is wat je zelf allemaal wel en beter niet kunt doen. Vraag aan de hoofdbehandelaar wat je bijvoorbeeld na een operatie aan wondzorg thuis zelf kunt doen.

7. Hoe te leven met een craniofaciale aandoening?

Chronisch ziek zijn heeft een grote invloed op je leven. Dat je een craniofaciale aandoening hebt en er anders uitziet hoeft je niet te beperken, maar het kan wel effect hebben op bijvoorbeeld je zelfbeeld, zelfvertrouwen, werk/studie, vriendschappen/relaties en zelfstandigheid.

7.1 Het kind en zijn ouders

Als ouder moet je de zorg voor je kind uit handen geven aan mensen die je klakkeloos moet vertrouwen dat ze het juiste voor je kind doen. Dit is vaak al direct na de geboorte en is niet eenvoudig. Een team van specialisten van het ziekenhuis begeleidt je in dit proces.

Ouders en kind gaan anders om met de aandoening. Eerst leer je als ouder omgaan met je eigen gevoelens, maar later moet je ook je kind helpen in dit proces. Hier worden verschillende vaardigheden vereist die je misschien niet van nature hebt. Het team in het ziekenhuis ondersteunt hierbij, zodat je je kind kunt leren om onafhankelijk de wereld in te stappen. We noemen dit ook wel weerbaarheid.

Naarmate het kind ouder wordt, zal het zich meer realiseren dat het er anders uitziet. De basis van het juist omgaan met anderen wordt gelegd door ouders, gezin, school en andere mensen in de directe omgeving. Ook de persoonlijkheid van het kind zelf speelt een grote rol.

7.2 Contact buiten het gezin

Zodra het kind in contact komt met anderen, buiten de veiligheid van het gezin/de familie, komen jullie samen in een nieuwe fase met uitdagingen. Bij veel ouders bestaat de zorg over pesten. Het komt regelmatig voor dat ouders ervaren dat zij in de opvoeding soms meer 'door de vingers zien' dan bij andere kinderen binnen het gezin. Als de kinderen ouder worden zullen ze moeten leren om zelf verantwoordelijkheid te nemen in het omgaan met de aandoening.

"Ik kan alles wat de andere kinderen ook kunnen maar ik moet voorzigtiger zijn omdat ik kwetsbaarder ben. Mijn lijf is niet zo sterk en ik heb minder energie."



Vanaf het moment dat het kind gaat meedoen met sociale activiteiten, is de ernst van de aandoening mede bepalend voor het mee kunnen met een groep. Sommige dingen spreken voor zich, maar ook een inspanning die klachten geeft op langere termijn moet goed worden ingeschat. Heeft je kind bijvoorbeeld snel hoofdpijn na een inspanning, dan moet je als ouder goed afstemmen met de omgeving dat jouw kind misschien eerder stopt of niet de hele dag mee zal kunnen doen. Hoe duidelijker jij bent, hoe beter de acceptatie is door de mensen om je heen.

7.3 School en opleiding

De vraag welke vorm van onderwijs het beste past, is niet zo makkelijk te beantwoorden. Dit ligt onder andere aan de schoolprestaties. De intelligentie kan beïnvloed zijn bij bepaalde craniofaciale aandoeningen, waardoor je kind afhankelijk kan zijn van speciaal onderwijs. Er zijn allerlei testen om te bepalen welk intelligentieniveau je kind heeft, maar uiteindelijk bepaal jij als ouder samen met het kind en in overleg met school naar welke nieuwe school jouw kind gaat. De school is verplicht om het kind te helpen met extra hulpmiddelen of ondersteuning. De school vraagt een speciale organisatie om samen te kijken wat nodig is. De school kan ook een programma tegen pesten aanbieden of een sociale vaardigheidstraining geven. Een vervolgopleiding is niet voor iedereen haalbaar maar ook hier geldt: laat het kind onderzoeken wat het leuk vindt. Ook op latere leeftijd kan je kind nog een cursus of opleiding gaan volgen die aansluit bij de wensen van het kind.

7.4 Werk

Afhankelijk van het soort werk dat jouw kind gaat doen, heeft het meer of minder last van de aandoening. Het is dus erg belangrijk dat je kind het juiste type werk zoekt. De interesses, hobby's en vooropleiding van je kind spelen hierbij een belangrijke rol. Door de ervaringen van het kind in zijn opleiding kan het makkelijker een keuze maken. Het kind weet namelijk al wat het aankan. Eventueel kan een jobcoach je kind helpen met het maken van een keuze. Een jobcoach helpt door testen te doen en samen met je kind de mogelijkheden op een rijtje te zetten.

7.5 Bewegen

In hoofdstuk 1. *Wat zijn craniofaciale aandoeningen?* kun je lezen welke lichamelijke beperkingen je kind kan hebben door een craniofaciale aandoening. Soms kan je kind door klachten sneller vermoeid zijn. Het is belangrijk dat je kind leert luisteren naar zijn lichaam en hierdoor leert om de inspanning aan te passen aan wat hij kan. Een fysiotherapeut kan hierbij helpen. Een fysiotherapeut kan je kind ook adviseren welke sport geschikt is. Door bewegen kan je kind de klachten zo minimaal mogelijk houden en houdt je kind zijn lichaam in conditie. Door de begeleiding kan je kind ontdekken wat het allemaal wel kan en ervaart het kind dat het toch mee kan doen. Ook een sportarts kan hier een belangrijke rol vervullen. Bewegen is voor iedereen erg belangrijk, ook voor jouw kind!

7.6 Wat als ik een kinderwens heb?

Een zwangerschap en een baby krijgen zijn grote stappen in je leven. Het is belangrijk dat je goed voorbereid bent en een aantal dingen weet voor je zwanger wordt. Los van alle praktische zaken waar iedere aanstaande ouder tegenaan loopt, heb jij toch iets meer voorbereiding nodig.

De eerste weken van een zwangerschap zijn heel belangrijk voor de ontwikkeling van een kind, maar meestal weet je pas ná de eerste weken dat je echt zwanger bent. Voordat je zwanger wordt kun je echter al een aantal dingen doen om de kans op een gezond kind te vergroten.

Van een aantal craniofaciale aandoeningen weten we dat ze erfelijk zijn (zie ook hoofdstuk 2. *Wat is de oorzaak?*). Als je zelf een craniofaciale aandoening hebt, of iemand in je familie, kun je als je daar behoefte aan hebt (voordat je zwanger wordt) eerst een afspraak maken bij een klinisch geneticus.



Een klinisch geneticus helpt je een antwoord te vinden op de volgende vragen:

- Heb ik een verhoogd risico om kinderen met een aangeboren en/of erfelijke aandoening te krijgen?
- Wat is de oorzaak of diagnose van de problemen bij mij of bij mijn kind?
- Ben ik drager van de erfelijke aanleg die in mijn familie voorkomt?

Na het onderzoek geeft de klinisch geneticus een individueel erfelijkheidsadvies.



Voor meer informatie kun je kijken op de website:

www.erfelijkheid.nl

(<http://erfelijkheid.nl/genetische-testen/genetisch-onderzoek-bij-een-afdeling-klinische-genetica-wat-het-en-voor-wie>)

Wist je dat...

...er voor een aantal erfelijke aandoeningen een betrouwbaar laboratoriumonderzoek beschikbaar is? De zwangere en/of haar partner kan drager zijn van een erfelijke aandoening en daarom is extra onderzoek gewenst. Zo wordt de toekomstverwachting van het ongeboren kind ingeschat.

"Ik ben gelukkig getrouwd en we hebben samen nog twee kinderen gekregen. Zij hebben de aandoening niet. Dit was vooraf niet te voorspellen. Wij vonden dat geen probleem."



8. Wil je meer weten over een craniofaciale aandoening?

De patiëntenorganisatie Laposa staat voor ouders en patiënten met een craniofaciale aandoeningen klaar. Zij geven informatie en bieden de mogelijkheid om gebruik te maken van lotgenotencontact.

Naast Laposa zijn er ook andere patiëntenorganisaties waar je terecht kunt voor informatie en lotgenotencontact, bijvoorbeeld de BOSK.



www.laposa.nl

www.bosk.nl



Hieronder staat een aantal links naar filmpjes die je kunnen helpen in de voorbereiding op de zorg voor jou en/of jouw kind:

- Naar het ziekenhuis voor je keelamandelen (Ernst Bobbie en de Rest)
<https://youtu.be/XjdkwvoWEM8>
- Voorlichtingsfilm: MRI op de kinderafdeling
<https://youtu.be/DZUQopDhbxg>
- Vlietland Ziekenhuis: amandelen knippen en buisjes plaatsen bij kinderen
<https://youtu.be/hXZMPW-Ck78>
- Kiki krijgt een operatie: Jeroen Bosch Ziekenhuis
<https://youtu.be/xR5xhs33hjo>

(Vervolg op pagina 48)

(Vervolg van pagina 47)




- Sam gaat een dagje naar het ziekenhuis: Jeroen Bosch Ziekenhuis
https://youtu.be/vZ9L9Mhr_VM
- Babette krijgt een operatie: Jeroen Bosch Ziekenhuis
https://youtu.be/43c8_IL_WJA
- Cato gaat een dagje naar het ziekenhuis: Jeroen Bosch Ziekenhuis
<https://youtu.be/fkdv-4vUDIE>
- Maud en Ko – buisjes en amandelen verwijderen
https://youtu.be/c5fexJnvJ_U
- Voorlichtingsfilm voor kinderen (en ouders) over een operatie of onderzoek onder narcose
http://www.erasmusmc.nl/patientenzorg_algemeen/sophia/opname-en-dagverpleging/dagverpleginghp/Anesthesie/anesthesiefilmsophia/



De zorgtrajecten voor de verschillende craniofaciale aandoeningen worden beschreven op www.laposa.nl.

Bijlage 1 Begrippenlijst

Begrippen en medische termen uit de patiëntenversie van de Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen (inclusief de synoniemen van de aandoeningen die in hoofdstuk 1 genoemd staan). Klik op  om terug te gaan naar de pagina.

Woord/begrip	Betekenis
A	
aangezichtsspleten	niet of niet geheel aansluitende botdelen in het gezicht 
anophthalmie	ontbreken van het oog 
anotie	ontbreken van een onderdeel 
asymmetrisch	twee ongelijke helften 
autosomaal recessief of autosomaal dominant	Bij autosomaal recessief krijg je een eigenschap pas als je van beide ouders het 'zwakke' gen krijgt. Bij autosomaal dominant krijg je een eigenschap als je van een van je ouders het 'zwakke' gen krijgt. 
B	
Beckwith-Wiedemann syndroom	ook wel BWS, Syndroom van Beckwith-Wiedemann, Exomphalus macroglossia gigantisme, EMG syndroom 
bijootjes	huidaanhangsels tussen oor en mondhoek die alleen uit weke delen (huid en vetweefsel) bestaan maar waarin ook kraakbeen kan zitten 
Binder syndroom	ook wel maxillonasale dysplasie 

 = terug naar de pagina

(Vervolg op pagina 50)

Woord/begrip	Betekenis
B bindweefsel	weefselsoort in het lichaam die de andere weefsels of organen verbindt en ondersteunt ←
blepharoptosis	laagstaand bovenooglid ←
bootschedel	ook wel pijnnaad synostose of scaphocephalie ←
C camptodactylie	onregelmatig buigen van één of meerdere vingers ←
Chiari I malformatie	Een aangeboren afwijkende ligging van de hersenen. Het onderste stukje van de kleine hersenen ligt hierbij niet meer in de schedel, maar reikt tot in het wervelkanaal. ←
chorioideaplooiën	onder het netvlies van het oog bevindt zich het vaatvlies, in dit vaatvlies bevinden zich plooiën die mogelijk zichtbaar zijn ←
chromosoom	een drager van een deel van het erfelijk materiaal ←
clinodactylie	kromming van vingers of tenen ←
coloboom	spleet in het onderooglid ←
complexe craniosynostose	ook wel synostose van twee of meer schedelnaden ←
conductief gehoorverlies	gehoorverlies dat wordt veroorzaakt door een afwijking in het geleidende deel (gehoorgang, middenoor) van het auditieve systeem ←

Woord/begrip	Betekenis
C cranio-orbitaal	met als basis de schedel en oogkas ←
craniofaciale aandoening	verzamelnaam voor verschillende aandoeningen die te maken hebben met het gezicht en de schedel ←
craniosynostose	vergroeien (verbening) van de schedelnaden ←
CT-scan	CT staat voor computertomografie. Dit is een onderzoeksmethode van het menselijk lichaam. Een CT-scan is nog preciezer dan een röntgenfoto. ←
E encephalocèles	uitstulping van hersenweefsel buiten de schedel samen met aangezichtsproblematiek (met name bij de neus) ←
enophthalmos	de oogbol ligt verder terug in de oogkas dan gebruikelijk ←
expertisecentrum	een ziekenhuis waar deskundigen werken die veel over een bepaald onderwerp weten ←
F fontanel	een opening tussen de delen waaruit de schedel is opgebouwd (de schedelbeenderen of schedelplaten genoemd). De meeste pasgeboren kinderen hebben twee fontanellen: de grote en de kleine. De grote fontanel (ruitvormig) ligt vlak boven het voorhoofd, de kleine fontanel (vorm van een driehoek) ligt ter hoogte van de kruin. ←

Woord/begrip	Betekenis
G gen / genen	Een gen is een eenheid van erfelijk materiaal, waarmee erfelijke eigenschappen doorgegeven worden aan het nageslacht. Genen zijn onderdeel van chromosomen en bestaan uit stukken DNA. Alle genen samen bepalen het functioneren van de cellen waaruit het organisme is opgebouwd. ←
glossoptosis	de tong zit dieper tussen de ondertanden en ligt verder naar de keelholte ←
grote fontanel	ook wel anterieure fontanel ←
H hemifaciaal	aan één zijde van het gezicht ←
hemifaciale microsomie	ook wel HFM, craniofaciale microsomie, Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS), faciale microsomie, 1 ^e en 2 ^e kieuwboogsyndroom, facio auriculo vertebrale (FAV) sequentie, oto-mandibulaire dysostose ←
hypertelorisme	wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug ←
hypogenitalisme	klein geslachtsdeel ←
hypoglobus	de pupil van het oog ligt lager op de oogbol waardoor het lijkt of de persoon naar beneden kijkt ←
K keratopathie	een oppervlakkige beschadiging van een deel van het hoornvlies van het oog ←

Woord/begrip	Betekenis
K	
kleine fontanel	ook wel posterieure fontanel ←
klinisch geneticus	een arts die zich bezighoudt met erfelijke aandoeningen ←
klinische diagnose	hierbij wordt vooral gekeken naar de basis van de klachten en verschijnselen zonder dat er bijvoorbeeld een onderzoek is van je bloed door een laboratorium ←
kroonnaad	ook wel corona naad ←
L	
lambdanaad	ook wel lamboïde naad ←
logopedist / logopedie	behandelaar die zich met name bezig houdt met de spraak, taal, ademhaling en het slikken en kauwen ←
M	
macrostomie	spleet van de mondhoek, vergrote mondhoek ←
mandibulofaciaal	met als basis de (onder) kaak ←
maxillofaciaal	met als basis de (boven) kaak ←
micrognathie	een aangeboren ontwikkelingsstoornis van de onderkaak, waardoor deze klein blijft met een niet-ontwikkelde kin ←
microphthalmie	klein oog ←
microsomie / microtie	onderontwikkeling ←

Woord/begrip	Betekenis
M MRI-scan	MRI staat voor magnetic resonance imaging, beeldvorming met magnetische resonantie. Met behulp van grote sterke magneten en radiogolven worden bepaalde signalen in het lichaam opgewekt. Deze signalen worden door een antenne opgevangen en omgezet in beeldmateriaal. ←
MDO	multidisciplinair overleg, het overleg van het multidisciplinaire team ←
multidisciplinair(e) team	een groep van artsen en specialisten die met elkaar samenwerken en waar iedereen een eigen rol heeft ←
multifactorieel	de oorzaak ontstaat waarschijnlijk door een combinatie van erfelijke en niet-erfelijke factoren ←
N Nager syndroom	ook wel Nager acrofacial dysostose (AFD), Acrofacial dysostosis type 1, Nager type ←
navelbreuk	een uitstulping van het buikvlies door een zwakke plek of opening in de buikwand bij de navel ←
neusseptum	het hebben van een dubbel neustussenschot ←
O Obstructief Slaap Apneu Syndroom (OSAS)	tijdens de slaap ontspannen de spieren zodanig dat de tong en zachte delen de ademhaling blokkeren ←
oligodontie	ontbreken van gebitselementen (zes of meer) ←

Woord/begrip	Betekenis
O orthodontist	Een tandheelkundig specialist die kinderen en volwassenen behandelt die problemen hebben met de stand van kaken en tanden. De orthodontist heeft na een succesvolle afronding van de zesjarige tandartsopleiding de vierjarige universitaire specialisatie tot orthodontist succesvol afgerond en doet mee aan het verplichte kwaliteitsprogramma. ←
otitis media met effusie	Een ontsteking van het slijmvlies van het middenoor, waarbij stroperig vocht wordt afgescheiden. Dit vocht zorgt ervoor dat het trommelvlies niet goed werkt en de geluidsgolven niet goed bij de gehoorbeentjes komen. ←
overerving	het doorgeven van, in dit geval, een aandoening ←
P palatoschisis (gehemeltespleet)	een spleet in het gehemelte waarbij de mondholte en de neusholte met elkaar verbonden zijn ←
perceptief gehoorverlies	gehoorverlies dat wordt veroorzaakt door een afwijking in het perceptieve deel (slakkenhuis) van het auditieve systeem ←
Pierre Robin sequentie	ook wel PRS, Robin sequentie (RS) ←
pijlnaad	ook wel sagittaal naad ←
prenatale diagnostiek	het opsporen van aangeboren of erfelijke afwijkingen bij het ongeboren kind ←

Woord/begrip	Betekenis
P proboscis	een deel van de neus, ter hoogte van de binnenste ooghoeken ←
progressief	toenemend in ernst ←
progressieve hemifaciale atrofie	ook wel PHA, Parry-Romberg syndroom, Scleroderma circumscripta, als onderdeel van Sclerodermie, Coupe de Sabre ←
psychosociaal	situaties waarin zowel geestelijk vermogen als ook interactieve vaardigheden tussen mensen nodig zijn ←
psychomotore ontwikkeling	het aanleren en verbeteren van de door de hersenen gestuurde bewegingen Denk bijvoorbeeld aan het kunnen buigen van je vingers of het oppakken van een pen van de tafel ←
R radio-ulnaire synostose	verbinding tussen spaakbeen en ellepijp in de onderarm ←
radius	een bot in de onderarm ←
S schedelnaden	de verbinding tussen de botplaten van de schedel, deze hebben allemaal een andere naam ←
scheve schedel aan de achterzijde	ook wel eenzijdige achterhoofdsnaad synostose of occipitale plagiocephalie ←
scheve schedel aan de voorzijde	ook wel eenzijdige kroonnaad synostose of frontale plagiocephalie ←

Woord/begrip	Betekenis
S second opinion	een oordeel van een andere arts dan degene die je behandelt. Je gaat in principe niet over naar deze arts voor behandeling. ←
shared care	expertise- en behandelcentra werken nauw samen om goede zorg te geven ←
Stichting Gezinsbegeleiding (SGB)	SGB behandelt en begeleidt kinderen met een gehoor en/of communicatie beperking en hun ouders, zodat zij zich optimaal kunnen ontwikkelen. Er zijn diverse specialisten bij betrokken zoals een psycholoog, logopedist en maatschappelijk werker. ←
strabismus	scheel kijken ←
syndactylie	aan elkaar groeien van vingers en/of tenen ←
syndroomaal	verschijnsel is onderdeel van een groep aandoeningen ←
syndroom	we spreken van een syndroom als de afwijkende schedel samen met andere verschijnselen bij een persoon voorkomen zoals aandoeningen van de handen en/of voeten, oogleden, oorschelpen, gehoorverlies en spraak- en taalproblemen ←
T tandagenesie	de aangeboren afwezigheid van één of meerdere gebitselementen (minder dan zes) ←

Woord/begrip	Betekenis
T transitiezorg	de overgang van kindgerichte zorg naar volwassenen zorg ←
Treacher Collins syndroom	ook wel TCS, Franceschetti-Zwahlen-Klein syndroom, mandibulofaciale dysostose ←
triphalangiale duim	de duim telt drie in plaats van de gebruikelijke twee kootjes ←
tumor	Een zwelling (gezwel) en nieuwvorming. Het kan goedaardig of kwaadaardig zijn. ←
U urogenitaal	urineweg- en geslachtsorganen ←
V voedingssonde	een buisje waar vloeibare voeding doorheen kan en wat direct naar de maag gaat ←
voorhoofdsnaad	ook wel metopica naad ←
W waterhoofd	een verstoorde omloop van het hersenen en ruggenmergvocht waarbij dit zich ophoopt in de schedel ←
wigschedel	ook wel voorhoofdsnaad synostose of trigonocephalie ←
wijnvlek	een aangeboren vaatafwijking waarbij de haarvaten in de huid groter zijn geworden en hierdoor een soort vlekken veroorzaken ←

← = terug naar de pagina

Bijlage 2

Kenmerken van craniofaciale aandoeningen

Bij de onderstaande Craniofaciale aandoeningen zijn de kenmerken beschreven die kunnen voorkomen. Iedere aandoening ziet er per persoon anders uit, want niet alle mogelijke verschijnselen van een syndroom hoeven bij iemand aanwezig te zijn. Ook de ernst van de verschijnselen kan tussen personen verschillen. Bij een aantal aandoeningen is een foto opgenomen. Deze foto geeft aan hoe de aandoening er uit kan zien.

Craniofaciale aandoeningen:	pagina:
1. Aangezichtsspleten	60
2. Apert syndroom	62
3. Beckwith-Wiedemann syndroom	64
4. Binder syndroom	66
5. Bootschedel	66
6. Brede schedel	67
7. Burn-McKeown syndroom	67
8. Carpenter syndroom	68
9. Complexe craniosynostose	69
10. Craniofrontonasaal syndroom	70
11. Crouzon en Pfeiffer syndroom	72
12. Encephalocèles	73
13. Goldenhar syndroom	74
14. Hemifaciale microsomie	77
15. Muenke syndroom	78
16. Nager syndroom	80
17. Progressieve hemifaciale atrofie	81
18. Pierre Robin sequentie	83
19. Saethre Chotzen syndroom	84
20. Scheve schedel	86
21. Treacher Collins	87
22. Vlak achterhoofd	88
23. Wigschedel	89

1. Aangezichtsspleten



OREN

Kenmerken die kunnen voorkomen

Oren

- **Bijoor**, afstaand oor, afwijkende oorschelp.
- Gedeeltelijk (**microtie**) of geheel ontbreken van de oorschelp (**anotie**).
- Soms afwijking gehoorgang, middenoor en binnenoor.



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Oogbol klein of afwezig (**microphthalmie/ anophthalmie**).
- Defect in het boven- of onder ooglid (**coloboom**).
- Aanleg van het traankanaal kan gestoord zijn.
- Afwezigheid van iris (coloboom van iris).
- Oogkas niet goed ontwikkeld.
- Ontbreken van delen van de oogkas en/of bovenkaak/jukbeen.
- Afstand tussen oogkassen te groot.



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Neus en midden aangezicht

- Spleten in het midden van het gezicht of schuin over het gezicht. Hierdoor worden lip, neus, mond en/of oor van elkaar gescheiden.
- Bot en de weke delen groeien minder mee, daarom wordt de afwijking steeds groter in de loop van jaren.
- Spleten van de weke delen kunnen op een andere plaats voorkomen dan spleten in het bot.
- Neus helemaal of gedeeltelijk afwezig.
- Dubbele aanleg bijvoorbeeld twee neuzen en dubbel neustussenschot (**neusseptum**).

(Vervolg op pagina 61)

1. Aangezichtsspleten



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT
(vervolg)

Kenmerken die kunnen voorkomen

- Deel van neusaanleg (**proboscis**) bevindt zich in de binnenste ooghoek.
- Spleet in neusvleugel.
- Platte neus.



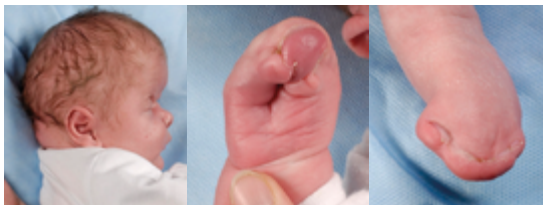
MOND
KAAK

Mond en kaak

- Spleet in bovenlip (in het midden of aan de zijkant).
- Spleet van mondhoek (**macrostomie**)
- Te veel (polydontie) of te weinig tanden (**tandagenesie**).
- Spleet bovenkaak (tandenrij) met soms een gehemeltespleet.

2. Apert syndroom (Craniosynostose als onderdeel van een syndroom)

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDL
HERSENEN

Schedel en hersenen

- Dichtgegroeide kroonnaden van de schedel.



OREN

Oren

Voornameijk conductief gehoorverlies ten gevolge van afwijkend trommelvlies of door aangeboren (congenitale) middenoorafwijkingen.



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (*hypertelorisme*).
- Ondiepe oogkassen (*exorbitisme*).
- Oogspierafwijkingen.



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Neus en midden aangezicht

- Nauwe doorgankelijkheid van de neus.

(Vervolg op pagina 63)

2. Apert syndroom (Craniosynostose als onderdeel van een syndroom)



MOND
KAAK

Kenmerken die kunnen voorkomen

Mond en kaak

- Onderontwikkelde bovenkaak en in mindere mate de onderkaak.
- Slaapapneu.
- Gehemeltespleet (*palatoschisis*).
- Ernstig ruimtegebrek in het gebit door met name onderontwikkeling van de bovenkaak in alle richtingen.



HANDEN
VOETEN

Handen en voeten

- **Hand:** aan elkaar groeien over volledige lengte van de 2^e, 3^e, 4^e vinger(s) en soms ook de pink en/of duim (complexe syndactylie).
- **Voet:** aan elkaar groeien over volledige lengte van alle tenen (complexe syndactylie).



INWENDIGE ORGANEN

Inwendige organen

- Afwijking aan organen van de urinewegen en geslachtsorganen (*urogenitale* afwijking).
- Aangeboren hartafwijking.

3. Beckwith-Wiedemann syndroom (BWS)

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDEL
HERSENEN

Schedel en hersenen

Groot achterhoofd.



OREN

Oren

Opvallende gleuven in het oorleltje en gaatjes achterop de oorrand.



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Soort *wijnvlek* op voorhoofd.
- Uitpuilende ogen.



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Neus en midden aangezicht

- Midden van het gezicht is klein ten opzichte van hoog voorhoofd en grote onderkaak.
- Soms een gezichtshelft dikker.



MOND
KAAK

Mond en kaak

Combinatie van (enkele) symptomen:

- Opvallend grote tong (lang, breed, hoog). Hierdoor (soms):
 - tong vaak buiten de mond;
 - voedings- en ademhalingsproblemen (bijvoorbeeld snurken);
 - spraakproblemen;
 - onderkaak groter dan bovenkaak.
- Groei problematiek kaken, open beet.
- Tandem kunnen uit elkaar staan.

(Vervolg op pagina 65)

3. Beckwith-Wiedemann syndroom (BWS)

Kenmerken die kunnen voorkomen



WERVELS EN OVERIGE BOTTEN

Wervels en overige botten

- Groot en lang voor de leeftijd.
- Soms één been langer.



INWENDIGE ORGANEN

Inwendige organen

- Hartafwijking.
- Lever, nieren en alvleesklier vergroot.
- Verhoogde kans op **tumor** groei zonder uitzaaiingen (goedaardig) of tumorgroei met uitzaaiingen (kwaadaardig) in vooral nieren en lever.
- Uitpuilen van de navel, soms stulpen darmen naar buiten door een gat in de buikwand op de hoogte van de navel (**navelbreuk**).
- Afwijkingen aan de geslachtsorganen.

OVERIG

Overig

- Ontwikkeling van een lichaamshelft is groter dan de andere zijde.
- Hoog geboortegewicht door overgroei.

4. Binder syndroom

Kenmerken die kunnen voorkomen



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Neus en midden aangezicht

Misvorming en/of beperkte ontwikkeling (van het midden) van het gezicht, in het bijzonder de neus. Bijvoorbeeld: botopening van de neus loopt door naar de oogkas. Hierdoor ontstaat een botspleet (onderhuidse aangezichtsspleet).

5. Bootschedel (Craniosynostose zonder syndroom)

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDEL
HERSENEN

Schedel en hersenen

- Lange en smalle schedel.
- Botrichel over pijlnaad.
- Bol voorhoofd en puntig achterhoofd.
- De grote (vorste) fontanel heeft een afwijkende vorm; normaal is dit een ruitvorm maar bij een bootschedel zwakt de punt die naar achteren toe wijst af. Het wordt daardoor meer een driehoekige vorm.
- Grote schedelomtrek.

6. Brede schedel (craniosynostose)



SCHEDEL
HERSENEN

Kenmerken die kunnen voorkomen

Schedel en hersenen

- Korte schedel in voorachterwaartse richting.
- Brede schedel.
- Afwijkende vorm van fontanel.



OREN

Oren

Afwijkingen aan oorschelpen.



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Terugliggen van bovenste oogkasrand.
- Afwijkingen aan oogleden.



HANDEN
VOETEN

Handen en voeten

- Hand- en/of voetafwijkingen.

7. Burn-McKeown syndroom

Kenmerken die kunnen voorkomen

Lijkt op Treacher Collins, maar bij Burn-McKeown syndroom zitten de afwijkingen van het gezicht aan één zijde (*asymmetrisch*).

8. Carpenter syndroom (Craniosynostose als onderdeel van een syndroom)



SCHEDDEL
HERSENEN

Kenmerken die kunnen voorkomen

Schedel en hersenen

Vergroeien (verbening) van de voorhoofdsnaad (metopicaanaad)- en de pijlnaad (sagittaalnaad).



MOND
KAAK

Mond en kaak

- Smalle bovenkaak met ruimtegebrek voor tanden en kiezen.
- Ontbrekende tanden en kiezen (**oligodontie**).



HANDEN
VOETEN

Handen en voeten

- Korte vingers, afwijking in de stand van een of meer vingers door zijwaartse verkromming (**clinodactylie**), (gedeeltelijk) aan elkaar gegroeide vingers (**syndactylie**), afwijking in de stand van een of meer vingers (**camptodactylie**).
- Extra tenen (**polydactylie**).



INWENDIGE ORGANEN

Inwendige organen

Aangeboren hartafwijking.

OVERIG

Overig

Klein geslachtsdeel (**hypogenitalisme**).

**9. Complexe
craniosynostose
(Craniosynostose als
onderdeel van een
syndroom)**

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDEL
HERSENEN

Schedel en hersenen

- Vergroeiën (verbening) van meerdere schedelnaden, waarbij vaak de kroonnaden betrokken zijn.
- Kans op verhoogde hersendruk en aangeboren afwijkende ligging van de hersenen ([Chiari I malformatie](#)).



MOND
KAAK

Mond en kaak

Afwijkingen aan tanden.



**10. Craniofrontonasaal
syndroom**
(Craniosynostose als
onderdeel van een
syndroom)

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDEL
HERSENEN

Schedel en hersenen

- Een- of tweezijdige verbening van kroonnaad.
- Te vroeg gesloten voorhoofdsnaad.



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Opvallende verticale botrichel in het midden van het voorhoofd en deuken aan de zijkant ervan (wigvorm van het voorhoofd).
- Bovenranden van de oogkassen zijn naar achteren afgevlakt en de ogen staan iets te dicht bij elkaar (hypotelorisme).
- Binnenste ooghoeken kunnen afgedekt zijn door een verticale huidplooi (epicanthus).
- Wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme).



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Neus en midden aangezicht

- Gespleten neuspunt.
- Verticale gleuf op de neustip (bifide neustip) met soms een lipspleet.

(Vervolg op pagina 71)

10. Craniofrontonasaal syndroom
(Craniosynostose als onderdeel van een syndroom)

Kenmerken die kunnen voorkomen



MOND
KAAK

Mond en kaak

Smalle bovenkaak met ernstig ruimtegebrek voor tanden en kiezen.



HANDEN
VOETEN

Handen en voeten

- Richels over de nagels.
- Spleting in de lengte van de nagels van hand en voet.
- Brede grote teen.



WERVELS EN OVERIGE
BOTTEN

Wervels en overige botten

Afwijkingen aan borstkas.

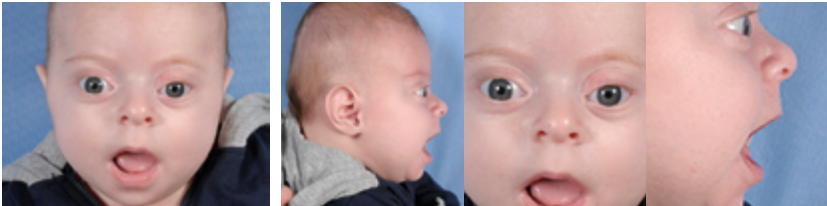
OVERIG

Overig

- Pluizig haar.
- Korte, brede nek.

11. Crouzon en Pfeiffer syndroom (Craniosynostose als onderdeel van een syndroom)

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDDEL
HERSENEN

Schedel en hersenen

- Vergroeiën (verbening) van kroonnaad of kroonnaden. Soms te vroeg sluiten van alle naden.
- Vergrootte hersenkamers.
- Verhoogde hersendruk.
- Te lage positie kleine hersenen (Chiari).



OREN

Oren

Voornamelijk conductief gehoorverlies door aangeboren middenoorafwijkingen en/of afsluiting van de gehoorgang (gehoorgangatresieën) of een vernauwing (gehoorgangstenose).



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Ondiepe oogkassen (exorbitisme).
- Oogspierafwijkingen.
- Wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme).



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Neus en midden aangezicht

Midden gezicht onvoldoende ontwikkeld (midface hypoplasie).

(Vervolg op pagina 73)

11. Crouzon en Pfeiffer syndroom (Craniosynostose als onderdeel van een syndroom)



MOND
KAAK

Kenmerken die kunnen voorkomen

Mond en kaak

- Slaapapneu.
- Smalle bovenkaak met ernstig ruimtegebrek voor tanden en kiezen.
- Tandem zijn (kunnen) in de onderkaak niet aangelegd (agenesie).



HANDEN
VOETEN

Handen en voeten

- Mogelijk brede duimen.
- Mogelijk brede grote tenen.

12. Encephalocèles (samen met aangezichts- problematiek)



SCHEDER
HERSENEN

Kenmerken die kunnen voorkomen

Schedel en hersenen

- Deel van het bot van de schedel ontbreekt. Dit kan op elke plek in de schedel voorkomen.
- Uitstulping hersenweefsel door ontbrekend deel schedel.
- Soms ook andere hersenafwijkingen zoals [waterhoofd](#).

13. Goldenhar syndroom

Kenmerken die kunnen voorkomen



Vergelijkbaar met **hemifaciale** microsomie (HFM). Naast HFM ook afwijkingen aan de wervelkolom, organen, handen en voeten en hersenen. Deze afwijkingen komen bij Goldenhar syndroom vaker en uitgebreider voor.



OREN

Oren

- Vaak één oorschelp minder goed ontwikkeld (microtie) of afwezig (anotie). Dit oor bevindt zich lager en naar voren ten opzicht van het andere, normale oor.
- Bijoortjes (zie foto's boven) tussen het oor en de mondhoek.
- Haargrens is lager aan de afwijkende zijde.
- Conductief gehoorverlies.
- Oor (microtie) is aangedaan, verschillend van afwijkende oorschelp tot soms geen oorschelp.
- Uitwendige gehoorgang beperkt tot niet aangelegd en een afwijkend middenoor. Hierdoor ontstaat een conductief gehoorverlies.
- Meestal één oor, maar soms beide oren afwijkend.

(Vervolg op pagina 75)

13. Goldenhar syndroom

Kenmerken die kunnen voorkomen



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Vetknobbeltje onder het hoornvlies.
- Eén oogkas kan lager of hoger staan en minder goed ontwikkeld bij meer ernstige vorm.
- Laagstand bovenooglid (*blepharoptosis*).
- Klein/afwezigheid van oog (*microphthalmie/anophthalmie*).
- Scheelzien (*strabismus*).
- Spleet in het onderooglid (*coloboom*).



MOND
KAAK

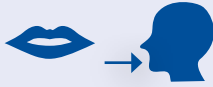
Mond en kaak

- Jukbeen minder goed ontwikkeld.
- Eén (onder)kaakhelft minder goed ontwikkeld, soms beide zijden.
- Bovenkaak minder goed ontwikkeld en scheve stand, bij asymmetrische aandoening. Soms beide zijden minder goed ontwikkeld in geval van afwijking aan beide zijden onderkaak.
- (Gedeeltelijke) uitval van de aangezichts-zenuw waardoor verminderde motoriek (*nervus facialis* of andere hersenzenuwen, zoals de *nervus abducens*).
- Gehemelt spleet.
- Lipspleet.
- Mondhoek vergroot (*macrostomie*). Hierdoor gaat zuigen moeilijk.
- Geen of minder goed ontwikkelde kauwspieren.
- Geen of minder goed ontwikkelde speekselklieren.
- Vertraagde gebitsontwikkeling.
- Ontbreken van gebitselementen (*tandagenesie*).

(Vervolg op pagina 76)

13. Goldenhar syndroom

Kenmerken die kunnen voorkomen



MOND
KAAK
(vervolg)

- Asymmetrische slijtage van het gebit.
- Zeer variabele groei van het gebit.
- Ademhalingsstoornis tijdens de slaap (Obstructief Slaap Apneu Syndroom).



HANDEN
VOETEN

Handen en voeten

Been- of handafwijkingen (klompvoet, klomphand).



WERVELS EN OVERIGE
BOTTEN

Wervels en overige botten

- Vergroeiën (verbening) van halswervels (blokwervel).
- Halve wervels (hemivertebrae).
- Ribafwijkingen.



INWENDIGE ORGANEN

Inwendige organen

- Hartafwijkingen.
- Nierafwijkingen.

OVERIG

Overig

- Wisselende kleur en kwaliteit van de huid.
- Soms verstandelijke beperking.

14. Hemifaciale microsomie (HFM)

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDDEL
HERSENEN

Schedel en hersenen

Hersenen zijn soms aangedaan.

OVERIG

Overig

- De onderkaak en het oor (microtie) zijn het meest aangedaan.
- Combinatie van beperkte ontwikkeling aan (meestal) één zijde van het gezicht (soms aan beide zijden).
- In het gezicht komen afwijkingen in alle delen voor: de huid, spieren, zenuwen en ogen.
- Spraakproblemen, bijvoorbeeld open neusspraak doordat het zachte gehemelte slecht werkt bij het afsluiten van de mondholte naar de neus toe (nervus facialis functie blijft achter).
- Voedingsproblemen en/of ademhalingsstoornis tijdens de slaap (Obstructief Slaap Apneu Syndroom) door het niet goed ontwikkelen van de onderkaak en de bijbehorende spieren.

(Vervolg op pagina 78)

14. Hemifaciale microsomie (HFM)

OVERIG
(vervolg)

Kenmerken die kunnen voorkomen

- Afwijkingen buiten de schedel: skelet (wervelkolom), centrale zenuwstelsel, maag- en darmstelsel, hart, de nieren en longen.
- Ernst van de aandoening kan per persoon sterk verschillen.

15. Muenke syndroom (Craniosynostose als onderdeel van een syndroom)

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDEL
HERSENEN

Schedel en hersenen

- Dichtgegroeide kroonnaad of kroonnaden van de schedel.
- Brede schedel aan de zijkant.



OREN

Oren

Mild tot matig perceptief gehoorverlies en soms conductief gehoorverlies.

(Vervolg op pagina 79)

**15. Muenke syndroom
(Craniosynostose als
onderdeel van een
syndroom)**

Kenmerken die kunnen voorkomen



OGEN

Ogen

Iets wijd uit elkaar staan van de ogen.



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Neus en midden aangezicht

Brede neusrug waardoor de ogen een beetje wijd uit elkaar staan (milde hypertelorisme).



GEDRAG

Gedragsafwijkingen.



16. Nager syndroom

Kenmerken die kunnen voorkomen

- Lijkt veel op Treacher Collins, maar bij Nager syndroom ook afwijkingen aan de handen en voeten.
- Afwijkingen aan beide zijden van het lichaam.
- Afwijkingen in het gezicht, hoofd, de armen (handen) en benen (voeten).



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

Ooglid afwijkingen.



MOND
KAAK

Mond en kaak

- Onderontwikkeling jukbeenderen.
- Minder goed ontwikkeld glazuur.
- Te weinig aanleg van veel blijvende gebitselementen (oligodontie).
- Voedingsproblemen en/of ademhalingsstoornis tijdens de slaap (Obstructief Slaap Apneu Syndroom) door onderontwikkeling van de onderkaak en de bijbehorende spieren.



HANDEN
VOETEN

Handen en voeten

- Kortere armen.
- Verbinding tussen spaakbeen en ellepijp in onderarm ([radio-ulnaire synostose](#)).
- Minder goed ontwikkelde of ontbrekende duim.
- Verdubbelingen van de duim en een duim met drie in plaats van twee vingerkootjes (net als een wijsvinger; [triphalangiale duim](#)).
- Minder goed ontwikkeld of ontbrekend spaakbeen ([radius](#)), klomphand.
- Gebogen vinger ([clinodactylie](#)): zijwaarts gebogen richting de duim of richting de pink.

(Vervolg op pagina 81)

16. Nager syndroom



HANDEN
VOETEN
(vervolg)

Kenmerken die kunnen voorkomen

- Kromme (niet actief te strekken) vinger (Camptodactylie)
- Vingers en/of tenen zitten aan elkaar vast (syndactylie)
- Minder goed ontwikkelde of ontbrekende teen/tenen
- Vergroeiing van tenen
- Overlappende tenen
- Afwijkende stand grote teen
- Brede grote teen
- Klompvoet



INWENDIGE ORGANEN

Inwendige organen

Afwijkingen aan het hart, de nieren en de urinewegen.

17. Progressieve hemifaciale atrofie (PHA)



SCHEDEL
HERSENEN

Kenmerken die kunnen voorkomen

Schedel en hersenen

- Afwijking in één helft van het gezicht.
- Onderhuids vet, huid, spieren, kraakbeen en bot (in gezicht) nemen langzaam af (progressieve vermindering).
- Aangedane hoofdhuid.
- Inkeping onderliggend bot in aangedane helft voorhoofd.

(Vervolg op pagina 82)

17. Progressieve hemifaciale atrofie (PHA)

Kenmerken die kunnen voorkomen



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Diepe groeve van bovenooglidplooi door verlies van vet en diepliggende en laagstaande oogbol.
- Oogbol staat iets meer naar achteren in de oogkas (**enophthalmos**) door verlies van vet.
- Oogbol staat iets lager in de oogkas (**hypoglobus**) door verlies van vet.
- Wenkbrauwen en wimpers verliezen haren.
- Oogkas wordt kleiner ten opzichte van de andere zijde.
- Iris kleiner en pupil groter.
- Afwijking hoornvlies (**keratopathie**) en netvlies (**chorioideaplooiën**).
- Minder goed zien.



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Neus en midden aangezicht

Onderhuidse vetophoping (van de behaarde hoofdhaar, over een zijde van het voorhoofd, via de wenkbrauw, de binnenste ooghoek, de neusvleugel en de wang naar de kin).



MOND
KAAK

Mond en kaak

- Vertraagd doorkomen van tanden aan de afwijkende zijde.
- Geen of teruggetrokken tandvlees.

OVERIG

Overig

- Dunnere huid en bloedvaten duidelijk zichtbaar.
- Bruine verkleuring van de huid.
- Afwijking wordt meestal voor of tijdens de puberteit zichtbaar en stopt na een aantal jaar.

**18. Pierre Robin
sequentie (PRS is geen
diagnose, maar een
aantal symptomen bij
elkaar)**

Kenmerken die kunnen voorkomen



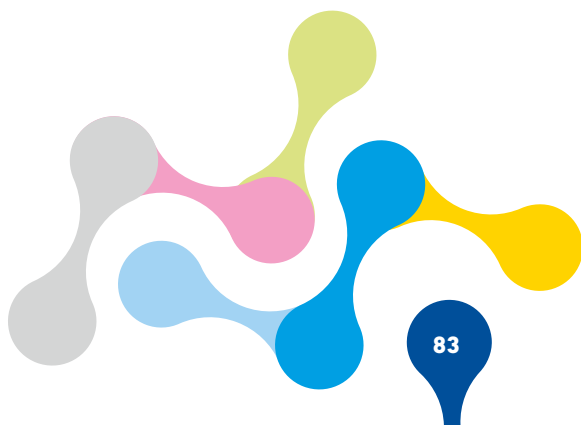
MOND
KAAK

Mond en kaak

- Minder goed ontwikkelde onderkaak (*micrognathie*).
- Afwijkende positie van de tong (*glossoptosis*), waardoor de ademhaling gevaar loopt.
- Ademhalingsproblemen.
- Gehemeltespleet (*palatoschisis*) in een deel van de gevallen.

OVERIG

De ernst van de aandoening kan per persoon sterk verschillen en afhankelijk van onderliggende (syndromale) aandoeningen.



**19. Saethre Chotzen
syndroom**
(Craniosynostose als
onderdeel van een
syndroom)

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDDEL
HERSENEN

Schedel en hersenen

Vergroeien (verbening) van kroonnaad of kroonnaden.



OREN

Oren

Voornamelijk conductief gehoorverlies door middenoorafwijkingen.



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Hangende boven-oogleden aan een of beide kanten (ptosis).
- Wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme).



MOND
KAAK

Mond en kaak

Soms smalle scheve (asymmetrische) bovenkaak.

(Vervolg op pagina 85)

19. Saethre Chotzen syndroom (Craniosynostose als onderdeel van een syndroom)

Kenmerken die kunnen voorkomen



HANDEN
VOETEN

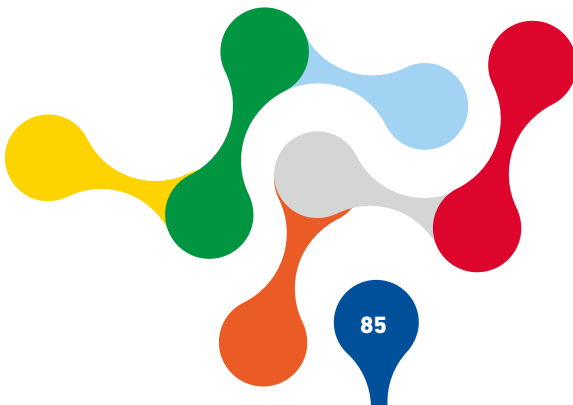
Handen en voeten

- **Hand:** de huid tussen 2^e en 3^e vinger is voor een deel samen gegroeid (syndactylie).
- **Voet:** brede, iets kortere 'grote tenen' (1^e teen) in gehoekte stand. De huid tussen 3^e en 4^e teen is voor een deel samen gegroeid (simpele syndactylie).

OVERIG

Overig

Het lijkt op Muenke syndroom.



20. Scheve schedel (Craniosynostose zonder syndroom)

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDDEL
HERSENEN

Schedel en hersenen

- Vergroeien (verbening) van kroonnaad.
- Het voorhoofd aan de aangedane zijde vlakt af terwijl de andere zijde meer bolling vertoont.



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Oogkas aan de aangedane zijde komt hoger te staan.



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Neus en midden aangezicht

- De neus staat scheef.

21. Treacher Collins syndroom

Kenmerken die kunnen voorkomen



- Afwijkingen vooral in het gezicht. Meestal aan beide zijden.
- Afwijking aan de ene kant van het gezicht vaak groter dan aan de andere kant.
- Lijkt veel op het Nager syndroom.



OREN

Oren

- Oorschelpen minder goed ontwikkeld (microtie). De vorm en grootte zijn afwijkend en ze staan laag.
- Voornamelijk conductieve gehoorstoornis door afwijking in de aanleg van het middenoor.



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Zeer lage haargrens en bakkebaarden groeien meer naar voren.
- Buitenste ooghoeken staan te laag.
- Niet goed sluitende onderoogleden (als gevolg van onderontwikkeling van het jukbeen, huid en spier, of aanwezigheid van een coloboom).
- Afwijkende stand van ogen en oogleden (ptosis bovenoogleden).
- Wimpers ontbreken gedeeltelijk aan de kant van de binnenste ooghoek van het onder-ooglid.

(Vervolg op pagina 88)

21. Treacher Collins syndroom



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Kenmerken die kunnen voorkomen

Neus en midden aangezicht

- Nauwe of geblokkeerde luchtweg met niet goed ontwikkelde neusvleugelkraakbeentje. Dit draagt bij aan ademhalingsstoornis (obstructieve slaapapneu).
- Jukbeenderen kunnen (gedeeltelijk) ontbreken of onderontwikkeld zijn.
- Soms gehemeltespleet.
- Minder goed ontwikkelde onderkaak met als gevolg problemen met ademhaling en voeding en het sluiten van de onder- en bovenkaak.
- Afwijkende vorm kaakgewricht.
- Tandafwijking(en).

OVERIG

Overig

Indien de aandoening zowel bij ouder als kind voorkomt, kan de ernst sterk verschillen.

22. Vlak achterhoofd (Craniosynostose zonder syndroom)



OREN

Kenmerken die kunnen voorkomen

Oren

Laagstaand oor aan aangedane zijde, inclusief het rotsbeen.

OVERIG

Overig

Curve (asymmetrie) in het gezicht.

23. Wigschedel (Craniosynostose zonder syndroom)

Kenmerken die kunnen voorkomen



SCHEDEL
HERSENEN

Schedel en hersenen

- Afvlakking van voorhoofd aan aangedane zijde.
- Afwijkende vorm fontanel.



OREN

Oren

Laagstand oor aan aangedane zijde.



OGEN
VOORHOOFD

Ogen en voorhoofd

- Naar voren staan van voorhoofd aan andere zijde.
- Te hoge positie oogkas aan aangedane zijde.
- Scheefheid in gelaat.



NEUS
MIDDEN AANGEZICHT

Neus en midden aangezicht

Scheefstand van neus.



Bijlage 3

Individueel zorgplan craniofaciale aandoeningen

A Persoonlijke gegevens

Naam zorgvrager:	
Adres:	
Telefoonnummer:	
E-mailadres:	
Andere ziekten of bijzonderheden:	
Gezinssamenstelling:	
In geval van nood waarschuwen:	

B Mijn zorgverleners / regievoerend arts

Bij medisch inhoudelijke vragen of behoefte aan medisch advies neem ik contact op met mijn **regievoerend arts**:

Naam:	
Functie:	
Communicatiemedium:	
Telefoonnummer:	
Wanneer bereikbaar:	

[vervolg >](#)

C Mijn zorgverleners / zorgcoördinator

Bij **niet-medisch inhoudelijke** vragen of behoefte aan algemeen advies neem ik contact op met mijn **zorgcoördinator**:

Naam:	
Functie:	
Communicatiemedium:	
Telefoonnummer:	
Wanneer bereikbaar:	

D Maatschappelijk werker

Naam:	
Communicatiemedium:	
Telefoonnummer:	
Wanneer bereikbaar:	

E Andere zorgverlener

Naam:	
Functie:	
Communicatiemedium:	
Telefoonnummer:	
Wanneer bereikbaar:	

[vervolg >](#)

F Huisarts

Naam:	
Communicatiemedium:	
Telefoonnummer:	
Wanneer bereikbaar:	

G Behandelplan en doelen

Behandeling	Doel	Periode (en evaluatie)	Zelfmanagement

vervolg >

H Verslagen MDO

Datum	Kernboodschap	Zelfmanagement

I Correspondentie van en naar regievoerend arts

Datum	Kernboodschap	Zelfmanagement

J Mondelinge afspraken

Datum	Met wie?	Afspraak	Zelfmanagement

vervolg >

K**Medicatieoverzicht**

Naam medicijn	Afspraak duur inname	Waarom gebruiken	Wanneer innemen	Hoe innemen	Waar op letten	Eventuele bijwerking(en)

vervolg >

L Vragen aan de regievoerend arts

Datum	Wat wil ik bespreken?

M Vragen aan de zorgcoördinator

Datum	Wat wil ik bespreken?

N Vragen aan overige zorgverleners

Datum	Aan wie?	Wat wil ik bespreken?

vervolg >

Checklist Zelfmanagement

In de Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen staat, voor zorgverleners, een uitgebreide lijst met aandachtspunten voor goede zorg per zorgfase. Voor dit overzicht wordt verwezen naar Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen, (www.kwaliteitsstandaarden.net).

Hieronder staan alleen de aandachtspunten voor jou als ouder ten aanzien van wat je zelf kunnen doen in de zorg voor jouw kind (zelfmanagement).

Wat kun je doen tijdens het hele zorgtraject?

- Kom altijd (op tijd) bij consulten met de zorgverlener(s).
- Kom afspraken met de zorgverlener(s) na over bijvoorbeeld medicatie.
- Volg het advies van de zorgverlener(s) op.
- Geef je klachten en problemen aan.
- Contact leggen met patiëntenorganisaties als Laposa of de BOSK om informatie te verzamelen over de aandoening en lotgenotencontact en eventueel voor advies/begeleiding.

Wat kun je doen in de fase vóór de diagnose?

- Observeer het gedrag van je baby.

Wat kun je doen in de fase van de diagnose?

- Vraag om een afschrift/kopie van de brief van de regievoerend arts aan de huisarts.
- Observeer het gedrag van je kind.
- Bij twijfel of vragen contact leggen met huisarts of zorgcoördinator van het expertisecentrum.

[vervolg >](#)



Wat kun je doen in de fase van behandeling?

- Maak gebruik van het individueel zorgplan (IZP) en neem het mee naar iedere afspraak met een zorgverlener.
- Houd zelf het IZP bij. Denk hierbij aan: wie is de regievoerend arts, de zorgcoördinator en de eventuele hoofdbehandelaar(s), de behandelafspraken, uitslagen, resultaten, verwachtingen en veranderingen.
- Maak gebruik van www.mijnzorgnet.nl. Hier kun je informatie vinden en delen en in contact komen met het behandelend multidisciplinair team. Vraag de zorgverleners van jouw kind om zich bij www.mijnzorgnet.nl te registreren.
- Overleg met de zorgcoördinator welke mogelijkheden er zijn om samen operatiedata en overige therapieën te plannen.
- Vraag aan de regievoerend arts welke mogelijkheden er zijn om bepaalde basiszorg dicht bij huis te krijgen in een behandelcentrum (shared care).
- Vraag aan de regievoerend arts en de zorgcoördinator hoe je jouw kind kunt voorbereiden op de operatie(s) en wat je zelf kunt doen rondom de operatie(s).
- Bij shared care: verstrek contactgegevens van de regievoerend arts aan de betreffende arts in het behandelcentrum (hoofdbehandelaar) en vraag om alle onderzoeks- en behandelresultaten rechtstreeks aan de regievoerend arts van het expertisecentrum door te geven.
- Bespreek met de regievoerend arts aanvullende zorg, zoals psychosociale begeleiding en een eventuele second opinion.
- Bereid de transitiefase voor door alert te zijn op verantwoordelijkheden die passen bij de leeftijd/ontwikkeling van je kind.

Bijlage 4 Literatuur

Deze patiëntenversie is medisch inhoudelijk gebaseerd op de 'Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen en de richtlijnen:

1. National Craniofacial Standards, The Department of Health, UK. Document control: Dr Bill Gutteridge 2003.
2. Parameters for Evaluation and Treatment of Patients with Cleft Lip/Palate or Other Craniofacial Anomalies, American Cleft Palate-Craniofacial Association Revised 2009.
3. Richtlijn 'Behandeling en zorg voor craniosynostose', zoals vastgesteld door de Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie (NVPC), 2010.
4. Richtlijn 'Contactmomenten Basistakenpakket Jeugdgezondheidszorg 0-19 jaar', zoals vastgesteld door de Jeugdgezondheidszorg (JGZ), 2013.
5. Richtlijn 'Etiologisch onderzoek bij slechthorendheid op de kinderleeftijd', zoals vastgesteld door de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN), 2012.
6. Richtlijn 'Mondzorg voor jeugdigen', zoals vastgesteld door de Nederlandse Vereniging voor Kindertandheelkunde (NVvK), 2013.
7. Richtlijn 'OSAS bij kinderen', Nederlandse Vereniging voor KNO-heelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied, 2013.
8. Richtlijn 'Postoperatief traject', Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie (NVA), 2013.
9. Richtlijn 'Postoperatieve pijn', Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie (NVA), 2012.
10. Richtlijn 'Preoperatieve traject', Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie (NVA), 2010.
11. Richtlijn 'Preventie, signalering en aanpak van voorkeurshouding en schedelvervorming', Nederlands Centrum Jeugdgezondheid (NCJ), 2012.
12. Richtlijnen 'Neonatale gehoordiagnostiek en gehoorzorg 0-4 jarigen', vastgesteld door de Federatie van Nederlandse audiologische centra (FENAC), 2014.
13. Standaard 'Onderzoek van de pasgeborene', zoals vastgesteld door het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG), 2001.
14. Standaard 'Otitis media met effusie', zoals vastgesteld door het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG), 2005.

Colofon

Deze patiëntenversie is gemaakt door leden van Laposa en bedoeld voor alle mensen met een craniofaciale aandoening (CFA) en hun naasten. Jongeren en volwassenen met een craniofaciale aandoening kunnen zelfstandig gebruik van maken van de patiënteninformatie. Ook als je vader, moeder, broer, zus of partner bent van een kind of volwassene met een CFA, kan het heel handig zijn om meer inzicht te krijgen in de aandoening van jouw naaste. We spreken in deze patiënteninformatie vaak over 'ouders van een kind met een CFA', maar de beschreven zorg en tips zijn ook bruikbaar voor jongvolwassenen en volwassenen met een CFA. Met de aanspreekvorm 'je' richten de makers van deze patiënteninformatie zich tot de patiënten met een CFA en de mensen in de directe omgeving van iemand met een craniofaciale aandoening. Hulpverleners en mensen die werkzaam zijn in het onderwijs kunnen deze patiëntenversie ook als informatiebron gebruiken. Voor de patiënt en zorgverlener wordt in deze patiëntenversie de mannelijke vorm gebruikt. Hier wordt uiteraard ook de vrouwelijke patiënt en zorgverlener mee bedoeld.

Deze informatie is niet bedoeld als vervanging van het advies van een bevoegd arts. Neem voor vragen of advies contact op met uw behandelend arts.



Deze uitgave is digitaal te raadplegen via www.laposa.nl, www.zichtopzeldzaam.nl en www.zorginzicht.nl.

Vanaf de betreffende websites zijn relevante pagina's te printen. Indien men de voorkeur geeft aan een gedrukte versie van de patiëntenversie, dan is deze op bestelling te verkrijgen via de patiëntenorganisatie.

Deze uitgave is financieel mogelijk gemaakt door het Innovatiefonds Zorgverzekeraars en samengesteld door Laposa en de VSOP.

(Vervolg op pagina 102)

Tekst

Marèl Segers (VSOP)

Ontwerp & opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Beeldmateriaal

Mireille Volbeda

(www.mvfotografie.nl).

Laposa[®], aangevuld met privébeelden van leden van Laposa en foto's die door het ErasmusMC[®] ter beschikking zijn gesteld na goedkeuring van betrokkenen. Indien betrokkenen bij een heruitgave van de patiëntenversie afzien van publicatie van de foto, dan kunnen zij dit bij Laposa aangeven.

© 2017 Laposa

www.laposa.nl



Redactie

Marc Kleinveld, ouder

Barbara Lieuwen, ouder en voorzitter Laposa

Petra Poulissen, patiënt en bestuurslid Laposa (coördinatie patiëntenversie)

José Thijssen, ouder

Medische beoordelingscommissie

Marie-José van den Boogaard, klinisch geneticus (UMC Utrecht)

Wilfred Borstlap, MKA-chirurg (Radboudumc)

Hans Delye, neurochirurg (Radboudumc)

Chantal van der Horst, plastisch chirurg (AMC)

Maarten Koudstaal, MKA-chirurg (Erasmus MC)

Irene Mathijssen, plastisch chirurg (Erasmus MC)

Marvick Muradin, MKA-chirurg (UMC Utrecht)

Charlotte Ockeloen, klinisch geneticus (Radboudumc)

Edwin Ongkosuwito, orthodontist (Radboudumc)

Marc van der Schroeff, KNO-arts (Erasmus MC)



www.vsop.nl

