



**Kwaliteitsstandaarden
Zeldzame Aandoeningen**

Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen

*Kwaliteitsstandaard voor zorgverleners
over diverse craniofaciale aandoeningen*



Colofon

Uitgave

Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichtsafwijkingen (Laposa)

Email info@laposa.nl

Website www.laposa.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Koninginnelaan 23

3762 DA Soest

Telefoon 035 603 40 40

E-mail vsop@vsop.nl

Website www.vsop.nl
www.zorgstandaarden.net

Deze zorgstandaard werd mogelijk gemaakt door een financiële bijdrage van het Fonds PGO in het kader van het project 'Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: De patiënt Centraal'.

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt worden door middel van druk, microfilm of op een andere wijze zonder voorafgaande schriftelijke toestemming.

© LaPosa, december 2015

Inhoud

Colofon	2
Inhoud	3
Voorwoord.....	6
Samenvatting.....	8
1 Inleiding	11
1.1 Zorgstandaard zeldzame aandoening	11
1.2 Verantwoording.....	12
1.3 Juridische kader.....	12
1.4 Beheer en onderhoud	13
1.5 Leeswijzer	14
2 Craniofaciale aandoeningen.....	15
2.1 Cranio-orbitaal.....	16
2.2 Midfaciaal	21
2.3 Mandibulofaciaal	23
2.4 Psychosociale gevolgen	33
3 Organisatiestructuur van het zorgproces	37
3.1. Zorgstandaard onafhankelijke kenmerken	37
3.1.1 Integrale zorg(keten)	37
3.1.2 Expertisenetwerk.....	37
3.1.3 Rollen binnen de zorg voor zeldzame aandoeningen	38
3.1.4 Individueel zorgplan	39
3.1.5 Zelfmanagement	40
3.1.6 Transitiezorg.....	40
3.1.7 Communicatie en voorlichting	41
3.1.8 Patiëntenregistratie.....	41
3.2 Expertisecentra voor Craniofaciale aandoeningen	42
3.3 Multidisciplinaire zorg voor Craniofaciale aandoeningen.....	42

3.4 Shared care bij Craniofaciale aandoeningen	47
3.5 Individueel zorgplan bij Craniofaciale aandoeningen	48
3.6 Zelfmanagement bij Craniofaciale aandoeningen.....	49
3.7 Transitiezorg bij Craniofaciale aandoeningen	49
3.8 Communicatie bij Craniofaciale aandoeningen.....	51
3.9 Patiëntenregistratie voor Craniofaciale aandoeningen	53
4 Ziektespecifieke zorg	54
4.1 Inleiding	54
4.2 Vroegtijdige onderkenning en preventie (Fase 1)	55
4.2.1 Indicatie	55
4.2.2 Behandeling en begeleiding	56
4.2.3 Individueel zorgplan fase 1.....	57
4.3 Diagnose (Fase 2).....	58
4.3.1 Indicatie	58
4.3.2 Behandeling en begeleiding	58
4.3.3 Individueel zorgplan fase 2.....	60
4.4 Behandeling en begeleiding (Fase 3).....	61
4.4.1 Peri-operatieve zorg	61
4.4.2 Chirurgische behandeling	62
4.4.3 Obstructief slaap apneu syndroom (OSAS)	67
4.4.4 Gehoorafwijkingen	67
4.4.5 Tandheelkundige / orthodontische afwijkingen	70
4.4.6 Spraak-, taal- en voedingsproblemen	72
4.4.7 Overige afwijkingen.....	73
4.4.8 Follow up	73
4.4.9 Individueel zorgplan fase 3.....	74

4.5 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (Fase 4).....	76
4.5.1 Indicatie	76
4.5.2 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie	76
4.5.3 Individueel zorgplan fase 4.....	79
5 Generieke zorg	81
6 Kwaliteitsinformatie	82
6.1 Algemene kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief.....	82
6.2 Fase-specifieke kwaliteitscriteria vanuit patiënten perspectief.....	83
Literatuur en Bronnen	86
Afkortingen en begrippenlijst	94
Bijlage 1 Projectorganisatie	95
Bijlage 2 Individueel zorgplan voor ouders en patiënt.....	98
Bijlage 3 Checklist Individueel Zorgplan Craniofaciale aandoening	103
Bijlage 4 Stroomschema Passend onderwijs	110
Eindnoten	111

Voorwoord

“Zit alles erop en eraan” is één van de meest gestelde vragen na een geboorte. Bij de geboorte van een kind voelen ouders zich enorm gelukkig, maar... dan blijkt het gezicht van hun kind er anders uit te zien dan zij hadden gehoopt en verwacht. Allerlei, vaak tegenstrijdige emoties overvallen de ouders: geluk, verdriet, boosheid, schaamte en zorgen voor de toekomst. Reacties van de buitenwereld zijn soms prettig, soms pijnlijk. Er zijn vele vragen en ouders zoeken naar antwoorden. Vaak twijfelen ouders over de vorm van het ‘koppie’ van hun kind, ondanks dat hen gezegd wordt dat het allemaal wel mee valt, “het trekt wel bij”, “de natuur moet zijn werk nog doen” en “het zal wel met de voorkeurshouding te maken hebben”, is vaak de mededeling. Gelukkig is dit in veel gevallen ook zo, maar wanneer wèl sprake is van een aandoening van de schedel en/of het aangezicht, dan is vaak juist een kort diagnostisch traject van belang. De behandeling en begeleiding kunnen dan zo tijdig mogelijk plaatsvinden.

Laposa is een vereniging voor ouders, volwassenen en kinderen met een schedel- of aangezichtsafwijking. Laposa staat voor bewogen, betrokken en persoonlijk¹. Het bestuur van Laposa bestaat uit vrijwilligers met persoonlijke ervaring die vanuit betrokkenheid klaar willen staan voor alle mensen, jong en oud, die met een dergelijke aandoening te maken krijgen. Laposa werkt met kennis 'van leden voor leden' en met adviseurs.

Wat doet Laposa?

- onderhouden en stimuleren van ledencontact;
- informeren van de doelgroep over datgene wat onderzocht en ontwikkeld wordt op medisch gebied i.s.m. de medisch specialisten;
- uitwerken en inzetten van voorlichtingsmateriaal;
- organiseren van weerbaarheidstrainingen;
- gesprekspartner van de craniofaciale centra in Nederland;
- vertegenwoordiger en opdrachtgever van de patiëntengroep bij onder meer de ontwikkeling van de zorgstandaard en de patiëntenrichtlijn;
- inspelen op datgene wat leden nodig hebben op het gebied van advies en begeleiding.

Laposa staat klaar voor:

- ouders, volwassenen en kinderen met een schedel- of aangezichtsafwijking;
- partners en familieleden;
- huisartsen, kinderartsen, verloskundigen, consultatiebureaus en andere hulpverleners;
- onderwijsgevenden en pedagogisch medewerkers die te maken krijgen met deze doelgroep.

Met het opstellen van een zorgstandaard voor Schedel- en aangezichtsafwijkingen stelt het bestuur van Laposa zich tot doel om namens de leden vanuit het patiëntenperspectief de optimale zorg voor mensen met een van deze aandoeningen te beschrijven.

De zorgstandaard (ZS) kan een normatieve leidraad zijn bij het opstellen van een individueel zorgplan (IZP) en zo bijdragen aan het optimaliseren van de kwaliteit van het zorgtraject. Zelfmanagement is daarbij een belangrijke pijler. Een goede ervaring van kwaliteit van leven is één van de belangrijke uitkomstmaten.

Er zijn veel ontwikkelingen gaande op het terrein van onderzoek, oorzaken en behandeling van schedel- en aangezichtsafwijkingen – m.a.w. er moet nog veel ontdekt worden. De ZS is een flexibel c.q. dynamisch document zodat bij nieuwe inzichten en/of doorbraken hier op ingespeeld kan worden.

December 2015,

Namens het bestuur van Laposa,
Mw. Drs. B. (Barbara) Lieuwen, voorzitter

Samenvatting

Inleiding

De zorgstandaard Craniofaciale aandoeningen beschrijft het volledige zorgtraject met optimaal goede zorg voor mensen met een Craniofaciale aandoening (zie [2 Craniofaciale aandoeningen](#)). De zorgstandaard is bedoeld voor zorgverleners en andere partijen in de zorg zoals zorgverzekeraars. Een aparte publieksversie wordt opgesteld. Voor de toelichting op (de verantwoording van) de totstandkoming van deze zorgstandaard, de juridische status en het beheer en onderhoud, wordt verwezen naar 1. Inleiding.

Craniofaciale aandoeningen

Craniofaciale aandoeningen zijn meestal congenitaal van aard en (ultra) zeldzaam die zich kenmerken door een afwijkende aanleg (van vorm en/of omvang) en/of groei van de schedel(naden) en/of botten van het aangezicht, en al dan niet een afwijkende aanleg en/of groei van de weke delen.

In 2. Craniofaciale aandoeningen wordt dieper in gegaan op onderstaande craniofaciale aandoeningen, alsmede op de oorzaak en erfelijkheid, het vóórkomen (zie [2.1 Cranio-orbitaal](#), [2.2 Midfaciaal](#) en [2.3 Mandibulofaciaal](#)) en de psychosociale gevolgen (zie [2.4 Psychosociale gevolgen](#)):

- Apert syndroom;
- Muenke syndroom;
- Crouzon en Pfeiffer syndroom;

Saethre Chotzen syndroom;

- Carpenter syndroom;
- Craniofrontonasaal syndroom;
- Pijlnaad c.q. sagittaalnaad synostose;
- Voorhoofdsnaad c.q. metopicanaad synostose;
- Eenzijdige coronanaad synostose zonder geassocieerde afwijkingen;
- Lambdoidnaad synostose;
- Encephalocèles;
- Midline en oblique aangezichtsspleten;
- Binder syndroom;
- Hemifaciale microsomie of craniofaciale microsomie / Goldenhar syndroom;
- Treacher Collins, Nager Syndroom en Burn-McKeown syndroom;
- Progressieve hemifaciale atrofie;
- Pierre Robin sequentie;
- Beckwith-Wiedemann syndroom.

Organisatie van het zorgproces

Laposa streeft ernaar om in de toekomst de behandeling van – alle typen – craniofaciale aandoeningen in nationaal erkende expertisecentra te laten plaatsvinden. De nationaal erkende expertisecentra voldoen aan de door de NFU opgestelde criteria waarbij de EUCERD-criteria het uitgangspunt zijn (zie [3.2 Expertisecentra voor Craniofaciale aandoeningen](#)). De expertisecentra maken onderdeel uit van een [3.1.2 Expertisenetwerk](#). Binnen een expertisecentrum is voor iedere patiënt met een craniofaciale aandoening een regievoerend arts en zorgcoördinator is aangesteld. Welke zorgverlener de rol van regievoerend arts en zorgcoördinator vervult, wordt binnen het (kern)craniofaciaal team bepaald en is afhankelijk van indicatie/zwaartepunt van de aandoening (zie [3.1.3 Rollen binnen de zorg voor zeldzame aandoeningen](#) en [3.3 Multidisciplinaire zorg voor Craniofaciale aandoeningen](#)). In samenwerking met een expertisecentrum kan relatief eenvoudig medisch-specialistische zorg ook (regionaal) in een behandelcentrum plaatsvinden. In het geval van shared care blijft de regievoerend arts van het expertisecentrum de regie houden over de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg (zie [3.4 Shared care bij Craniofaciale aandoeningen](#)). Een individueel zorgplan (IZP) is een belangrijk hulpmiddel om het zelfmanagement van de ouders en de patiënt te bevorderen. Idealiter hebben de ouders, de patiënt en de zorgverlener(s) te allen tijde de mogelijkheid om een elektronisch IZP in te zien. Per fase worden aandachtspunten voor het individueel zorgplan weergegeven die tijdens het zorgtraject kunnen worden besproken. Voor een overzicht van het IZP wordt verwezen naar [Bijlage 3 Checklist Individueel Zorgplan Craniofaciale aandoening](#). Voor meer informatie zie [3.5 Individueel zorgplan bij Craniofaciale aandoeningen](#), [3.4 Shared care bij Craniofaciale aandoeningen](#), [3.6 Zelfmanagement bij Craniofaciale aandoeningen](#), [3.7 Transitiezorg bij Craniofaciale aandoeningen](#) en [3.8 Communicatie bij Craniofaciale aandoeningen](#).

Zolang er geen mogelijkheden bestaan voor een elektronisch, gezamenlijk IZP zullen de ouders de mogelijkheid hebben om ook zelf een IZP samen te stellen. Op verzoek van ouders en/of patiënt wordt, door de regievoerend arts en/of de zorgcoördinator, in alle fasen alle relevante info (schriftelijk) ter beschikking gesteld. De ouders en de patiënt nemen het zorgplan mee naar iedere afspraak met iedere zorgverlener in de vorm van een hardcopy of digitaal. Ouders kunnen met vragen over het IZP terecht bij de zorgcoördinator. Zie [Bijlage 2 Individueel zorgplan voor ouders en patiënt](#).

Ten tijde van de publicatie van deze zorgstandaard werden er binnen Nederland alleen door de NVSCA algemene en specifieke gegevens geregistreerd. Laposa ziet, voor het doorontwikkelen van deze registratie, in de toekomst graag samenwerking tussen nationaal erkende expertisecentra, Laposa en de NVSCA (zie [3.9 Patiëntenregistratie voor Craniofaciale aandoeningen](#)).

Ziekte specifieke zorg

Hoofdstuk 4. Ziektespecifieke zorg geeft, per fase, een overzicht van mogelijk betrokken zorgverleners bij de zorg voor patiënten met een craniofaciale aandoening.

In 4.2 Vroegtijdige onderkenning en onderkenning (Fase 1) kunnen diverse zorgverleners betrokken zijn. Wie in deze fase de hoofdbehandelaar is, kan per situatie verschillen. Bij een baby/kind met verdenking op een craniofaciale aandoening, verwijst de (huis-/jeugd)arts doorgaans naar een kinderarts in een algemeen ziekenhuis. Een (huis-/jeugd)arts kan ook direct contact leggen met een nationaal erkend expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen (zie [3.2 Expertisecentra voor Craniofaciale aandoeningen](#)).

4.3 Diagnose (Fase 2) zet de klinische diagnostiek in een algemeen ziekenhuis weergegeven én de etiologische diagnostiek (beeldvormend, genetisch en dysmorfologisch onderzoek) in een expertisecentrum uiteen.

In 4.4 Behandeling en begeleiding (Fase 3) worden de verschillende lichamelijke aspecten van de craniofaciale aandoeningen als uitgangspunt genomen en niet de verschillende categorieën van craniofaciale aandoeningen. Voor meer informatie zie o.a. [4.4.1 Peri-operatieve zorg](#), [4.4.2 Chirurgische behandeling](#), [4.4.3 Obstructief slaap apneu syndroom \(OSAS\)](#), [4.4.4 Gehoorafwijkingen](#), [4.4.5 Tandheelkundige / orthodontische afwijkingen](#) en [4.4.6 Spraak-, taal- en voedingsproblemen](#).

4.5 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (Fase 4) wordt in de zorgstandaarden (CPZ) Fase 4 genoemd, maar 'Fase 4' dient beschouwd te worden als een continu proces en loopt door alle fasen van het hele zorgtraject heen. 'Fase 4' is dus geïntegreerd in fase 1, 2 en 3. In Fase 1 is het van belang dat de mogelijkheid tot psychosociale ondersteuning tijdens de zwangerschap aangeboden wordt. Bij syndromale aandoeningen worden de ouders in Fase 2 psychosociale zorg aangemeld. Bij niet-syndromale aandoeningen wordt in Fase 2 de mogelijkheid tot psychosociale ondersteuning geboden. Tijdens de behandeling (Fase 3) wordt standaard een kennismaking met een systeemgeoriënteerde hulpverlener aangeboden. In opvolging hiervan wordt samen besproken of de begeleiding/behandeling voldoende is of dat de psychosociale begeleiding gedurende het zorgtraject gecontinueerd c.q. herhaald dient te worden. Zie voor meer informatie [4.4.9 Individueel zorgplan fase 3](#) en [4.5 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie \(Fase 4\)](#).

Generieke zorg

In 5. Generieke zorg staan de generieke thema's die op de onderhavige zorgstandaard van toepassing zijn. Er wordt verwezen naar de generieke thema's op www.zorgstandaarden.net.

Kwaliteitsinformatie

Op basis van de zorgstandaard zijn vanuit patiëntenperspectief 6.1 algemene kwaliteitscriteria geformuleerd en 6.2 Fase-specifieke kwaliteitscriteria.

1 Inleiding

1.1 Zorgstandaard zeldzame aandoening

Een zorgstandaard geeft vanuit het patiëntenperspectief een functionele beschrijving van de individuele (zorggerelateerde) preventie en zorg voor een bepaalde chronische aandoening. De zorgstandaard is gebaseerd op actuele en zo mogelijk wetenschappelijk onderbouwde inzichten¹. Het beschrijft niet alleen de inhoud van de zorg, maar ook de (multidisciplinaire) organisatie van de ketenzorg en de relevante kwaliteitscriteria².

De zorgstandaard is opgebouwd uit 4 fasen:

- fase 1 Vroegtijdige onderkenning en preventie;
- fase 2 Diagnose;
- fase 3 Behandeling en individueel zorgplan;
- fase 4 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie³.

Voor deze 4 fasen wordt de inhoud alsmede de organisatie van de zorg beschreven. 'Fase 4' dient beschouwd te worden als een continu proces en loopt door alle fasen van het hele zorgtraject heen. 'Fase 4' is dus geïntegreerd in fase 1, 2 en 3.

Deze zorgstandaard beschrijft het volledige zorgtraject met optimaal goede zorg voor (vertegenwoordigers van) patiënten⁴ met een craniofaciale aandoening (zie [2 Craniofaciale aandoeningen voor de exacte aandoeningen](#)). Naast de craniofaciale aandoeningen die in deze zorgstandaard worden behandeld, bestaan er ook nog andere schedel- en/of aangezichtsafwijkingen, zoals schisis. Deze zorgstandaard heeft betrekking op zeldzame aandoeningen van de schedel en/of het aangezicht waarbij de problematiek ontstaat als gevolg van afwijkingen aan beenderen, naden of weke delen van de schedel. Schisis is in tegenstelling tot voorgenoemde afwijkingen geen zeldzame aandoening⁴. Om deze reden wordt schisis in deze zorgstandaard buiten beschouwing gelaten, tenzij er bij een zeldzame craniofaciale aandoening een raakvlak met schisisproblematiek bestaat. De zorgstandaard is bedoeld voor **zorgverleners** en andere partijen in de zorg zoals zorgverzekeraars. Voor ontwikkelingen van zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen in het algemeen: zie www.zorgstandaarden.net.

Zorgthema's zijn generieke thema's waarin is omschreven waar de zorg voor chronisch zieken aan zou moeten voldoen, bijvoorbeeld Zelfmanagement en Psychosociale aspecten. Deze generieke thema's zijn dynamisch en aan ontwikkeling onderhevig (zie [Hoofdstuk 5 Generieke zorg](#) of www.zorgstandaarden.net). Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) streeft er naar om de generieke thema's actueel te houden.

¹ De vereniging Laposa is eigenaar van de zorgstandaard en verantwoordelijk voor het signaleren van en inspelen op nieuwe ontwikkelingen.

⁴ Een patiënt is iemand die formeel recht heeft op de zorg uit deze zorgstandaard. Met patiënt wordt zowel man als vrouw bedoeld, tenzij expliciet anders vermeld. Ook voor zorgverlener wordt de mannelijke vorm gebruikt. Hier wordt uiteraard ook de vrouwelijke zorgverlener mee bedoeld.

Deze zorgstandaard zal, ten behoeve van opname in het Register (van het Kwaliteitsinstituut (KI)), de criteria genoemd in het toetsingskader waar mogelijk naleven (www.zorginstituutnederland.nl/-kwaliteit).

1.2 Verantwoording

Voor de ontwikkeling van deze zorgstandaard heeft Laposa aansluiting gevonden bij de VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties). Deze vereniging heeft ervaring met de opzet van zorgstandaarden. In 2010 heeft de VSOP voor 12 patiëntenorganisaties, waaronder Laposa, een subsidieaanvraag gedaan bij het Fonds PGO/Ministerie van VWS voor de ontwikkeling van zorgstandaarden.

In deze zorgstandaard wordt in principe de indeling gevolgd van het ZonMw-rapport 'Zorgstandaarden in model' (Coördinatieplatform Zorgstandaarden). Daar waar het niet mogelijk was of het voor craniofaciale aandoeningen tot een minder logische indeling zou leiden, is gekozen voor een specifieke indeling voor craniofaciale aandoeningen.

Bij de ontwikkeling van deze zorgstandaard is nauw samengewerkt met 1. een ontwikkelgroep samengesteld uit zorgverleners en 2. een klankbordgroep⁵, samengesteld uit leden van Laposa. De autorisatiegroep, bestaande uit diverse beroepsverenigingen, heeft de zorgstandaard geautoriseerd. Voor de samenstelling van de ontwikkel-, de klankbord- en de autorisatiegroep en de bijdrage van individuen inzake het becommentariëren van tekst(en) wordt verwezen naar Bijlage 1 Projectorganisatie.

Voor de ontwikkeling van deze zorgstandaard heeft een inventarisatie van literatuur en een achterbanraadpleging plaatsgevonden. De achterbanraadpleging is een kwalitatief onderzoek en heeft bestaan uit diepte-interviews met leden van Laposa, een enquête onder leden van Laposa en een focusgroep met leden van Laposa⁶. Op basis van de resultaten van de enquête zijn knelpunten gesignaleerd, die met de focusgroep zijn besproken.

Deze werkwijze heeft er toe geleid dat de inhoud van de zorg in deze zorgstandaard gebaseerd is op 1. richtlijn 'Behandeling en zorg voor craniosynostose'; vastgesteld door de Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie (NVPC), 2. richtlijn 'Preventie, signalering en aanpak van voorkeurshouding en schedelvorming'; vastgesteld door de Jeugdgezondheidszorg (JGZ), 3. expert-consensus (Ontwikkelgroep) en 4. (gewenste) zorg vanuit patiëntenperspectief (Laposa).

1.3 Juridische kader

Deze sectie is tot stand gekomen op grond van het adviesrapport "De gevolgen van het opnemen van professionele standaarden in een wettelijk register voor de juridische betekenis van deze standaarden en voor de juridische positie van zorgaanbieders" van prof. mr. Legemaate, hoogleraar gezondheidsrecht (Academisch Medisch Centrum Amsterdam en Universiteit van Amsterdam; 14 februari 2013).

Zorgstandaarden vallen onder de definitie van kwaliteitsstandaarden, zoals omschreven in de gewijzigde wet cliëntenrechten zorg en andere wetten in verband met de taken en bevoegdheden op het gebied van de kwaliteit van de zorg (Stb. 2013, 578). De gewijzigde wet cliëntenrechten zorg is in werking getreden met ingang van 1 april 2014.

Kwaliteitsstandaarden zijn “standaarden, modules, normen, zorgstandaarden dan wel organisatiebeschrijvingen die betrekking hebben op het gehele zorgproces of een deel van een specifiek zorgproces en die vastleggen wat noodzakelijk is om vanuit het perspectief van de cliënt goede zorg te verlenen”.

De gewijzigde wet cliëntenrechten zorg:

- Brengt geen verandering in de bestaande juridische status van een standaard. Die status is dat van een beroepsbeoefenaar mag worden verwacht dat hij een toepasselijke standaard volgt, tenzij de omstandigheden van het geval een afwijking nodig maken (‘comply or explain’).
- Heeft geen gevolgen voor de betekenis van standaarden in de context van de Inspectie voor de Gezondheidszorg of de zorgverzekeraars.

De gewijzigde wet cliëntenrechten zorg

- is primair gericht op het doen opnemen van wettelijke bepalingen met betrekking tot het Zorginstituut Nederland (ZiN);
- stelt centraal dat het KI (onderdeel van het ZiN) een openbaar register bijhoudt.

Kwaliteitstandaarden die voldoen aan het door het KI ontwikkelde Toetsingskader⁷, worden in het register opgenomen. De opname van een zorgstandaard in het openbare register van het ZiN heeft geen gevolgen voor de rechtskracht en de juridische positie van deze standaard. Indien een zorgstandaard (nog) niet opgenomen is in het register, mag van beroepsbeoefenaren toch worden verwacht dat zij (ook) deze standaarden volgen. Dit impliceert wel dat m.b.t. zorgstandaarden gewerkt is conform “Zorgstandaarden in model”⁸.

1.4 Beheer en onderhoud

De zorgstandaard is eigendom van Laposa. Laposa is als eigenaar verantwoordelijk voor het beheer en onderhoud van de zorgstandaard. Hierbij is de actualiteit, toegankelijkheid en leesbaarheid van de zorgstandaard van belang. Bij oplevering van deze zorgstandaard is een onderhoudscommissie ingericht (zie [Bijlage 1 Projectorganisatie](#)).

De onderhoudsgroep heeft de volgende taken:

- Laposa ondersteunen bij het implementeren van de zorgstandaard;
- Zorgstandaard actueel houden;
- Zorgstandaard beoordelen op toegankelijkheid en leesbaarheid.

Na verschijning van de zorgstandaard zal Laposa samen met de nationaal erkende expertisecentra, de onderhoudsgroep en andere relevante patiëntenorganisatie(s) een implementatieplan opstellen. In dit implementatieplan wordt o.a. de wijze van toetsen van het naleven van de zorgstandaard uitgewerkt.

De onderhoudsgroep zal de zorgstandaard actueel houden door:

- één jaar na verschijning de zorgstandaard te controleren op actualiteit voor i.i.g. de volgende aandoeningen: Pierre Robin Sequentie (PRS), Microtie en Beckwith-Wiedemann Syndroom (BWS). De ontwikkel- en adviesgroep verwacht dat voor PRS, door de betrokken wetenschappelijke verenigingen, een richtlijn ontwikkeld wordt. Zodra deze richtlijn verschenen is zal de impact daarvan op de zorgstandaard worden geëvalueerd. Voor Microtie zal in 2016 een Engelse richtlijn verschijnen. De onderhoudsgroep zal na het verschijnen van deze richtlijn bepalen of Microtie onderdeel gaat uitmaken van de zorgstandaard Craniofaciale aandoeningen. De patiëntenorganisatie voor BWS is bij de onderhavige zorgstandaard niet betrokken en zal voor een herziening geconsulteerd worden.
- twee jaar na verschijning de hele zorgstandaard te controleren op a) actualiteit en b) toegankelijkheid en leesbaarheid.

Na deze twee jaar zal de onderhoudsgroep de zorgstandaard periodiek beoordelen op a) actualiteit en b) toegankelijkheid en leesbaarheid. De frequentie zal door de onderhoudsgroep worden vastgesteld. Deze beoordeling kan leiden tot een herzieningstraject. Hierin worden inhoudelijke en tekstuele aanpassingen door de onderhoudsgroep gedaan. De zorgstandaard zal vervolgens opnieuw door het bestuur van Laposa worden vastgesteld, waarna de autorisatie door de betrokken beroepsverenigingen en individuen (opnieuw) plaatsvindt.

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) streeft er naar om de generieke thema's actueel te houden. Voor een up-to-date overzicht kan www.zorgstandaarden.net geraadpleegd worden.

1.5 Leeswijzer

De zorgstandaard als e-boek, geeft de mogelijkheid om direct en gericht naar specifieke informatie te gaan. Bijvoorbeeld naar bijlagen (binnen de zorgstandaard) en generieke thema's (www.zorgstandaarden.net). Deze vorm en werkwijze geeft de mogelijkheid om te werken met verwijzingen binnen en buiten de zorgstandaard. In enkele gevallen is gekozen voor herhaling (van de inhoud), omdat het een meerwaarde geeft ten aanzien het betreffende onderwerp.

In hoofdstuk 2 worden de (verschillende) craniofaciale aandoeningen uiteengezet en worden de psychosociale gevolgen besproken. In hoofdstuk 3 wordt de organisatie van zorg beschreven en in hoofdstuk 4 per fase de zorg voor (de verschillende) craniofaciale aandoeningen. De generieke thema's die op de craniofaciale aandoeningen van toepassing zijn staan in hoofdstuk 5. Hoofdstuk 6 geeft per zorgfase een overzicht van de kwaliteitsinformatie weer.

2 Craniofaciale aandoeningen

Craniofaciale aandoeningen zijn uiteenlopende aandoeningen die zich kenmerken door:

- een afwijkende aanleg (van vorm en/of omvang) en/of groei van de schedel(naden) en/of botten van het aangezicht;
- al dan niet een afwijkende aanleg en/of groei van de weke delen van het aangezicht en/of schedeldak.

De meeste craniofaciale aandoeningen zijn congenitaal van aard. De afwijkingen zijn zeldzaam en zeer uiteenlopend in presentatie en ernst.

In de zorgstandaard craniofaciale aandoeningen wordt de onderstaande categorische indeling vanuit behandelperspectief gehanteerd. Hierbij staat de aard van de aandoening (de positie van de afwijking in het gezicht) centraal.

Categorieën craniofaciale aandoeningen

De onderstaande indeling voor craniofaciale aandoeningen is niet exclusief. Voor een groot aantal aandoeningen zal meer dan één van deze categorieën van toepassing zijn.

- Cranio-orbitaal
- Midfaciaal
- Mandibulofaciaal

Vanuit deze indeling worden in deze zorgstandaard de meest voorkomende en klinisch meest relevante aandoeningen besproken. De onderstaande lijst is op verzoek van Laposa samengesteld. Laposa wil met de zorgstandaard in de behoefte van haar leden voorzien t.a.v. informatie/beschrijving van goede (en gewenste) zorg. Benadrukt wordt dat Laposa en de ontwikkelgroep met de beschreven aandoeningen geen volledigheid nastreven en dat de lijst met craniofaciale aandoeningen in deze zorgstandaard incompleet is. De beschrijving van de belangrijkste (lichamelijke) kenmerken van de verschillende aandoeningen is gebaseerd op de Richtlijn Behandeling en zorg voor Craniosynostose en OMIM⁹.

Dat (alleen) de onderstaande craniofaciale aandoeningen in deze zorgstandaard worden beschreven, neemt niet weg dat belangrijke aspecten van de zorg ook op andere craniofaciale aandoeningen (gedeeltelijk) van toepassing zijn, bijvoorbeeld de organisatie van zorg, het zelfmanagement, de transitiefase en het individueel zorgplan.

Cranio-orbitaal

- Craniosynostose:
 - Syndromaal:
 - Apert syndroom;
 - Muenke syndroom;
 - Crouzon en Pfeiffer syndroom;

- Saethre Chotzen syndroom;
- Carpenter syndroom;
- Craniofrontonasaal syndroom;
- Complexe craniosynostose.
- Niet-syndromaal:
 - Pijlnaad c.q. sagittalnaad synostose (Bootschedel);
 - Voorhoofdsnaad c.q. metopicanaad synostose (Wigschedel);
 - Eenzijdige coronanaad synostose zonder geassocieerde afwijkingen (Anterieure plagiocephalie);
 - Lambdoidnaad synostose (Pachycephalie).
- Encephalocèles in combinatie met aangezichtsproblematiek (met name nasofrontale, nasoethmoidale en naso-orbitale encephalocèle)

Midfaciaal

- Midline en oblique aangezichtsspleten;
- Binder syndroom.

Mandibulofaciaal

- Hemifaciale microsomie of craniofaciale microsomie / Goldenhar syndroom;
- Treacher Collins, Nager Syndroom en Burn-McKeown syndroom;
- Progressieve hemifaciale atrofie;
- Pierre Robin sequentie;
- Beckwith-Wiedemann syndroom.

Craniofaciale aandoeningen zijn gekenmerkt door een grote variatie in presentatie en laten zich daarom niet strikt in bovengenoemde categorieën indelen, maar kennen veel overlap.

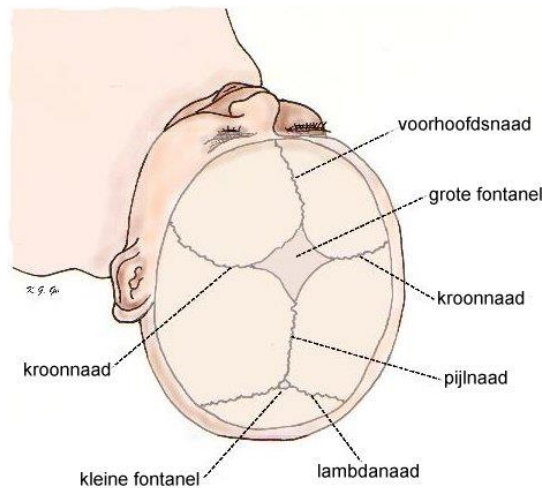
2.1 Cranio-orbitaal

Craniosynostose

Craniosynostose is een aangeboren schedelafwijking waarbij één of meerdere schedelnaden (meestal) al voor de geboorte gesloten zijn. Craniosynostose heeft een prevalentie van 1 op 2.100 à 2.500 levend geboren, d.w.z. per jaar worden in Nederland 70-80 kinderen met craniosynostose geboren. Hiermee behoort craniosynostose tot de categorie zeldzame aandoeningen (≤ 5 per 10.000 inwoners).

Premature verbening (veelal voor de geboorte) van schedelnaden verhindert een normale groei van de schedel. Hierdoor worden kinderen geboren met karakteristieke vormafwijkingen van de schedel, maar de afwijkende schedelvorm kan ook later (na de geboorte) optreden. De vorm is afhankelijk van de naad of naden die is/zijn verbeend en het groeitempo van de hersenen. Er wordt onderscheid gemaakt tussen syndromale craniosynostose en niet-syndromale craniosynostose¹⁰.

Er zijn verschillende schedelnaden: de kroonnaden (coronanaden), de voorhoofdsnaad (metopicaanaad) pijlnaad (sagittaalnaad) en de lambdanaad (lambdoidnaad) (zie afbeelding). Schedelnaden bevinden zich tussen de botplaten van de schedel.



Ongeveer 40% van alle craniosynostose betreft de syndromale vormen en 60% de niet-syndromale (geïsoleerde) vormen. Het onderscheid tussen syndroomaal en niet-syndroomaal wordt gemaakt met behulp van klinisch genetisch en moleculair-genetisch onderzoek (zie 4.3 Diagnose (Fase 2)). Elk type craniosynostose kan wisselen in ernst van presentatie¹¹.

Syndromale craniosynostose

Wanneer naast de craniosynostose andere bijkomende kenmerken aanwezig zijn, spreken we van syndromale craniosynostose. Kenmerkend voor de syndromale craniosynostose is dat er meestal meerdere schedelnaden gesloten zijn, waarbij vaak beide coronanaden betrokken zijn. Er is een aantal erfelijke oorzaken bekend van syndromale craniosynostose, met name monogenetische oorzaken¹² (zie ook tabel 1).

Bij alle syndromale craniosynostosen kunnen gehoorverlies en al dan niet aan het gehoorverlies secundaire spraak- en taalproblemen voorkomen..

De volgende vormen van syndromale craniosynostose komen voor:

Syndromale craniosynostose	Betrokken chromosoom of gen	Prevalentie
Apert syndroom • verbening kroonnaden; • wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme); • gehemeltepleet (palatoschisis) 40%; • midfaciale onderontwikkeling van het gezicht;	FGFR2 mutatie Ser252Trp en Pro253Arg, deletie exon IIIc, Alu insertie exon IIIc	1/100.000 geboorten

• smalle ondiepe bovenkaak met ernstig ruimtegebrek; • verticaal groeipatroon gezicht (open beet); • zeer vertraagde gebitsontwikkeling; • niet aangelegde tanden in de onderkaak (agenesie); • 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); • aangeboren hartafwijking (10%); • urogenitale afwijking (10%); • gehoorverlies (40%); vaak ten gevolge van otitis media met effusie ten gevolge van schisis, maar ook geregeld congenitale middenoorafwijkingen; • IQ 76.7.	Overerving: autosomaal dominant (bijna altijd sporadisch)	
Muenke syndroom • verbening van kroonnaad of kroonnaden; • brede schedel temporaal; • iets wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (mild hypertelorisme); • smalle asymmetrische bovenkaak; • klinisch beeld lijkt op Saethre Chotzen syndroom; • gehoorverlies 60%; mild tot matig perceptief gehoorverlies, soms ook conductief; • IQ 95.2.	Pro250Arg FGFR3 mutatie Overerving: autosomaal dominant (sporadisch of familiair)	-

Crouzon of Pfeiffer syndroom^{III} • Verbening van kroonnaad of kroonnaden, kan uitbreiden tot voortijdig sluiten van alle naden; • ondiepe oogkassen en proptosis; • midface hypoplasie; • wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme); • smalle bovenkaak met ernstig ruimtegebrek; • niet aangelegde tanden in de onderkaak (agenesie); • (eventueel) brede duimen; • (eventueel) brede grote tenen. • gehoorverlies ten gevolge van congenitale middenoorafwijkingen (55%) en/of gehoorgangatresieën of –stenose (13%); • IQ 103.0.	FGFR2 mutaties m.u.v. Apert mutaties Zeldzaam FGFR3 of FGFR1 mutatie Overerving: autosomaal dominant (sporadisch of familiair)	4/100.000 geboorten
Saethre Chotzen syndroom • verbening van kroonnaad of kroonnaden; • hangend (1zijdig of beiderzijds) bovenooglid (ptosis); • wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme); • smalle asymmetrische bovenkaak (zelden); • hand: de huid tussen 2^e en 3^e vinger is deels samen gegroeid (simpele syndactylie); • voet: brede, iets kortere 'grote tenen' (1^e teen) in valgusstand. De huid tussen 3^e en 4^e teen is deels samen gegroeid (simpele syndactylie); • klinisch beeld lijkt op Muenke syndroom; • Gehoorverlies (15%) ten gevolge van middenoorafwijkingen; • IQ 100.0.	TWIST1 mutaties of deleties Overerving: autosomaal dominant (sporadisch of familiair)	-

^{III} Sinds de ontdekking van FGFR2 mutaties bij zowel Crouzon en Pfeiffer syndroom, die zelfs volledig identiek kunnen zijn, is het onderscheid tussen deze twee syndromen als niet relevant te beschouwen.

Carpenter syndroom • Verbening van metopica- en sagittaalnaad; • Smalle bovenkaak; • Ontbrekende gebitselementen; • hand: korte vingers, clinodactylie, gedeeltelijke syndactylie, camptodactylie; • voet: dubbele grote teen; • aangeboren hartafwijking (50%); • urogenitale afwijking: klein geslachtsdeel (hypogenitalisme).	RAB23 mutatie MEGF8 mutatie Overerving: autosomaal recessief	-
Craniofrontonasaal syndroom • verbening van kroonnaad of kroonnaden; • breed uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme); • bifide neustip; • eventueel met lipspleet; • smalle bovenkaak met ernstig ruimtegebrek; • splijting in de lengte van de nagels van hand en voet, brede grote teen.	EFNB1 mutaties Overerving: X-gebonden dominant (echter vrouwen zijn vaak ernstiger aangedaan dan mannen)	1/120.000 geboortes
Complexe craniosynostose • synostose van meerdere schedelnaden; • afhankelijk van genetische achtergrond bestaat er een risico op verhoogde hersendruk en Chiari I malformatie; • dentale afwijkingen	IL11RA mutaties (Nieminen, 2011) ERF mutaties ¹³ Opmerking: deze lijst is incompleet en noemt de 2 genen die relatief vaak gevonden werden	

Tabel 1: Syndromale craniosynostose

Niet-syndromale craniosynostose

Bij niet-syndromale craniosynostose is er sprake van aangeboren afwijkingen van uitsluitend (meestal maar) één schedelnaad. Dit komt bij ongeveer 1 op de 1.600 geboortes voor ¹⁴.

Bij uitzondering is er sprake van een andere ziekte die aanleiding geeft tot te vroege schedelnaadsluiting. In zulke gevallen spreken we van een secundaire craniosynostose. Deze kan veroorzaakt worden door: een stofwisselingsstoornis, zoals een verhoogde schildklierfunctie, vitamine-D-deficiëntie (Engelse ziekte) en mucopolysaccharidose, of door een bloedziekte, zoals sikkelcelanemie, polycythaemia vera of thalassaemie. Ook kunnen de naden te vroeg sluiten als

gevolg van het zich niet ontwikkelen van de hersenen (microcephalie). De impuls voor de uitgroei van de schedel ontbreekt dan. Dit geldt ook voor de hersendruk daling die kan optreden bij de behandeling van een waterhoofd met behulp van een drain.

Kinderen van twee jaar en ouder met een sagittaalnaad synostose hebben een verhoogde kans op specifieke spraak- en taalproblemen (37% versus 6% in de algemene bevolking); vooral de combinatie van spraakproblemen en expressieve taalproblemen komt relatief veel voor (36%)¹⁵. Met name metopicaanaad synostose is gerelateerd aan gedragsproblemen. Deze gedragsproblemen zijn sterk geassocieerd met een verlaagde intelligentie¹⁶.

De volgende vormen van niet-syndromale craniosynostose komen voor:

Niet-syndromale craniosynostose	Mogelijk betrokken chromosoom of gen
Verbening pijlnaad c.q. sagittaalnaad synostose (Scaphocephalie/Bootschedel)	-
Verbening voorhoofdsnaad c.q. metopicaanaad synostose (Trigonocephalie/Wigschedel)	FREM1 ¹⁷
Eenzijdige verbening kroonnaad (Frontale plagiocephalie) of tweezijdige verbening kroonnaden (frontale brachycephalie)	TCF12 EFNA4 ¹⁸
Verbenig lambdoidnaad (Occipitale plagiocephalie)	-

Tabel 2: Niet-syndromale craniosynostose

Encephalocèles

Een encephalocèle ontstaat doordat er tijdens de embryonale ontwikkeling een verbinding tussen huid en hersenen blijft bestaan, waardoor er geen schedelbot kan ontstaan tussen de huid en hersenen¹⁹. Dit komt in de oosterse wereld voor bij 1 op de 5.000 à 6.000 geboortes, maar in westerse wereld bij 1 op de 40.000 geboortes²⁰. Na de geboorte is er een ontbrekend deel van de schedel waardoor hersenweefsel kan uitstulpen. Dit defect kan op het achterhoofd, boven op de schedel, op het voorhoofd, bij de oogkassen, neus of bij de schedelbasis bevinden. Met name die encephalocèles die zich in het aangezicht bevinden, behoeven een multidisciplinaire aanpak binnen een craniofaciaal team. Een encephalocèle kan gepaard gaan met additionele hersenafwijkingen zoals een waterhoofd. Encephalocèles worden over het algemeen binnen het eerste levensjaar hersteld met het gebruik van een schedelbotgraft. Het kan nodig zijn om een ventriculoperitoneale drain te plaatsen.

2.2 Midfaciaal

Midline en oblique aangezichtsspleten

Aangezichtsspleten, anders dan gehemelte- en lipspleten (schisis), zijn zeer zeldzame aandoeningen. Het betreft een breed scala aan afwijkingen. Bij aangezichtsspleten kunnen zowel de ogen, neus,

mond als oren betrokken zijn. De ogen, neus, mond en/of oren ontwikkelen zich dan niet normaal. De groei van de aangedane weefsels (bot en weke delen) is beperkt, waardoor de afwijking (in de loop der jaren) in ernst toeneemt. Spleten van de weke delen kunnen enigszins een andere locatie in het gezicht hebben dan de spleten van het bot.

Aangezichtsspleten komen in een range van 1,43 – 4,85 op de 100.000 geboortes voor. Frontorhiny (een midline aangezichtsspleet) erft autosomaal recessief over (ALX3). Een bilaterale oblique cleft wordt veroorzaakt door een mutatie van ALX1.

In onderstaande tabel worden de mogelijke kenmerken van Aangezichtsspleten weergegeven. Combinaties van deze kenmerken kunnen variëren.

Mogelijke kenmerken bij Aangezichtsspleten		
Gezicht	Oog	• Oog onderontwikkeld: klein of afwezig. • Spleet/defect in het boven- of onder ooglid (coloboom). De aanleg van het traankanaal kan gestoord zijn. • Coloboom van iris.
	Oor	• bijoor, afstaand oor, afwijkende oorschelp; • microtie of anotie (zie ook 2.3 Mandibulofaciaal); • mogelijke afwijking gehoorgang, middenoor en binnenoor.
	Neus	• geheel of gedeeltelijk afwezig; • dubbele aanleg (o.a. twee neuzen, dubbel neusseptum); • deel van neusaanleg (proboscis) bevindt zich in de binnenste ooghoek; • spleet in neusvleugel; • platte neus.
	Lip	• spleet in bovenlip (in mediaanlijn of lateraal); • macrostomie (spleet van mondhoek).
	Mond	• abnormaal aantal tanden (te veel of te weinig) ; • spleet bovenkaak met mogelijk een gehemeltesspleet en spleet in tandenrij.
Hoofd	Bot	• oogkas onderontwikkeld; • ontbreken van delen van de oogkas en/of bovenkaak • afstand tussen oogkassen te groot.

Tabel 3: Aangezichtsspleten

Binder syndroom

Het Binder syndroom (ook wel maxillonasale dysplasie genoemd) is een aangeboren misvorming / onderontwikkeling (van het midden) van het gezicht, in het bijzonder van de neus.

2.3 Mandibulofaciaal

Hemifaciale microsomie

Bij hemifaciale microsomie (HFM) is er sprake van een combinatie van onderontwikkeling van één gezichtshelft waarbij het gelaat, het oor (microtie), ogen, hersenen en de wervelkolom zijn betrokken. Meestal komt de afwijking enkelzijdig voor. In 10 tot 15% van de gevallen komt de onderontwikkeling van het gelaat beiderzijds voor. De presentatie van HFM is zeer uiteenlopend, doordat de ernst en de combinatie van de verschillende afwijkingen en de groei per individu sterk varieert²¹. De afwijkingen van het oor en de onderkaak vormen de kern. Verder komen afwijkingen in alle delen van het gezicht voor, zoals de huid, spieren, zenuwen en ook de ogen. Bij 55% van de patiënten met CFM komen er tevens extracraniële aandoeningen voor welke worden geassocieerd met CFM. Hart-, nier-, long- en gastro-intestinale afwijkingen worden genoemd in de literatuur; naast skeletale afwijkingen en afwijkingen van het centraal zenuwstelsel.

De afwijking komt naar schatting 1 op de 3.000-26.550 geboortes voor. De oorzaak is niet bekend, in 1-2% van de patiënten lijkt er sprake te zijn van een autosomaal dominante overerving. Een solitair gen is nog niet bekend als oorzaak.

Ten gevolge van de onderontwikkeling van de onderkaak en de bijbehorende spieren kunnen problemen optreden in de vorm van obstructief slaap apneu (OSA) en bij de voeding. Nadere evaluatie van deze problemen zij dan ook gewenst (zie verder Pierre Robin Sequentie).

Bij kinderen met hemifaciale microsomie (zonder en met palatumspleet) worden specifieke spraakproblemen beschreven²². Bij de helft van de patiënten wordt enkelzijdig een hypodynamisch gehemelte/palatum gevonden²³ en bij 14,6%²⁴ tot 55%²⁵ was er sprake van velopharyngeale insufficiëntie (VPI) met als gevolg open neusspraak. Er is geen duidelijk verband tussen de ernst van de VPI en de ernst van de hemifaciale microsomie en weke delen hypoplasie, macrostomie en mentale retardatie²⁶. Hoewel hemifaciale microsomie geassocieerd is met schisis, moet de oorzaak van de VPI met hypernasale spraak bij deze kinderen niet automatisch aan de schisis worden toegeschreven²⁷. Een unilateraal hypodynamisch palatum bij patiënten met een hemifaciale microsomie én een lip-, kaak- en verhemeltespleet verergert de spraakproblemen mogelijk²⁸.

Voor HFM worden in de literatuur ook wel de volgende termen gebruikt:

- Craniofaciale microsomie;
- Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS) / Oculo-auriculo-vertebrale anomalies;
- Faciale microsomie;
- 1^e en 2^e kieuwboogsyndroom;
- Facio auriculo vertebrale (FAV) sequentie;
- Oto-mandibulaire dysostosis.

Het **Goldenhar syndroom** is vergelijkbaar met hemifaciale microsomie. Bij het Goldenhar syndroom is er echter ook sprake van een epibulbair dermoid (dit vergt soms behandeling), en/of wervel-, rib- en nierafwijkingen. Een verstandelijke beperking kan (zeer zeldzaam) voorkomen. De bijkomende

afwijkingen buiten het gezicht komen bij het Goldenhar syndroom vaker en uitgebreider voor dan bij hemifaciale microsomie.

Wanneer additioneel een microtie voorkomt, is er sprake van een aangeboren afwijking van de oorschelp variërend in ernst van een milde structurele malformatie tot volledige afwezigheid van de oorschelp (anotie). Meestal is ook de uitwendige gehoorgang in meer of mindere mate niet aangelegd (atresie) en is er een afwijkend middenoor. Hierdoor is er meestal een conductief gehoorverlies van ongeveer 60dB. In het algemeen is het slakkenhuis wel normaal aangelegd. In 77 - 93% van de gevallen komt de afwijking unilateraal voor²⁹, maar soms zijn beide oren afwijkend. Met name deze gehoorstoornissen kunnen tot psycho-sociale problemen bij het kind leiden.

In onderstaande tabel worden de kenmerken weergegeven die bij HFM kunnen voorkomen.

Mogelijke kenmerken bij HFM		
Hoofd	Bot	• Onderkaak: één kaakhelft, in 10-15% beiderzijds, onderontwikkeld. Bij de ernstigste vorm is er geen kaakgewricht en geen opstijgende tak van de mandibula en ook geen functioneel gewricht. Er is een kinpunt deviatie naar aangedane zijde. Er kunnen t.g.v. de afwijking ademhalingsstoornissen optreden in de vorm van obstructief slaap apneu (OSA) (zie verder Pierre Robin sequentie). • Bovenkaak: onderontwikkeld en scheve stand. • Slaapbeen: uitwendige gehoorgang is meestal afwezig (atresie). • Middenoor: afwijkende gehoorbeentjes. • Jukbeen: onderontwikkeld of afwezig. • Oogkassen: één oogkas kan lager of hoger staan en onderontwikkeld zijn bij meer ernstige vorm.
	Huid	• wisselende kleur; • wisselende kwaliteit.
	Mondhoek	• vergroot (macrostomie): De kringspier van de lippen is onderbroken en zuigen wordt bemoeilijkt.
	Kauwspieren	• hypo-/aplasie van de kauwmusculatuur.
	Gehemelte	• gehemeltespleet; 7-15%.
	Speekselklier	• parotis klier afwezig of onderontwikkeld.
	Aangezichtsenuw	• (partiële) uitval van takken van nervus facialis (facialis parese).

	Gebit	• vertraagde gebitsontwikkeling; • gebitselementen zijn vaker niet aangelegd (agenesie); • asymmetrische slijtage van het gebit; • zeer variabele groei.
Gezicht	Oog	• klein oog (microphthalmie / anophthalmie); • laagstand bovenooglid (blepharoptosis); • locale vetophoping onder hoornvlies of conjunctiva (epibulbair dermoid); • scheelzien (strabismus); • spleet in het ooglid (coloboom).
	Lip	• lipspleet.
	Oor	• Vaak één oorschelp onderontwikkeld (microtie) of afwezig (anotie). Dit oor bevindt zich lager en naar voren ten opzicht van het andere, normale oor. Tussen het oor en de mondhoek kunnen zogenaamde bijoortjes voorkomen. De haargrens is veel lager aan de aangedane zijde. • Ten gevolge van een afwijkende gehoorgang en middenoor komt vaak een conductief gehoorverlies voor.
Overig		Onderstaande kenmerken komen zelden voor: • hartafwijkingen; • nierafwijkingen; • verbening van halswervels (blokwervel); • halve wervels (hemivertebrae); • ribafwijkingen; • been- of handafwijkingen (klompvoet).

Tabel 4: Hemifaciale microsomie

Treacher Collins en Nager syndroom

Het Treacher Collins syndroom (TCS) en het Nager syndroom presenteren zich nagenoeg hetzelfde. Echter ontbreken bij TCS de afwijkingen aan de handen, zoals die bij het Nager syndroom wel aanwezig zijn. Een vergelijkbaar klinisch beeld is het Burn-McKeown syndroom³⁰.

Treacher Collins syndroom

De aangeboren afwijkingen beperken zich grotendeels tot het gezicht en presenteren zich nagenoeg altijd bilateraal, met een min of meer symmetrische afwijking.

Het Treacher Collins syndroom (TCS) is zeldzaam. Naar schatting worden per jaar ongeveer vier tot vijf kinderen met dit syndroom geboren in Nederland (geschatte prevalentie tussen 1:10.000 en 1:50.000³¹). Er is sprake van een erfelijk syndroom, met meestal een dominante overerving (50%

herhalingskans). Soms is er sprake van recessieve overerving. De ernst van de afwijking varieert sterk, ook tussen ouder en kind.

TCS wordt veroorzaakt door een mutatie van het TCOF1-, POLR1C- of POLR1D-gen.

Voor het Treacher Collins syndroom wordt in de literatuur ook wel de volgende namen gebruikt:

- Franceschetti-Zwahlen-Klein syndroom;
- Mandibulofaciale dysostose (Dit is een groep aandoeningen waar TCS onder valt).

In onderstaande tabel worden de kenmerken weergegeven die bij Treacher Collins syndroom kunnen voorkomen.

Kenmerken bij Treacher Collins syndroom		
Gezicht	Oog	• buitenste ooghoeken staan te laag (anti-mongoloid slanting); • coloboom onderoogleden; • afwijkende stand van ogen en oogleden (ptosis bovenoogleden): jukbeenderen kunnen (gedeeltelijk) ontbreken, waardoor de oogkasbodem onderontwikkeld is.
	Mond	• macrostomie (zelden); • gehemeltespheet (niet altijd); • afwijkingen in aantal tanden (te weinig), oligodontie.
	Neus	• nauwe of geblokkeerde luchtweg met onderontwikkelde neusvleugelkraakbeentjes (hypoplasie alae), deels bijdragend aan obstructieve slaapapneu (OSA).
	Oren	• onderontwikkelde oorschelpen (microtie): afwijkende vorm en grootte en lage implant. Voorts is vaak een afwijking in de aanleg van het middenoor aanwezig, met een gehoorstoornis tot gevolg.
	Haar	• wimpers ontbreken gedeeltelijk aan de kant van de binnenste ooghoek van het onderooglid; is onderdeel van coloboom; • zeer lage haargrens; • ver naar voren gepositioneerde bakkebaarden.
Hoofd	Bot	• afwijkende vorm kaakgewricht, hypoplasie c.q. aplasie; • onderkaak: variërend van hypoplasie van de condylus tot aplasie van de ramus en condylus, waardoor de kin ver naar achteren staat en problemen kunnen ontstaan met: - ademhaling (OSA; zeer frequent aanwezig) en voeding (zie ook Pierre Robin Sequentie);

		- gestoorde lipsluiting t.g.v. front open beet (negatieve overbeet); - hypoplasie/aplasie van de zygomata.
--	--	---

Tabel 5: Treacher Collins Syndroom

Nager syndroom

Het Nager syndroom is een aangeboren aandoening van het gezicht en hoofd, de armen (handen) en benen (voeten). De afwijkingen komen symmetrisch voor. Of de afwijkingen aanwezig zijn en in welke mate is per persoon heel verschillend.

Het Nager syndroom is een ultra zeldzaam syndroom en komt nog minder vaak voor dan het TCS. In Nederland zijn er meer dan 100 mensen met het Nager syndroom beschreven in Engelse, wetenschappelijke artikelen³². Over de prevalentie en incidentie van het Nager syndroom zijn geen exacte cijfers bekend. Meestal komt het Nager syndroom voor het eerst in een familie voor (de ouders hebben de DNA-afwijking niet). In een gedeelte van de patiënten met de klinische diagnose Nager syndroom wordt een mutatie in het SF34B-gen aangetoond. Deze mutaties erven autosomaal dominant over. Bij een gedeelte van de patiënten wordt geen mutatie gevonden; dit maakt het aannemelijk dat er genetische heterogeniteit bestaat. In de literatuur zijn er beschrijvingen van kinderen met een fenotype passend bij Nager syndroom en een autosomaal recessieve overerving. De oorzakelijke genen zijn in deze families echter nog niet bekend³³.

Voor het Nager syndroom wordt in de literatuur ook wel de volgende namen gebruikt:

- Nager acrofacial dysostosis (AFD);
- Acrofacial dysostosis 1, Nager type.

In onderstaande tabel worden de extremitetsafwijkingen weergegeven, die bij het Nager syndroom kunnen voorkomen. Voor de afwijkingen van het gezicht en hoofd wordt verwezen naar het bovenstaande overzicht met de kenmerken van TCS.

Kenmerken bij Nager syndroom	
Hand / arm	• kortere armen door onderontwikkeling radius en ulna; • radio-ulnaire synostose; • hypo- en/of aplasie van de duim; • Verdubbelingen van de duim, incl triphalangiale duim; • hypo/aplasie van de radius, radiale klomphand; • gebogen vinger: radiale of ulnaire deviatie (Clinodactylie), Camptodactylie; • Syndactylie.
Voet / been	• ontbrekende teen/tenen; • hypoplastische tenen; • vergroeiing van tenen; • overlappende tenen; • standsafwijking grote teen; • brede grote teen;

	• klompvoet.
Gebit	• Glazuur hypoplasie • te weinig aanleg van veel blijvende gebitselementen (oligodontie)
Overig	• afwijkingen aan het hart, de nieren en de urinewegen.

Tabel 6: Nager syndroom

Burn-McKeown syndroom

Dit syndroom lijkt op Treacher Collins, maar de afwijkingen van het gelaat zijn asymmetrisch. Burn-McKeown syndroom wordt veroorzaakt door een mutatie van het TXNL4A-gen. De genetische overerving verloopt autosomaal recessief.

Progressieve hemifaciale atrofie

Progressieve hemifaciale atrofie (PHA) is een progressieve vermindering van het onderhuidse vet in één helft van het gezicht. Deze progressieve vermindering kan ook de huid, spieren, het kraakbeen en bot treffen. De presentatie van de afwijking begint meestal voor of tijdens de puberteit en stopt na een aantal jaar.

De prevalentie en de oorzaak van progressieve hemifaciale atrofie zijn onbekend.

Voor Progressieve hemifaciale atrofie wordt in de literatuur ook wel gebruikt:

- Hemifaciale atrofie;
- Parry-Romberg syndroom;
- Scleroderma circumscripta;
- Als onderdeel van Sclerodermie;
- Coupe de sabre.

In onderstaande tabel worden de kenmerken weergegeven die bij Progressieve hemifaciale atrofie kunnen voorkomen.

Kenmerken bij Progressieve hemifaciale atrofie		
Gezicht	Onderhuids vet	• loopt van het behaarde hoofdhuid, over 1 zijde van het voorhoofd, via de wenkbrauw, de binnenste ooghoek, de neusvleugel en de wang naar de kin; • plaatselijk vermindering van vet in gezicht.
	Huid	• dunner; sterke tekening van bloedvaten zichtbaar; • bruine verkleuring.
	Oog	• iris kleiner en pupil daardoor groter; • vetatrofie intra-orbitaal vet waardoor zeer diepe sulcus van bovenooglid en enophthalmos/hypoglobus; • Keratopathie, chorioideaplooiën, verminderde visus.

	Haar	• aangedane hoofdhuid, wenkbrauwen en wimpers verliezen haren.
	Bot	• vermindering oogkas; • inkeping onderliggend bot in gehele aangedane helft voorhoofd.
	Gebit	• vertraagde doorbraak van het gebit aan de aangedane zijde; • Tandvlees atrofie of teruggetrokken.

Tabel 7: Progressieve hemifaciale atrofie

Pierre Robin sequentie

Pierre Robin Sequentie (PRS) of Robin sequentie (RS) is een combinatie van symptomen (zie tabel 8) en geen echte diagnose. Na het stellen van deze bevinding is het noodzakelijk om naar de oorzaak op zoek te gaan. Daarvoor is een analyse door een klinisch geneticus cruciaal. Alhoewel nog discussie bestaat over de exacte definitie van PRS, wordt in het algemeen uitgegaan van micrognathie, glossoptosis, luchtwegproblemen (vaak in combinatie met palatoschisis). Met name de luchtwegproblemen kunnen ernstig zijn en kunnen spoedig ingrijpen noodzakelijk maken. Hierbij kan, afhankelijk van de ernst van desaturaties en apnoes, overwogen worden tot: buik- of zijligging, NPA, CPAP, intubatie tonglip-adhaesie, distractie osteogenese, tracheotomie, distractie osteotomie. Beslissing tot welk type behandeling zal mede afhangen van de ernst van de aandoening, maar ook van de expertise van het betreffende centrum. Ook voedingsproblemen in de vorm van reflux, aspiratie en slikproblemen komen regelmatig voor bij PRS. In het algemeen wordt een relatieve inhaalgroei van de onderkaak in het 1^e levensjaar, congruent aan de fysiologische mandibulaire groeispuurt in de eerste 6 maanden na de geboorte, gezien, zodat de ademhalings- en voedingsproblemen vaak verminderen in de loop van het 1^e jaar.

Het is belangrijk een analyse te doen na geassocieerde afwijkingen. Er wordt dan een onderscheid gemaakt tussen niet –geïsoleerde RS (niRS) (dus kinderen met een syndroom of geassocieerd afwijkingen) en de kinderen met een geïsoleerde Robin sequentie (iRS). Over het algemeen heeft de patiënt met de niRS Robin sequentie ernstiger problemen dan de patiënt met geïsoleerde Robin sequentie. Onder de syndromale Robin sequentie vallen ook de eerder genoemde diagnosegroepen zoals TCS (zie **Treacher Collins syndroom en Nager syndroom**). De meest frequent voorkomende oorzaken voor een syndromale Robin sequentie zijn echter het Stickler syndroom en het 22q11 deletie syndroom. Hieronder volgt een korte omschrijving van beide syndromen.

Stickler syndroom

Een autosomaal dominant overervende aandoening van het bindweefsel veroorzaakt door mutaties in het COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1 of COL9A2 gen.

De meest voorkomende symptomen zijn, afhankelijk van het subtype:

- aandoeningen aan de ogen, zoals bijziendheid, netvliesloslating, staar en glaucoom;

- gewrichtstoornissen, zoals stijve gewrichten, hypermobiliteit en osteoarthritis (reuma);
- een te kleine kaak (micrognathie) en een gehemeltepleet;
- een plat gezicht met een kleine neus en een kleine, of ontbrekende neusbrug;
- zijdelingse kromming van de wervelkolom (scoliosis);
- mitralisklep insufficiëntie;
- perceptief gehoorverlies (40-90% afhankelijk van subtype), naast frequente conductieve gehoorverliezen ten gevolge van otitis media met effusie bij palatoschisis.

22q11 deletie syndroom

Een 22q11 deletie is een chromosoomafwijking, waarbij een klein stukje van één van de chromosomen 22 ontbreekt. In enkele gevallen is er ook een duplicatie. Dit kan leiden tot verschillende (aangeboren) afwijkingen, van met name het hart, het gehemelte en het gezicht. Andere namen voor een 22q11 deletie zijn velocardiofaciaal syndroom, DiGeorge syndroom en (meer obsoleet), Shprintzen-syndroom en CATCH-22.

Versijnselen bij patiënten met een 22q11 deletie zijn, onder andere:

- aangeboren hartafwijkingen, met name conotruncale afwijkingen;
- gehemeltepleet en/of nasale spraak (door insufficiëntie van het verhemelte);
- vertraagde psychomotore ontwikkeling en (milde) mentale retardatie;
- psychiatrische problemen;
- bepaalde gelaatskenmerken, smalle ooglidspalten en een prominente rechte neus;
- immuunstoornissen;
- hypocalciëmie en trombocytopenie;
- perceptief gehoorverlies (5-15%), naast frequente conductieve gehoorverliezen ten gevolge van otitis media met effusie bij palatoschisis.

De mate waarin deze kenmerken voorkomen is zeer variabel tussen verschillende personen. De aandoening kan verlopen van zeer ernstig (met ernstige aangeboren afwijkingen en mentale retardatie), tot zeer mild, waarbij patiënten bijvoorbeeld alléén een hartafwijking hebben, met een normale intelligentie.

Voedingsproblemen komen vaak voor bij kinderen met RS. Borstvoeding is meestal problematisch gezien de palatoschisis. Ook na de leeftijd van 12 maanden kunnen eetproblemen voorkomen³⁴. Persisterende spraak- en taalproblemen, eetproblemen en subnormale intelligentie worden met name vaak gezien bij het 22q11 deletie syndroom.

In een vergelijkende studie blijkt de velofaryngeale functie na palatoplastiek slechter te zijn bij kinderen met een syndromale Pierre Robin sequentie dan bij kinderen met een niet-syndromale, niet-Pierre Robin palatum spleet³⁵. Tevens werd meer velofaryngeale insufficiëntie vastgesteld na palatoplastiek bij syndromale Pierre Robin patiënten (38%) dan bij niet-syndromale Pierre Robin patiënten (16%)³⁶. Longitudinaal prospectief onderzoek naar kinderen met een Pierre Robin sequentie (n=39; geïsoleerd of geassocieerd met het Stickler syndroom) liet zien dat 56% van deze kinderen op de leeftijd van 15 maanden nog maar heel weinig spraakklanken had ontwikkeld en 26% achter was wat betreft de taalontwikkeling (de nasaliteit was op die leeftijd nog niet te bepalen).

Op de leeftijd van 3 jaar had nog 46% taalproblemen³⁷. Deze scores konden niet worden verklaard door tekorten in intelligentie. Het meest opvallend en hardnekkig in de spraak van deze kinderen is rhinolalia aperta: op 6-jarige leeftijd was hiervan bij 69% sprake, waarvan bij 11% ernstig.

In onderstaande tabel worden de kenmerken weergegeven die bij Pierre Robin sequentie kunnen voorkomen.

Kenmerken bij Pierre Robin sequentie		
Gezicht / hoofd	Tong	glossoptosis met mogelijk als gevolg ademhalingsproblemen.
	Gehemelte	gehemeltespleet mediaan
	Bot	- onderkaak onderontwikkeld (micrognathie); - ademhanlingsproblemen als gevolg van onderkaak onderontwikkeling i.c.m. glossoptosis; - gehemeltespleet mediaan (vaak U-vormig) (80%).

Tabel 8: Pierre Robin sequentie

Beckwith-Wiedemann syndroom

Het Beckwith-Wiedemann Syndroom (BWS) is een aangeboren aandoening. Ongeveer 1:15.000 kinderen wordt geboren met BWS. In Nederland worden ongeveer 15 kinderen per jaar met het Beckwith-Wiedemann syndroom geboren. Meestal komt het Beckwith-Wiedemann syndroom bij één persoon in het gezin voor. Maar soms zijn er meerdere personen met dit syndroom in een familie. Als één persoon in de familie Beckwith-Wiedemann syndroom heeft, kan soms met de oorzaak van het syndroom een herhalingkans bepaald worden. Als dit syndroom bij meerdere personen voorkomt, is er waarschijnlijk sprake van autosomaal dominante overerving waarbij de aandoening niet altijd tot uiting komt³⁸.

Bij BWS is sprake van overgroei en kinderen hebben dan ook een hoog geboortegewicht. Verder is er een combinatie van afwijkingen aanwezig waarbij macroglossie (grote tong) het meest opvalt. Er zitten typische gleuven in het oorlelletje (creases) en gaatjes achter op de oorrand (pits), op het voorhoofd is een nevus flammeus (soort "wijnvlek") te zien, op de romp kan de navel uitpuilen maar er kan ook een navelstrengbreuk zijn (omphalocoele). Soms wordt een hartafwijking gezien (VSD en ASD waarbij schotten tussen hartkamers defect zijn). Bij jongens kan de plasbuis op een abnormale plaats uitmonden (hypospadie) en kunnen de testikels niet ingedaald zijn. Bij meisjes kunnen de clitoris en schaamlippen vergroot zijn.

Ook de inwendige organen kunnen vergroot zijn (lever, nieren, alvleesklier - te hoge insulineproductie). Daarnaast kan er een verhoogde kans zijn op goedaardige maar ook kwaadaardige tumoren vooral in de nieren en de lever maar dat hangt af van de genetische afwijking die een kind heeft. Indien de genetische afwijking past bij een duidelijk verhoogde kans op een tumor dan wordt er gescreend door middel van echo-onderzoek.

De tong kan door de grootte voedingsproblemen en ademhalingsproblemen veroorzaken(snurken). De grote tong hangt vaak een groot deel van de dag buiten de mond. Door de druk van de tong tegen de onderkaak kan dit leiden tot een relatief grote onderkaak t.o.v. de bovenkaak. Ook kan de grote tong leiden tot spraakproblemen. Soms is er een operatie nodig om de tong kleiner te maken.

Met DNA onderzoek wordt gekeken naar twee genen (LIT1-gen en H19-gen) op chromosoom 11. De manier waarop deze stukjes DNA verpakt zijn (methylering) kan afwijkend zijn. De mate van methylering heeft effect op de werking van deze genen. Indien de methylering afwijkend is dan verandert ook de werking van deze genen waardoor de kenmerken van BWS ontstaan.

Voor Beckwith-Wiedemann Syndroom wordt in de literatuur ook wel gebruikt:

- Syndroom van Beckwith-Wiedemann;
- Exomphalus macroglossia gigantisme;
- EMG syndroom.

In onderstaande tabel worden de kenmerken weergegeven die bij Beckwith-Wiedemann Syndroom kunnen voorkomen.

Kenmerken bij Beckwith- Wiedemann syndroom (BWS)		
Hoofd	Grote tong	• Tong kan lang , breed maar ook hoog zijn. Dit kan leiden tot voedings-en ademhalingsproblemen.
	Afwijkingen aan de oorlelletjes	• Dwarse groeven lopen over de oorlel, aan de achterzijde van het oor kan een uitgeponst gaatje zitten (pit).
	Grote onderkaak	• Onderkaak kan groter zijn dan bovenkaak. Tandem kunnen uit elkaar staan.
	Grote fontanellen, Klein middengezicht	• Middengezicht is klein in verhouding tot hoog voorhoofd en grote onderkaak. Uitpuilende ogen en groot achterhoofd.
	Rode vlek op voorhoofd en oogleden	• Hierbij gaat het om een capillaire malformatie (aandoening haarvaatjes) die minder zichtbaar wordt in de loop van de tijd.
Romp	Hartafwijkingen	• ventrikelseptumdefect (VSD); • atriumseptumdefect (ASD).
	Navelbreuk	• Soms groot dan omphalocoele (defect in de buikwand waarvoor operatie noodzakelijk).

	Inwendige organen	• Lever/nieren kunnen vergroot zijn. Alvleesklier kan teveel insuline produceren waardoor lage bloedsuikers (vooral na geboorte). • Verhoogd risico op tumoren waarvoor echografische screening.
	Geslachtsorganen	• Meisjes: grote schaamlippen en clitoris. Liesbreuken. • Jongens: hypospadie (abnormale uitmonding plasbuis) en niet ingedaalde zaadballen.
skelet	Groot en lang voor de leeftijd	• Met behulp van röntgenfoto's kan botleeftijd worden bepaald en vergeleken met " kalenderleeftijd" .
	Hemihypertrophie	• Ontwikkeling van een lichaamshelft is groter dan de andere zijde. Een gezichtshelft kan dikker zijn of een been langer.

2.4 Psychosociale gevolgen

Algemeen

Chronisch ziek zijn heeft grote impact op het psychosociaal functioneren van kinderen/jongeren en hun ouders^{iv}, ook wel systeem genoemd. De psychosociale gevolgen van het hebben van een craniofaciale aandoening kunnen uiteenlopen van geen of nauwelijks gevolgen tot grote psychosociale problemen. Deze gevolgen kunnen psychisch (zelfbeeld, onzekerheid etc.), sociaal maatschappelijk (werk, studie), sociaal (aangaan van vriendschappen en/of relaties, weerbaarheid) en cognitief (nivo, zelfstandigheid) zijn.

De ouders

Het krijgen van een kind met een craniofaciale aandoening is meestal een gebeurtenis waar de ouders niet op hadden gerekend. Ouders zullen de gebeurtenis moeten verwerken en de aandoening van hun kind een plaats moeten geven. Zij kunnen hierin begeleid worden door het multidisciplinaire team.

Als het kind in het ziekenhuis komt, zullen ouders de zorg voor hun kind moeten delen met mensen die zij primair niet zelf uitgekozen hebben. De ouders moeten vaak nog groeien in hun rol als ouder, maar moeten tegelijkertijd ook een deel van de zorg uit handen geven. Dit is een niet vanzelfsprekende opdracht, waarin een balans gevonden moet worden. De afhankelijkheid van ziekenhuisstructuren, de aan- of afwezigheid van vaste artsen, het omgaan met meekijkende mensen en het (wetenschappelijk)onderzoek, zijn allemaal aspecten waarin met name de ouders, en later de patiënt zelf, een weg moeten vinden.

Niet alle kinderen ontwikkelen zich conform hun kalenderleeftijd. Soms zijn er cognitieve, motorische, of logopedische problemen of een combinatie hiervan. Ouders kunnen hierdoor geconfronteerd worden met andere dan gebruikelijke zorg. Zo kan een kind speciale kinderopvang of

^{iv} Emma Kinderziekenhuis and AMC, 'Omvang en gevolgen van chronische aandoeningen bij kinderen', Sept 2006.

voorzieningen nodig hebben, naar het speciaal onderwijs moeten en/of van specifieke hulpverlening gebruik moeten maken. Hierin moeten ouders hun weg leren vinden: zij moeten weten wat er qua aanbod is, maar ook elke keer de confrontatie aangaan met het 'anders zijn'.

Kinderen gaan in de loop van de tijd steeds meer beseffen wat er aan de hand is. De aandoening krijgt voor hen meer betekenis. Daar waar ouders aanvankelijk meer met hun eigen gevoelens moesten omgaan, vraagt dit nu ook andere vaardigheden. Hoe help je als ouder je kind, zonder dat je het kind te afhankelijk van je maakt en dat het kind zich wel krachtiger kan ontwikkelen. Voor zowel ouders als kinderen is het ontwikkelen van 'weerbaarheid' belangrijk.

Bij veel ouders bestaat de zorg over pesten. Deze zorg kan het effect hebben dat er bovengemiddeld op plagen wordt gereageerd. Ouders kunnen soms pedagogische onmacht ervaren, bijvoorbeeld door (te) beschermend zijn en het kind hierdoor belemmeren zich zelfstandig te ontwikkelen. Het komt regelmatig voor dat ouders ervaren dat zij qua opvoeding soms meer 'door de vingers zien' dan bij de andere kinderen (zonder aangeboren aandoening) binnen het gezin.

Naarmate de kinderen ouder worden zullen de jongeren meer verantwoordelijkheid moeten leren nemen in het leren omgaan met de aandoening, de communicatie hierover (met medici maar ook met leeftijdsgenoten) en betekent dit voor ouders een andere rol. Vanuit de hulpverlening is bekend dat fase overgangen betekenisvolle momenten zijn.

Het kind

Een kind met een craniofaciale afwijking moet vanaf het eerste moment in het leven hier mee leren omgaan. Een belangrijke basis wordt gelegd door ouders, gezin, school en andere nabij betrokkenen. Daarnaast speelt de persoonlijkheid van het kind hierbij een belangrijke rol. De ernst van de aandoening hoeft niet te betekenen dat het kind grote problemen gaat ondervinden. Soms zijn het juist de kinderen met een medisch milde aandoening die grote psychosociale problemen ontwikkelen.

Het is van belang dat er voldoende beschermende factoren zijn zoals positieve leerervaringen, sociaal netwerk, adequate copingstijl en voldoende weerbaarheid.

Naarmate kinderen ouder worden gaan zij steeds meer beseffen wat er aan de hand is en gaat de aandoening voor hen meer betekenis krijgen. Kinderen met een craniofaciale aandoening kunnen zich op alle gebieden goed ontwikkelen. Er zijn echter ook kinderen en jongeren die uiterlijk gerelateerde klachten ontwikkelen. Het kan dan gaan om het leren accepteren, problemen met zelfbeeld en identiteit, onzekerheid, somberheid, depressiviteit, angstklachten en / of gedragsproblemen. Kinderen kunnen door de zichtbare aandoening onderwerp van pestgedrag zijn. De psychosociale gevolgen van een craniofaciale aandoening kunnen een kind kwetsbaar maken, waardoor het kind bijvoorbeeld moeilijk los kan komen van thuis. Ouders, betrokken zorgverleners en leerkrachten hebben een signalerende functie bij deze klachten / psychosociale gevolgen, zodat psychosociale begeleiding vroegtijdig kan worden ingezet. Aandacht voor 'weerbaarheid' voor kinderen/jongeren is hierbij erg belangrijk.

Het hebben van een chronische aandoening kan voor kinderen betekenen dat zij regelmatig te maken hebben met schoolverzuim. Dit heeft niet alleen invloed op de ontwikkeling van het kind, maar kan ook van invloed zijn op de sociale ontwikkeling en omgeving.

Het gezin en de omgeving

Als een kind met een ander uiterlijk wordt geboren dan verwacht, geeft dit een extra betekenis in het leven van ouders, grootouders, broertjes, zusjes en andere nabije betrokkenen (systeem). Het kan gevoelens van rouw, verdriet, boosheid, ongeloof geven. Per definitie geeft het vragen over het toekomstperspectief. De ouders, maar ook de andere gezinsleden staan voor de ingewikkelde taak balans te vinden in het hier en nu en de onzekerheden die er zijn ontstaan. Bij het verwerken van de gebeurtenis en het geven van een plaats van de aandoening van hun kind, is het belangrijk dat ouders ook aandacht houden voor eventuele andere kinderen in het gezin. Als een kind er zichtbaar anders uitziet betekent dit voor de directe gezinsleden vaak ook 'het leren omgaan met de omgeving'. De omgeving weet vaak niet goed hoe te reageren op kinderen met een ander uiterlijk.

De gevolgen van een craniofaciale aandoening heeft vanzelfsprekend invloed op de ouders, maar ook op eventuele broers/zussen en ook andere familieleden. Grootouders kunnen bijvoorbeeld verdrietig zijn vanwege het verdriet of de zorg die zij zien bij hun eigen kinderen. Ook komt het regelmatig voor dat de andere kinderen hun ouders 'niet willen belasten omdat zij al zoveel meemaken'. Binnen de GGZ bestaan zogenaamde "brusjesgroepen" (groepen van broertjes en zusjes). Idee hierachter is dat er soms zoveel zorg uit gaat naar het ene kind in het gezin met de aandoening dat broertjes/zusjes zich aanpassen of andere klachten ontwikkelen.

Een systeemgeoriënteerde blik kan bijdragen aan een zorgvuldige beeldvorming met betrekking tot de invloed van de aandoening op het gezin en zijn omgeving.

Een kind met een craniofaciale aandoening kán, zeker in het eerste levensjaar (bij bijvoorbeeld syndromale craniosynostose), te maken krijgen met veel ziekenhuisopnames. Dit kan tot veel verblijfkosten, reistijd en andere kosten leiden, maar daarnaast ook afwezigheid op het "thuisfront". Dit heeft een impact op het hele gezin, maar kan ook tot praktische en materiële problemen leiden.

De volwassene

Het psychosociaal functioneren van volwassenen met een aangezichtsspleet is over het algemeen genomen positief, maar psychosociale aandachtspunten blijven belangrijk³⁹.

Ziekenhuiszorg

Regelmatig een ziekenhuis bezoeken, behandelingen of operaties moeten ondergaan kan voor kinderen een heel ingrijpende ervaring zijn. Er zijn kinderen die hierdoor angstig worden. Een ziekenhuis is voor hen een wereld waar 'zomaar, van alles, kan gebeuren'. De ouders en het multidisciplinaire team hebben de taak om het kind hier zo goed mogelijk in te begeleiden en op voor te bereiden. Als kinderen/jongeren langdurig in een kinderziekenhuis worden begeleid kan de overgang naar een volwassenen ziekenhuis groot zijn. Het multidisciplinaire team zal het kind in deze transitiefase begeleiden (zie ook [3.7 Transitiezorg bij Craniofaciale aandoeningen](#)).

Cognitief functioneren

Onderzoek toont aan dat de gemiddelde intelligentie van kinderen met een niet-syndromale craniosynostose (IQ=96,6) niet significant verschilt van die van kinderen in de algemene bevolking (IQ=100). Kinderen met een syndromale craniosynostose hebben wel een twee keer zo grote kans op een benedengemiddeld IQ (IQ < 85) dan kinderen in de algemene bevolking, namelijk 30% tegen

15,9%. Kinderen met het syndroom van Apert hebben een sterk verhoogde kans op een benedengemiddeld IQ. Een overzicht van het IQ per syndroom staat weergegeven in onderstaande tabel⁴⁰. Voor de overige craniofaciale aandoeningen die in deze zorgstandaard worden behandeld is geen wetenschappelijk bewijs voor een verminderd cognitief functioneren.

Groep*	Full-Scale IQ	
	Mean (SD)	Range
Normatieve groep	100.0 (15.0)	47-188
Apert	76.7 (13.3)**	59-94
Crouzon/Pfeiffer	103.0 (20.1)	54-133
Muenke	95.2 (16.4)	73-124
Saethre-Chotzen	100.0 (26.6)	52-141

Tabel: Full-Scale IQ uit Maliepaard e.a. 2014

Ad *) Leeftijd: tussen 6 en 13 jaar.

Ad**) Statistically different from the normative population with $P < .001$.

3 Organisatiestructuur van het zorgproces

Voor de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg worden een regievoerend arts (RA) en een zorgcoördinator (ZC) vastgesteld. Per zorgfase wordt een individueel zorgplan (IZP) besproken waarbij de ouders en de patiënt in de gelegenheid worden gesteld zelf een IZP samen te stellen, wat het zelfmanagement bevordert en is er expliciet aandacht voor informatieoverdracht tussen de regievoerend arts, de ouders, de patiënt en andere zorgverleners (onderling).

In 3.1 wordt beschreven welke organisatorische aspecten in de zorg als generiek gezien worden en dus zorgstandaard onafhankelijk zijn. De zorgstandaard onafhankelijke kenmerken betreffen algemene aspecten, die voor chronische zeldzame ziekten gelden en die gedetailleerd in het visiedocument “Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen” zijn beschreven⁴¹.

In de paragrafen 3.2 t/m 3.9 wordt de organisatie van ziekte specifieke zorg voor craniofaciale aandoeningen beschreven. Deze paragrafen kunnen worden gezien als addenda op een aantal generieke thema’s die voor craniofaciale aandoeningen relevant zijn (zie [Hoofdstuk 5 Generieke zorg](#)).

3.1. Zorgstandaard onafhankelijke kenmerken

3.1.1 Integrale zorg(keten)

Zorg voor patiënten met een craniofaciale aandoening dient als integrale zorg aangeboden te worden. “Integrale zorg is zorg waarbij verschillende zorgverleners hun activiteiten zoveel mogelijk op elkaar af stemmen, zodat de patiënt alle zorg krijgt die hij nodig heeft”⁴². Bij integrale zorg staat de patiënt centraal met eigen regie en verantwoordelijkheid⁴³. Integrale zorg is per definitie multidisciplinair en omvat alle aspecten van zorg: medisch (voor craniofaciale aandoeningen: arts en tandarts), paramedisch, psychosociaal en verpleegkundig. Voor dit type zorg worden ook wel de termen ‘ketenzorg’ en ‘disease management’ gebruikt⁴⁴.

3.1.2 Expertisenetwerk

De concentratie van kennis over en deskundigheid in zeldzame aandoeningen, (indien van toepassing) in samenwerking met behandelcentra, is een van de belangrijkste kenmerken van een expertisecentrum. Deze kennis leidt tot een hoge kwaliteit van multidisciplinaire (keten)zorg conform de laatste medische inzichten.

Expertisecentrum

Een Nederlands expertisecentrum (EC) is een door VWS erkend expertisecentrum en kan onderdeel uitmaken van een Europees referentienetwerk (ERN)⁴⁵ of bij meerdere erkende zal mogelijk één nationaal erkend expertisecentrum de andere nationaal erkende expertisecentra in het ERN vertegenwoordigen. Een kandidaat expertisecentrum wordt vanuit medisch wetenschappelijk en patiëntenperspectief getoetst. Een centrum komt voor deze erkenning in aanmerking als het voldoet aan de door de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU) opgestelde criteria.

De NFU heeft toetsingscriteria en vragenlijsten (voor het expertisecentrum en de patiëntenorganisatie(s)) i.s.m. de VSOP ontwikkeld gebaseerd op de EUCERD criteria⁴⁶. Een expertisecentrum is belast met het aansturen en coördineren van de ketenzorg, waarbij er sprake kan zijn van twee scenario's: 1. onderzoek, diagnosestelling en behandeling in het expertisecentrum (centraal) en 2. scheiding tussen onderzoek en diagnosestelling (centraal) en behandeling (decentraal/shared care/zorg dicht bij huis).

Behandelcentrum

Een behandelcentrum levert hooggespecialiseerde (topreferente) zorg en werkt nauw samen met het expertisecentrum in de vorm van shared care. Het behandelcentrum heeft up-to-date kennis van de zeldzame aandoening(en) en werkt conform (Europese of internationale) professionele standaarden.

Bij shared-care houdt het expertisecentrum, samen met (ouders/verzorgers van) de patiënt de regie voor de hele integrale zorgketen. Het behandelcentrum rapporteert en stuurt onderzoeks – en behandelgegevens periodiek en bij voorkeur elektronisch naar het expertisecentrum ten behoeve van bevordering van kennis over de (zorg voor de) desbetreffende zeldzame aandoening en ten behoeve van het verzamelen van (patiënt)gegevens (patiëntenregister).

In het visiedocument *Organisatie en concentratie van zorg bij zeldzame aandoeningen*⁴⁷ van de VSOP, is de optimale concentratie- en organisatiestructuur van de zorg voor zeldzame aandoeningen beschreven in de vorm van expertise- en behandelcentra.

3.1.3 Rollen binnen de zorg voor zeldzame aandoeningen

De rol van **regievoerend arts** (RA) wordt door een medisch specialist (geen arts-assistent) vervuld. De RA is op de hoogte van de recente wetenschappelijke ontwikkelingen en behandelmethoden van de aandoening, de regie heeft over de **totale (levenslange) multidisciplinaire zorg** (inclusief follow up en monitoring) en het aanspreekpunt is voor ouders en patiënt betreffende zorginhoudelijke vragen. De RA heeft het medisch inhoudelijk overzicht en coördineert het multidisciplinaire overleg.

De RA bespreekt bij aanvang van en gedurende het totale zorgtraject met de ouders en de patiënt het individueel zorgplan. Hiernaast heeft de RA (net als de overige teamleden) als taak het ondersteunen van het zelfmanagement van de patiënt. De RA ziet toe op het uitvoeren van het individueel zorgplan. De RA geeft sturing, zodat op het juiste moment de juiste zorg wordt geboden en bewaakt het zorgproces. De RA is verantwoordelijk voor het verloop van de transitie van kinder- naar volwassenenzorg.

De **hoofdbehandelaar** (HB) is een medisch/tandheerkundig specialist en (meestal) lid van het multidisciplinair team. De HB draagt verantwoordelijkheid voor de tijdens het **behandeltraject** uitgevoerde verrichtingen, die binnen het terrein zijn gelegen waarop de HB als specialist werkzaam is. Een behandeltraject is in tegenstelling tot de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg een afgebakende periode.

Het hoofdbehandelaarschap - zoals juridisch bepaald - kan in de diverse zorgfases bij verschillende specialisten liggen met duidelijk omschreven juridische status⁴⁸.

Het is mogelijk dat de RA ook de HB is voor een bepaald behandeltraject.

De specialist die een bepaalde verrichting uitvoert wordt door de RA of HB ingeschakeld en heet formeel **medebehandelaar**.

De rol van **zorgcoördinator** kan door iedere zorgverlener van het multidisciplinaire team worden ingevuld (Zie ook **3.3 Multidisciplinaire zorg voor Craniofaciale aandoeningen**). De ZC is voor de ouders en de patiënt het eerste aanspreekpunt voor (niet-)medisch inhoudelijke vragen. De ZC draagt zorg voor het beantwoorden van deze vragen door eventueel de vragen voor te leggen aan andere leden van het multidisciplinaire team. Ouders en de patiënt kunnen laagdrempelig contact te leggen met de ZC.

De ZC heeft het overall inzicht in het behandeltraject en een belangrijke taak in de logistieke afstemming / het coördineren van afspraken en de communicatie. Tevens is de ZC ook het eerste aanspreekpunt voor medebehandelaars van buiten het team en onderhoudt met hen contact. De ZC dient toe te zien op het (laten) uitvoeren van de verschillende onderzoeken (binnen of buiten het expertisecentrum) op de geadviseerde momenten en op het verstrekken van de uitslagen aan de regievoerend arts. De ZC coördineert in overleg met de RA de transitiefase en ondersteunt de RA hierin: de (start van de) voorbereiding, de afronding in het kinderziekenhuis en de overgang naar het volwassen ziekenhuis (zie ook **3.1.6 Transitiezorg**).

3.1.4 Individueel zorgplan

Een individueel zorgplan (IZP) dient bij elke zorgverlening die langer dan drie maanden duurt opgesteld te worden⁴⁹. Dit geldt ook voor zorgverlening verspreid over een langere periode zoals bij controle(s) na 2 à 3 jaar. Het individueel zorgplan is de praktische vertaling van de in de zorgstandaard beschreven zorg naar de concrete zorgbehoeften van de individuele patiënt: het geeft een overzicht van de zorgbehoeften van de individuele patiënt, de individuele invulling van de professionele richtlijnen, en een weerslag op de afspraken die tussen de patiënt en de regievoerend arts zijn gemaakt over het zorgtraject. De zorgbehoeften van de individuele patiënt worden in een persoonlijk gesprek geïnventariseerd⁵⁰. Dit gesprek kenmerkt zich door gezamenlijke besluitvorming, waarbij het stellen van open vragen essentieel is. Het wederzijds uitwisselen van informatie is een voorwaarde bij gezamenlijke besluitvorming. De arts informeert de patiënt over de diagnostiek, de behandelmogelijkheden en de toekomst (verwachtingen), en de patiënt informeert de arts over zijn of haar ideeën, zorgen en verwachtingen⁵¹.

Het opstellen, uitvoeren, monitoren en eventueel aanpassen van het IZP is een cyclisch proces⁵².

Een individueel zorgplan is een belangrijk hulpmiddel om het zelfmanagement van de ouders en de patiënt te bevorderen. Welke zelfmanagementactiviteiten de patiënt onderneemt, hoe de zorgverlener daarbij ondersteunt en hoe dit wordt gemonitord staat in het zorgplan beschreven.

3.1.5 Zelfmanagement

Het Chronic Care Model (CCM) beschrijft zelfmanagement als het individuele vermogen van de mens met een chronische ziekte om goed om te gaan met symptomen, behandeling, lichamelijke en sociale consequenties en leefstijlaanpassingen inherent aan leven met een chronische ziekte⁵³. Om aan zelfmanagement te kunnen doen en de regie over zijn leven (inclusief het ziekteproces) te kunnen nemen moet de patiënt weten wat hij aan zorg mag verwachten, wat hij er zelf aan kan doen, en wat de verantwoordelijkheden over en weer zijn. Bij de zorg voor kinderen met een craniofaciale aandoening hebben de ouders deze taak, naarmate de kinderen ouder worden gaan zij daar meer in participeren.

Door het hebben van kennis en inzicht in het behandelbeleid, het ziekteverloop en mogelijke gevolgen kunnen de ouders en de patiënt zelf beter keuzes maken ten aanzien van de behandeling en meer verantwoordelijkheid nemen in de zorg voor craniofaciale aandoeningen. In dit proces is gezamenlijke besluitvorming essentieel. De patiënt kan vragen stellen als 'Wat zijn de mogelijkheden? Wat zijn de voor- en nadelen? Hoe waarschijnlijk is het dat de genoemde voor- en nadelen optreden? Wat is voor mij van belang?'.

Wanneer het kind zelf zelfmanagementtaken op zich kan nemen, hangt af van het individu en zijn cognitief functioneren.

Voor aanvullende informatie over Zelfmanagement wordt verwezen naar het betreffende generieke zorgthema (zie www.zorgstandaarden.net).

3.1.6 Transitiezorg

Transitiezorg is de doelbewuste planmatige overgang van adolescenten en jongvolwassenen met een chronische aandoening van een kindgericht zorgsysteem naar een zorgsysteem dat gericht is op volwassenen⁵⁴. In de richtlijn "Transitie voor adolescenten" worden twee fasen onderscheiden in transitie: de transitieplanning en de transitie in de praktijk⁵⁵. Transitieplanning bevat het kiezen van het moment waarop de voorbereidingen worden getroffen en ook de voorbereidingen zelf voor de transitie naar volwassenzorg. De daadwerkelijke transitie is het proces van overdracht en inbedding in de volwassenzorg.

In de transitiefase komt voor de patiënt met een craniofaciale aandoening veel samen. Het kind zal tijdens deze fase:

- Het probleemeigenaarschap van zijn ouders overnemen. Een belangrijk aspect hierbij is de zelfmanagementvaardigheid van de jonge patiënt. Die helpt de patiënt om steeds meer verantwoordelijkheid te nemen bij beslissingen betreffende zijn of haar gezondheid.
- Geconfronteerd kunnen worden met bij de leeftijdsfase passende (nieuwe) problemen.
- De overstap te maken naar een team gespecialiseerd in de zorg voor volwassenen met een craniofaciale aandoening.

Het kiezen van het moment waarop de transitie wordt voorbereid is cruciaal voor een soepel verloop van het transitietraject. De ZC start de voorbereiding ruim voordat de patiënt de leeftijd van 18 jaar heeft bereikt.

Onderstaande leeftijdscategorieën zijn slechts een indicatie waarop de jongere in staat wordt geacht de verschillende competenties en vaardigheden te bezitten, die noodzakelijk zijn voor de transitiezorg. In alle gevallen geldt, dat de jongere zelf het tempo van het transitieproces moet aangeven met de hulp van de ZC⁵⁶.

- Vroege adolescentie (ca. 12-14 jaar):
 - bekend worden met het begrip transitie;
 - begrijpen van de noodzaak van eigen autonomie;
 - bewustwording van eigen behoeften t.a.v. gezondheid en zorg;
 - bewustwording van de consequenties van zijn/haar aandoening.
- Middenadolescentie (ca. 14-15 jaar):
 - op de hoogte zijn van inhoud transitie;
 - weten wat te verwachten van volwassenenzorg;
 - zelfmanagementvaardigheden oefenen;
 - doelen stellen voor eigen participatie in de zorg.
- Late adolescentie (ca. 15-16 jaar):
 - beschikken over eigen autonomie over eigen zorg;
 - beschikken over voldoende zelfmanagementvaardigheden;
 - de familie en de jongere zijn toe aan de daadwerkelijke transitie.

Zelfstandigheid van jongeren in de zorg is geregeld in het kader van Wet Geneeskundige Behandelingsovereenkomst (WGBO). Jongeren tussen 12 en 16 jaar zijn samen met hun ouders verantwoordelijk voor de keuzes die ze maken in de zorg. Bij 16 jaar bepaalt de jongere zelf of en zo ja welke behandelingen hij/zij wil ondergaan⁵⁷. Voor aanvullende informatie met betrekking tot transitiezorg en de WGBO wordt verwezen naar www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/patientenrechten-clientenrecht.

Voor aanvullende informatie over transitiezorg wordt verwezen naar Zorgmodule Transitie (verstandelijk beperkt) in ontwikkeling (zie www.zorgstandaarden.net)

3.1.7 Communicatie en voorlichting

Communicatie is het uitwisselen van informatie in de breedste zin van het woord. Communiceren kan op verschillende wijzen plaatsvinden, onder andere mondeling, schriftelijk (digitaal), non-verbaal en verbaal.

Voor aanvullende informatie over Communicatie en voorlichting wordt verwezen naar het betreffende generieke zorgthema (zie www.zorgstandaarden.net)

3.1.8 Patiëntenregistratie

Een patiëntregister (PR) is een georganiseerd systeem voor de opslag, analyse en verspreiding van informatie over individuen met een bepaalde aandoening⁵⁸. De termen databank en patiëntenregister worden vaak in elkaars verlengde genoemd. Een databank is echter een breder

begrip dan een register en kan ook een verzameling zijn van lichaamsmateriaal (biobank) of andere systematisch geordende gegevens⁵⁹, die vaak onderdeel zijn van een register⁶⁰.

De informatie in een PR heeft altijd betrekking op individuen. In Nederland is er een klein aantal bruikbare en kwalitatief goede registraties voor zeldzame aandoeningen. Er bestaat echter nog geen landelijk registratiesysteem of nationale databank van zeldzame aandoeningen. Toch is hier veel behoefte aan⁶¹ en wordt het opzetten van zulke databanken ook aanbevolen door de Raad van de Europese Unie⁶². Vanwege de kleine aantallen patiënten met zeldzame aandoeningen is de behoefte aan grensoverschrijdende registers groot⁶³.

3.2 Expertisecentra voor Craniofaciale aandoeningen

Laposa wil zich, samen met de BOSK, sterk maken voor behandeling van -alle typen- craniofaciale aandoeningen in nationaal erkende expertisecentra. De ontwikkeling van nationaal erkende expertisecentra voor craniofaciale aandoeningen wordt door Laposa ondersteund. Voor een overzicht van de door het ministerie van VWS nationaal erkende expertisecentra voor craniofaciale aandoeningen wordt verwezen naar www.orpha.net, www.erfelijkheid.nl of www.zichtopzeldzaam.nl.

De expertisecentra voldoen aan de door de NFU opgestelde criteria waarbij de EUCERD-criteria het uitgangspunt zijn. Een expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen heeft een craniofaciaal team, verleent de zorg volgens de onderhavige zorgstandaard, werkt samen op het gebied van patiëntenzorg en kwaliteitsverbetering, onderzoek en onderwijs, en maakt (direct of indirect) deel uit van een Europees Referentie Netwerk (Eén nationaal erkend expertisecentrum zal mogelijk andere nationaal erkende expertisecentra in een ERN vertegenwoordigen).

Voor een toelichting op expertise- en behandelcentra in het algemeen en concentratie en organisatie van zorg wordt verwezen naar <http://nestor.orpha.net/EUCERD/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf> en het Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen (www.zorgstandaarden.net).

3.3 Multidisciplinaire zorg voor Craniofaciale aandoeningen

In iedere fase kunnen (veel) verschillende zorgverleners bij de zorg voor een craniofaciale aandoening betrokken zijn, maar zodra er sprake is van (verdenking op) een craniofaciale aandoening is een, door VWS, nationaal erkend expertisecentrum het kernteam (zie ook **3.3 Multidisciplinaire zorg voor Craniofaciale aandoeningen** bij: **Multidisciplinair craniofaciaal team**). Hieronder wordt per fase de zorgverleners (in willekeurige volgorde) weergegeven die betrokken *kunnen* zijn.

Vroegtijdige onderkenning en preventie (Fase 1)

Fase 1 kenmerkt zich door verschillende subgroepen (4.2.1 Indicatie), verschillen in behoefte en variatie in zorg en de verschillende routes waarop deze subgroepen het zorgtraject kunnen instromen. In deze fase is het niet vanzelfsprekend dat er in alle gevallen een regievoerend arts

wordt benoemd. Daarentegen wordt er voor ieder behandeltraject altijd een hoofdbehandelaar aangesteld. Indien in deze fase wel een regievoerend arts wordt aangesteld, zal (afhankelijk van de indicatie / zwaartepunt van de aandoening) bepaald worden wie de rol van regievoerend arts heeft. Het is mogelijk dat de RA in het EC ook de hoofdbehandelaar is voor een bepaald behandeltraject. Een aantal van de onderstaande zorgverleners *kan* betrokken zijn in fase 1:

1. Huisarts;
2. Verloskundige (thuis of (poli-)kliniek UMC of AZ);
3. Gynaecoloog (UMC of AZ);
4. Kraamverpleegkundige (thuis of in de kraamkliniek: UMC of AZ);
5. Jeugdverpleegkundige (huisbezoek of spreekuur (CJG));
6. Jeugdarts (spreekuur (CJG));
7. (Kinder)Fysiotherapeut;
8. Kinderarts (UMC of AZ);
9. (Kinder)Neuroloog;
10. (Kinder)Neurochirurg;
11. Mond-, Kaak-, Aangezichtschirurg (MKA-chirurg);
12. Orthodontist;
13. Tandarts;
14. KNO-arts;
15. Klinisch geneticus (UMC of KG-spreekuur AZ, of als onderdeel van multidisciplinair team);
16. Plastisch chirurg (UMC);
17. Helmmaker;
18. Maxillofaciaal prothetist;
19. Nurse Practitioner/verpleegkundig specialist (polikliniek UMC);
20. Maatschappelijk werkende (thuis, perifeer of polikliniek UMC);
21. Psycholoog.

Diagnose (Fase 2)

In de 2^e lijn heeft doorgaans de kinderarts de regie. Zodra de patiënt in behandeling is van het craniofaciale team in het expertisecentrum (3^e lijn) wordt, afhankelijk van de indicatie / zwaartepunt van de aandoening, bepaald wie de rol van regievoerend arts heeft. Het is mogelijk dat de RA in het EC ook de hoofdbehandelaar is voor een bepaald behandeltraject.

De onderstaande zorgverleners *kunnen* betrokken zijn in fase 2:

1. Kinderarts (AZ of UMC);
2. MKA-chirurg;
3. Plastisch chirurg;
4. Neurochirurg;
5. Orthodontist;
6. Tandarts;
7. Huisarts / Jeugdverpleegkundige (huisbezoek of spreekuur (CJG))/Jeugdarts (spreekuur (CJG));

8. Klinisch geneticus (UMC/expertisecentrum, of als onderdeel van multidisciplinair team);
9. Nurse Practitioner/verpleegkundig specialist (polikliniek UMC);
10. Maatschappelijk werkende (thuis, polikliniek UMC of AZ);
11. Psycholoog;
12. KNO-arts;
13. Neuroloog;
14. Oogarts/Orthoptist;
15. Fysiotherapeut;
16. Logopedist;
17. Audiologisch Centrum
18. Radioloog/nucleair geneeskundige.

Behandeling en begeleiding (Fase 3)

Afhankelijk van de indicatie / zwaartepunt van de aandoening wordt bepaald wie binnen het craniofaciale team van het EC de rol van regievoerend arts heeft. Het is mogelijk dat de RA in het EC ook de hoofdbehandelaar is voor een bepaald behandeltraject.

De onderstaande zorgverleners *kunnen* betrokken zijn in fase 3:

1. MKA-chirurg;
2. Plastisch chirurg;
3. KNO-arts;
4. Neurochirurg;
5. Huisarts;
6. Jeugdverpleegkundige (huisbezoek of spreekuur (CJG))/Jeugdarts (spreekuur (CJG));
7. Kinderarts;
8. Klinisch geneticus (UMC, of als onderdeel van multidisciplinair team);
9. Nurse Practitioner/verpleegkundig specialist (polikliniek UMC);
10. Orthodontist;
11. Kindertandarts;
12. Oogarts/Orthoptist;
13. Neuroloog;
14. Orthopedisch chirurg;
15. Kinderanesthesioloog;
16. OK-verpleegkundige;
17. Kinderintensivist;
18. IC-verpleegkundige;
19. Revalidatiecentrum/-arts;
20. Fysiotherapeut;
21. Huistandarts en/of kindertandarts en/of CBT tandarts;
22. Logopedist;
23. Ergotherapeut;
24. Instrumentenmaker;
25. Maxillofaciaal prothetist

26. Maatschappelijk werkende (thuis, polikliniek UMC of AZ);
27. (Kinder)Psycholoog;
28. Audiologisch centrum;
29. Pedagogisch medewerker
30. Radioloog/nucleair geneeskundige
31. 3D technicus/tandtechnisch lab.

Psychosociale zorg in fase 1, 2 en 3 (Fase 4)

Psychosociale zorg maakt integraal onderdeel uit van het gehele zorgtraject (Fase 1, 2 en 3) en valt daarmee onder de verantwoordelijkheid van de betreffende regievoerend arts. Afhankelijk van de indicatie / zwaartepunt van de aandoening wordt bepaald wie binnen het craniofaciale team van het EC de rol van regievoerend arts heeft.

De onderstaande zorgverleners *kunnen* met name in fase 4 betrokken zijn:

1. (Systeemgeoriënteerde) Maatschappelijk werkende;
2. (Kinder)Psycholoog (beschikt over verschillende hulpverleningsmethodieken);
3. Nurse Practitioner;
4. Pedagogisch medewerker;
5. Huisarts;
6. Neurochirurg;
7. MKA-chirurg;
8. Plastisch chirurg;
9. KNO-arts;
10. Kinderarts;
11. Jeugdarts;
12. Orthodontist;
13. Kindertandarts;
14. Mondhygiënist;
15. Revalidatiecentrum/-arts;
16. Audiologisch centrum;
17. Onderwijsinstelling (S)BO);
18. Kinderdagverblijf.

Multidisciplinair craniofaciaal (kern)team

Binnen een multidisciplinair craniofaciaal (kern)team werken specialisten nauw samen en verlenen gezamenlijk de zorg aan patiënten met een craniofaciale aandoening (zie [3.1.1 Integrale zorg\(keten\)](#)).

Binnen het (kern)craniofaciaal team is voor iedere patiënt met een craniofaciale aandoening een regievoerend arts en een zorgcoördinator (ZC) aangesteld. Deze rollen kunnen door dezelfde zorgverlener of verschillende zorgverleners worden ingevuld. Het craniofaciaal (kern)team beslist met de regievoerend arts mee t.a.v. het behandelbeleid. De teamleden overleggen gezamenlijk over de planning en uitvoering van gecombineerde orthodontische – chirurgische behandelingen vanuit hun kennis en kunde over groei van het dentofaciale complex.

Vanaf het begin van het zorgproces is bij alle betrokkenen (ouders, patiënt en zorgverleners) bekend wie de hoofdbehandelaar (voor een bepaald behandeltraject) is en wie de rol van regievoerend arts en de zorgcoördinator vervult. De regievoerend arts informeert de ouders en de huisarts over wie deze drie rollen invullen en stelt hen ook op de hoogte bij wijziging / overdracht.

Elke zorgverlener draagt verantwoordelijkheid voor de inhoud van het deel (behandelplan) dat betrekking heeft op eigen vakgebied c.q. deskundigheid binnen het kader van het zorgtraject voor de individuele patiënt. Iedere zorgverlener (h)erkent de rol van de regievoerend arts en de zorgcoördinator. Het ondersteunen van het zelfmanagement is een taak van het hele team.

De rol RA is binnen het craniofaciaal team niet gekoppeld aan één specifiek specialisme. Er wordt per patiënt gekeken welke arts van het craniofaciaal team het beste de rol van RA op zich kan nemen. Bij deze benoeming speelt de indicatie / het zwaartepunt van de behandeling een rol. De verantwoordelijkheden van de RA worden wel vastgelegd, maar dit heeft geen juridische status (i.t.t. het hoofdbehandelaarschap).

De RA arts stelt de betrokken zorgverleners van het multidisciplinaire team vast. Hij informeert bij aanvang van de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg en bij wijziging bij iedere zorgfase de ouders en de huisarts over wie voor welke specifieke rol binnen het multidisciplinaire team verantwoordelijk is en in het bijzonder over: de RA, de ZC en de HB(s) voor het betreffende behandeltraject.

De ZC neemt deel aan het multidisciplinaire overleg of krijgt in ieder geval het verslag van elk overleg m.b.t. de patiënt.

In de situatie waarin er (nog) geen mogelijkheden bestaan voor een elektronisch, gezamenlijk individueel zorgplan zal de ZC de ouders ondersteunen bij het completeren van het individueel zorgplan (zie ook [3.5 Individueel zorgplan bij Craniofaciale aandoeningen](#)). De ZC ondersteunt de RA en kan screenen op zowel medische als psychosociale vragen en zo nodig verwijzen naar gespecialiseerde hulpverlening.

De ZC coördineert in overleg met de RA de transitiefase en ondersteunt de RA hierin: de (start van de) voorbereiding, de afronding in het kinderziekenhuis en de overgang naar het volwassen ziekenhuis (zie ook [3.1.6 Transitiezorg](#)).

De rol van ZC wordt veelal ingevuld door een Nurse Practitioner, verpleegkundig specialist of Physician Assistant.

Het hoofdbehandelaarschap, het medebehandelaarschap en bij uitzondering de rol van RA en ZC kunnen onder de volgende **voorwaarden** worden overgedragen:

1. beide betrokken zorgverleners moeten hiermee instemmen;
2. de overdracht is in het medisch dossier verwerkt;
3. de ouders/wettelijke vertegenwoordigers en patiënt zijn geïnformeerd en stemmen in.

3.4 Shared care bij Craniofaciale aandoeningen

Een patiënt met een craniofaciale aandoening krijgt integrale zorg op de juiste plaats en op de juiste tijd door een netwerk van samenwerkende zorgverleners⁶⁴. Bij zeldzame aandoeningen is ‘zorg dichtbij huis als het kan en ver weg als het moet’ het uitgangspunt om kwalitatief hoogwaardige zorg te garanderen, maar zal ‘ver weg’ vaker aan de orde zijn dan bij veelvoorkomende aandoeningen⁶⁵.

De zorg voor craniofaciale aandoeningen vindt plaats in een expertisecentrum, waarbij de RA de regie heeft over de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg. Ook voor craniofaciale aandoeningen geldt dat niet alle zorg in een expertisecentrum moet plaatsvinden. Relatief eenvoudig medisch-specialistische zorg kan in samenwerking met en onder coördinatie van het nationaal erkend expertisecentrum ook in een (regionaal) behandelcentrum (BC) plaatsvinden. Enkele voorbeelden van shared care, waarbij (een deel van) de behandeling in een BC plaatsvindt:

- standaard controle / observatie papiloedeem door de oogarts;
- het plaatsen van buisjes en het behandelen van een oorontsteking door de KNO-arts;
- sommige tussentijdse controles op indicatie van de orthodontist van het expertisecentrum, bijvoorbeeld in een Centrum voor Bijzondere Tandheelkunde (CBT, een team dat gespecialiseerd is in de zorg aan oa. aangeboren gebitsafwijkingen) ofwel lokaal ‘Schisisteam’;
- zorg voor PRS: Een nationaal erkend expertisecentrum (zie www.orpha.net, www.erfelijkheid.nl of www.zichtopzeldzaam.nl) kan de zorg voor PRS onderbrengen bij een craniofaciaal team of een schisis-team (dat deel uitmaakt van het expertisenetwerk) dat mogelijk dichterbij huis gesitueerd is. De regie over de zorg blijft de verantwoordelijkheid van het nationaal erkend expertisecentrum.

Bij shared care geldt dat de RA van het EC de regie houdt en de ZC het 1^e aanspreekpunt t.a.v. medisch inhoudelijke vragen voor de ouders en patiënt blijft.

Goede communicatie tussen het EC en het BC is erg belangrijk. De ouders hebben de verantwoordelijkheid om aan de betreffende arts in het BC (hoofdbehandelaar voor de specifieke behandeling/interventie) de contactgegevens van de RA in het EC te verstrekken, met het verzoek alle onderzoeks- en behandelgegevens rechtstreeks aan de RA in het EC door te geven. De behandelend arts in het BC stuurt de RA in het EC een brief, waarvan de huisarts en de ouders een afschrift ontvangen.

Met de verwijzing voor (deel)behandeling naar het BC informeert de RA van het EC het BC. Het BC koppelt de resultaten en bevindingen door middel van een brief terug aan de RA van het EC. De ZC is het eerste aanspreekpunt voor in – en externe medebehandelaars van buiten het team en onderhoudt met hen contact (zie ook [3.2 Expertisecentra voor Craniofaciale aandoeningen](#)).

3.5 Individueel zorgplan bij Craniofaciale aandoeningen

Idealiter hebben de ouders en de patiënt en alle betrokken zorgverleners (van het EC, de huisarts en eventueel een behandelend arts in een BC) te allen tijde de mogelijkheid om een elektronisch, gezamenlijk IZP in te zien. Voor het elektronisch, gezamenlijk IZP is het Elektronisch Patiëntendossier (EPD) het uitgangspunt. Dit IZP beheert de RA en wordt hierbij ondersteund door de ZC.

Zolang er geen mogelijkheden bestaan voor een elektronisch, gezamenlijk IZP zullen de ouders de mogelijkheid hebben om zelf een IZP te documenteren. Op verzoek van ouders en/of patiënt wordt, door de regievoerend arts en/of de zorgcoördinator, in alle fasen alle relevante info (schriftelijk) ter beschikking gesteld. De ouders en/of de patiënt kunnen vragen om bijvoorbeeld 1. het verslag van het MDO, 2. in kopie de correspondentie van de regievoerend arts aan de huisarts en 3. in geval van shared care, in kopie de correspondentie van de behandelend arts (hoofdbehandelaar in BC) aan de regievoerend arts (en de huisarts). De ouders en de patiënt nemen het zorgplan mee naar iedere afspraak met iedere zorgverlener in de vorm van een hardcopy of digitaal. Een digitaal zorgplan kan bijvoorbeeld op stick staan of er wordt gebruik gemaakt van www.mijnzorgnet.nl. Zorgafspraken worden geëvalueerd en zonodig worden deze bijgesteld of worden nieuwe afspraken gemaakt. Bij vragen en/of onduidelijkheden kunnen de ouders en de patiënt ook voor het IZP laagdrempelig terecht bij de ZC. Voor een overzicht van het IZP dat door de ouders en de patiënt kan worden gedocumenteerd wordt verwezen naar [Bijlage 2 Individueel zorgplan voor ouders en patiënt](#).

De verantwoordelijkheden en rollen van de verschillende zorgverleners (regievoerend arts, zorgcoördinator, hoofdbehandelaar per behandeltraject en overige zorgverleners uit het craniofaciale team) en de afspraken over de wijze van communiceren zijn in het elektronisch, gezamenlijk IZP vastgelegd. Indien er geen elektronisch, gezamenlijk IZP is zal de zorgcoördinator deze informatie aan de ouders beschikbaar stellen, zodat de ouders dit kunnen documenteren in het IZP voor ouders en patiënt.

De regievoerend arts zal samen met de ouders en de patiënt de behandeling (periodiek) evalueren of de streefdoelen zijn gehaald en of bijstellen van het zorgplan noodzakelijk of wenselijk is. Wanneer het IZP geëvalueerd wordt, zal door de regievoerend arts in overleg met de ouders en de patiënt worden bepaald.

Ouders en wettelijke vertegenwoordigers mogen het dossier van hun kinderen onder de 12 jaar inzien. Voor hun kinderen van 12 tot 16 jaar hebben ze toestemming van hun kinderen nodig voor inzage⁶⁶. Bij patiënten met een craniofaciale aandoening kan er sprake zijn van een cognitief verminderd functioneren. Hierdoor is het mogelijk dat de patiënt niet of onvoldoende zou kunnen omgaan met de verantwoordelijkheid en aansprakelijkheid voor de eigen rechtshandelingen. In deze situatie zou de patiënt een belangenbehartiger nodig kunnen hebben (curatele, bewind en mentorschap⁶⁷) en zouden aanvullende afspraken voor kinderen ouder dan 12 jaar niet nodig zijn ten behoeve van de inzage van het IZP door de ouders. Deze belangenbehartiger kan ook één van de ouders zijn.

Bij de overgang naar iedere volgende fase in het zorgcontinuüm wordt voor de organisatie van de zorg steeds opnieuw bepaald en door de ouders in het IZP gedocumenteerd:

1. wie de regievoerend arts is;
2. wie de zorgcoördinator is;
3. wie de hoofdbehandelaar voor het betreffende behandeltraject is;
4. wie voor welke specifieke rol binnen het multidisciplinaire team verantwoordelijk is.

Omdat een IZP maatwerk is, kan de gegeven inhoud van het IZP in hoofdstuk 4 (per fase) niet voor alle individuen volledig zijn. Zowel de betreffende zorgverlener als de patiënt kan de beschreven zorg in de vorm van een checklist gebruiken (zie [Bijlage 3 Checklist Individueel Zorgplan Craniofaciale aandoening](#)).

3.6 Zelfmanagement bij Craniofaciale aandoeningen

Wanneer het kind zelf zelfmanagementtaken op zich kan nemen hangt af van het individu en zijn cognitief functioneren. Bij patiënten met een craniofaciale aandoening kan er sprake zijn van een cognitief verminderd functioneren. Hierdoor is het mogelijk dat de patiënt niet of onvoldoende zou kunnen omgaan met de verantwoordelijkheid en aansprakelijkheid voor de eigen rechtshandelingen. Hierdoor kan er geen strikte leeftijdsgrens gegeven worden t.a.v. het uitvoeren van zelfmanagementtaken. Bovendien is het een geleidelijk proces waarbij het kind steeds meer groeit in de verantwoordelijkheid voor de zorg voor de craniofaciale aandoening. Indien er geen sprake is van een verminderd cognitief functioneren, kunnen kinderen doorgaans vanaf 12 jaar (gedeeltelijk) taken overnemen en bijvoorbeeld vanaf 14 jaar het gesprek met de regievoerend arts zelf voeren (in bijzijn van de ouder(s)).

Voor het slagen van zelfmanagement is het belangrijk dat zelfmanagement door betrokken partijen als gezamenlijke verantwoordelijkheid wordt gezien. In de praktijk zullen er verschillende niveaus van zelfmanagement bestaan. Deze zelfmanagementniveau's zijn afhankelijk van de aandoening (en verminderd cognitief functioneren), stadium van de aandoening, situatie en persoonlijke zelfstandigheid en draagkracht. Het zelfmanagementniveau wordt dus individueel afgestemd. Van belang is dat zowel patiënt als zorgverlener elkaars expertise erkennen en op basis hiervan gezamenlijk tot een individueel zorgplan komen waarin ook zelfmanagement een plek heeft.

Voor aanvullende informatie over Zelfmanagement wordt verwezen naar het betreffende generieke zorgthema. Per fase wordt in hoofdstuk 4, in de paragrafen 'individueel zorgplan', zelfmanagement voor (de ouder(s) van) de patiënt uitgewerkt.

3.7 Transitiezorg bij Craniofaciale aandoeningen

Zelfstandigheid van jongeren in de zorg is geregeld in het kader van de Wet op de geneeskundige behandelovereenkomst (WGBO). Jongeren tussen 12 en 16 jaar zijn samen met hun ouders verantwoordelijk voor de keuzes die ze maken in de zorg. Bij 16 jaar bepaalt de jongere zelf of en zo

ja welke behandelingen hij wil ondergaan⁶⁸. Hierbij moet rekening worden gehouden met de invloed van het systeem en dat de jongere gevormd wordt door zijn omgeving. Hierdoor is het belangrijk om zicht te krijgen op de wijze waarop deze beslissing tot stand is gekomen. De ouders hebben volgens de wet geen bevoegdheid meer, maar spelen in het algemeen wel een belangrijke rol met betrekking tot het komen tot een besluit.

Echter kan er bij een patiënt met een craniofaciale aandoening sprake zijn van een cognitief verminderd functioneren. In deze situatie zal gekeken moeten worden of er een belangenbehartiger moet worden aangesteld (curatele, bewind en mentorschap⁶⁹) en kan de verantwoordelijkheid voor het maken van keuzes in de zorg (volledig) van de patiënt overgenomen worden. Deze belangenbehartiger kan ook één van de ouders zijn.

De ZC coördineert de transitiefase: de (start van de) voorbereiding, de afronding in het kinderziekenhuis en de overgang naar het volwassen ziekenhuis. Hierbij wordt niet alleen naar de kalenderleeftijd gekeken, maar ook rekening gehouden met het cognitief functioneren van de patiënt (zie ook [3.8 Communicatie bij Craniofaciale aandoeningen](#)).

De ZC heeft de taak om met het craniofaciale team, de patiënt en de ouders vroegtijdig (midden-adolescentie) de mogelijkheden te bespreken (kinder- of volwassen verpleegafdeling) bij een eventuele operatie rond of kort na 18 jaar. Het team dient zich bewust te zijn van de vorm van communicatie. Juist bij transitie is de veranderende rol die ouders (en jongeren) hebben een rol waar aandacht voor moet zijn.

Indien de operatie bij 18 jaar of ouder door het craniofaciale team wordt verricht en de patiënt opgenomen is op de volwassen verpleegafdeling, wordt de zorg door verpleegkundigen verricht die ervaring hebben met de zorg voor craniofaciale aandoeningen. Hiervoor is nauwe afstemming met de kinderafdeling een noodzakelijke voorwaarde. Na overleg met de ouders ten aanzien van de wensen, kunnen ouders in de gelegenheid worden gesteld om de hele dag bij hun kind te kunnen zijn (dus ook buiten de bezoektijden). De zorgcoördinator ziet hierop toe.

Bij craniofaciale aandoeningen kan ook na 18 jaar behandeling plaatsvinden, omdat de groei van het gelaat dan pas voltooid is (zie ook

[4.4.2 Chirurgische behandeling](#)). Indien er bij de overgang van het kinderziekenhuis naar het volwassen ziekenhuis sprake is van verandering van zorgverleners (per discipline), dan heeft een geleidelijke overgang de voorkeur waarbij de patiënt al kennis heeft gemaakt met de zorgverleners uit het volwassenenteam terwijl hij nog onder behandeling is bij het kinderteam.

Voor aanvullende informatie over transitiezorg wordt verwezen naar Zorgmodule Transitie (verstandelijk beperkt) in ontwikkeling (zie www.zorgstandaarden.net). In fase 3 en 4 wordt in hoofdstuk 4, in de paragrafen 'individueel zorgplan', aandachtspunten t.a.v. de transitiezorg uitgewerkt.

3.8 Communicatie bij Craniofaciale aandoeningen

Het verstrekken en uitwisselen van informatie is een continu proces en vindt met en tussen alle betrokkenen en in alle fasen van het zorgtraject plaats. Alle zorgverleners van het multidisciplinaire team houden hierbij rekening met de wijze van communiceren (empathie en bejegening).

De regievoerend arts informeert bij aanvang van de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg en bij wijziging bij iedere zorgfase de ouders en de huisarts over wie voor welke specifieke rol binnen het multidisciplinaire team verantwoordelijk is en in het bijzonder over: de regievoerend arts, de zorgcoördinator en de hoofdbehandelaar(s) voor het betreffende behandeltraject.

De regievoerend arts wordt door de afzonderlijke zorgverleners geïnformeerd en heeft daardoor continu inzicht in de totaal geboden zorg. Het multidisciplinaire team heeft hiervoor een vaststaand multidisciplinaire overleg (MDO) en indien nodig vindt afstemming plaats buiten dit regulier overleg. De RA coördineert dit MDO.

De RA beheert het (medisch)dossier en dit dossier is het uitgangspunt bij een elektronisch, gezamenlijk dossier/individueel zorgplan. Hij informeert de ouders mondeling over o.a. de patiënt, de behandeling en het MDO. Deze mondelinge informatie is voor de ouders en de patiënt in begrijpelijke taal. De RA informeert de huisarts door middel van een brief over de behandeling en bijbehorende afspraken. Op verzoek van de ouders en/of patiënt ontvangen de ouders en de patiënt de informatie schriftelijk (bijvoorbeeld verslag MDO en/of een kopie van brief van RA aan huisarts). In de situatie dat er (nog) geen elektronisch, gezamenlijk dossier/individueel zorgplan is, kunnen de ouders deze schriftelijke informatie gebruiken bij het documenteren van het IZP voor ouders en patiënt (Zie [Bijlage 2 Individueel zorgplan voor ouders en patiënt](#)). De ZC ondersteunt hierbij.

De ZC is gedurende de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg (inclusief follow up en monitoring) het eerste aanspreekpunt voor de ouders en de patiënt voor (niet-)medisch inhoudelijke vragen (zie ook [3.1.3 Rollen binnen de zorg voor zeldzame aandoeningen](#)). De ZC stemt (indien nodig) de medisch inhoudelijke vragen af met de RA en draagt zorg voor het beantwoorden van vragen door eventueel de vragen voor te leggen aan andere leden van het multidisciplinaire team. De ouders en de patiënt kunnen te allen tijden bij de ZC terecht met vragen.

De RA start met voorlichting direct na het stellen van de (klinische) diagnose en verstrekt informatie aan de ouders en de patiënt. De RA continueert dit gedurende het hele zorgtraject. De RA attendeert de ouders en de patiënt op de mogelijkheid tot informatieverstrekking en begeleiding / steun door een patiëntenvereniging zoals Laposa⁷⁰.

Parallel aan de eerste voorlichting na het stellen van de klinische diagnose vindt een inventariserend gesprek ten behoeve van (de inhoud van) het individueel zorgplan plaats. Hierbij is gezamenlijke besluitvorming het uitgangspunt (zie ook [3.1.4 Individueel zorgplan](#)). In alle fasen wordt, op verzoek van de ouders en/of patiënt, alle relevante info aan de ouders ter beschikking gesteld door de regievoerend arts en/of de zorgcoördinator. De ouders ontvangen in ieder geval 1. het verslag van

het MDO en 2. in kopie de correspondentie van de regievoerend arts aan de huisarts en b. in geval van shared care, in kopie de correspondentie van de behandelend arts (hoofdbehandelaar in BC) aan de regievoerend arts (en de huisarts). Bij vragen en/of onduidelijkheden kunnen de ouders en de patiënt ook voor het documenteren van het IZP voor ouders en patiënt laagdrempelig terecht bij de ZC.

In de behandelfase (follow-up) is soms ook voorlichting aan derden (bijvoorbeeld leerkracht) noodzakelijk. De ZC of de maatschappelijk werker, de ouders en de patiënt bepalen samen hoe deze voorlichting plaatsvindt.

Bij shared care heeft de RA van het EC de regie over de totale (levenslange) zorg voor de craniofaciale aandoening en hebben alle betrokken zorgverleners de taak om onderzoeks- en behandelgegevens rechtstreeks aan de RA terug te koppelen. Hiernaast hebben de ouders en de patiënt, in het bijzonder m.b.t. de informatieoverdracht tussen het BC en het EC, een belangrijke (zelfmanagement)taak in het optimaliseren van de communicatie. De ouders hebben de verantwoordelijkheid om aan de betreffende arts in het BC (hoofdbehandelaar voor de specifieke behandeling/interventie) de contactgegevens van de RA in het EC te verstrekken, met het verzoek alle onderzoeks- en behandelgegevens rechtstreeks aan de RA in het EC door te geven. De behandelend arts in het BC stuurt de RA in het EC een brief, waarvan de huisarts en de ouders ten behoeve van het IZP een afschrift ontvangen. In de situatie waarin er (nog) geen elektronisch, individueel zorgplan is zullen de ouders en de patiënt samen met de ZC het individueel zorgplan bewaken op actualiteit (zie ook [3.5 Individueel zorgplan bij Craniofaciale aandoeningen](#)). Als er wel een elektronisch gezamenlijk individueel zorgplan aanwezig is, dan beheert de RA het dossier op actualiteit.

Tijdens een consult van het craniofaciaal team met de ouders (en het kind) is in ieder geval de regievoerend arts aanwezig. Indien hij (onverwacht) afwezig is, worden de ouders en de patiënt zo spoedig mogelijk hiervan op de hoogte gebracht. Ouders worden ook spoedig geïnformeerd over verandering van arts bij een operatieve ingreep. De ouders en de patiënt krijgen in beide situaties de keuze voorgelegd 1. eenmalige overname van het consult door bijvoorbeeld een collega of een arts-assistent of 2. verplaatsen van het consult. De ouders en de patiënt hebben hierin de volledige vrije keuze. Alleen als de ouders en de patiënt van te voren hebben ingestemd met een eenmalige overname kan het consult doorgang vinden.

In de transitiefase kan er mogelijk een moment komen waarop het kind alleen naar het consult van de arts gaat. In deze (uitzonderlijke) situatie maken het kind (12 jaar of ouder), de arts en de ouders afspraken over de terugkoppeling van de arts aan de ouders. Door een verminderd cognitief functioneren zou een patiënt zelf geen goede beslissingen kunnen nemen (zie ook [2.4 Psychosociale gevolgen](#)). In deze situatie wordt door de ZC eerst overleg gepleegd met de wettelijk vertegenwoordiger over op welke manier de gesprekken moeten plaatsvinden en vervolgens worden eventueel specifieke maatregelen (curatele, bewind en mentorschap⁷¹) genomen om het kind te beschermen (zie ook [3.1.4 Individueel zorgplan](#)). Deze maatregelen hebben invloed op de communicatie en –afspraken.

Voor aanvullende informatie over Communicatie en voorlichting wordt verwezen naar het betreffende generieke zorgthema. Per fase wordt in hoofdstuk 4, in de paragrafen 'Individueel zorgplan', communicatie en voorlichting uitgewerkt bij Organisatie van de zorg, Behandeling en Zelfmanagement.

3.9 Patiëntenregistratie voor Craniofaciale aandoeningen

Voor craniofaciale aandoeningen (inclusief schisis) wordt binnen de Nederlandse Vereniging voor Schisis en Craniofaciale Afwijkingen (NVSCA) naast algemene gegevens van de patiënt, de afwijking in detail beschreven en de diagnose - al dan niet onderdeel van een syndroom – geregistreerd⁷². Doel van deze registratie is onder meer het verkrijgen van inzicht in de frequentie en het verspreidingspatroon van craniofaciale afwijkingen (en schisis) als groep en per aangeboren afwijking afzonderlijk in Nederland en Vlaanderen.

Conform de Richtlijn Craniosynostose (link: www.nvpc.nl/uploads/stand/NVPC110420DOC-MW-Richtlijn_Craniosynostose_def101.pdf) ziet Laposa in de toekomst graag een registratie ontwikkeld voor de (in deze zorgstandaard opgenomen) craniofaciale aandoeningen. Laposa ziet voor deze ontwikkeling in de nabije toekomst graag een samenwerking tussen nationaal erkende expertisecentra, Laposa en de NVSCA. De betrokken partijen zullen gezamenlijk kwaliteitseisen formuleren.

4 Ziektespecifieke zorg

4.1 Inleiding

De beschreven inhoud van de zorg voor kinderen met een craniofaciale aandoening in deze zorgstandaard is gebaseerd op:

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

De twee internationale standaarden zijn, voor zover relevant, meegenomen bij de ontwikkeling van de Richtlijn 'Behandeling en zorg voor craniosynostose' en in deze zorgstandaard additioneel verwerkt t.a.v. de orthodontische zorg. Aan de overige beschreven inhoud van de zorg voor kinderen met craniofaciale aandoeningen ligt geen evidence-based (multidisciplinaire) Nederlandse richtlijn ten grondslag. Echter is de onderhavige zorgstandaard tot stand gekomen op basis van expert-consensus (eminence-based) en gebaseerd op actuele en wetenschappelijk onderbouwde inzichten. Tevens is de gewenste zorg vanuit patiëntenperspectief opgenomen en deze is complementair aan de zorg volgens de bovengenoemde richtlijnen.

Onderstaand worden de 4 fasen van zorg voor patiënten met craniofaciale aandoeningen beschreven.

4.2 Vroegtijdige onderkenning en preventie (Fase 1)

Onder preventie beschreven in Fase 1 wordt secundaire preventie verstaan. Bij secundaire preventie worden ziekten of afwijkingen in een vroeg stadium opgespoord bij personen die ziek zijn, een verhoogd risico lopen of een bepaalde genetische aanleg hebben⁷³.

Het model voor de zorgstandaarden beperkt zich tot individuele zorgverlening en dus tot individuerichte preventie: geïndiceerde en zorggerelateerde preventie. Binnen deze zorgstandaard wordt de collectieve preventie (universele en selectieve preventie) niet besproken. Zorggerelateerde preventie richt zich op individuen met een ziekte of een of meerdere gezondheidsproblemen. Deze preventie heeft tot doel het individu te ondersteunen bij zelfredzaamheid, ziektelast te reduceren en 'erger' te voorkomen⁷⁴. Zorggerelateerde preventie maakt onderdeel uit van **Fase 4 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie**. Voor uitleg van de verschillende vormen van preventie wordt verwezen naar de begrippenlijst (www.zorgstandaarden.net).

4.2.1 Indicatie

Binnen de fase van de zorg tijdens de vroege onderkenning en preventie zijn de volgende subgroepen te onderscheiden:

1. Een ouderpaar met kinderwens met een voorgaand kind met één van de in deze zorgstandaard besproken aandoening;
2. Een zwangere of partner met één van de in deze zorgstandaard besproken aandoeningen of bij wie een dergelijke (mogelijk) erfelijke craniofaciale aandoening in de familie voorkomt (1e of 2e graad);
3. Een pasgeboren baby waar één van de in deze zorgstandaard besproken aandoeningen in de familie voorkomt (1^e of 2^e graad) of met verdenking op een craniofaciale aandoening op basis van de volgende symptomen (Indexpatiënt):
 - Afwijkende schedelvorm;
 - Verminderde groei van een deel van het gezicht, zoals onderontwikkelde boven- en/of onderkaak;
 - Functiestoornis van:
 - Hersenen
 - Ogen
 - Oren
 - Ademhalingswegen
 - Eet- en slikfunctie.

4.2.2 Behandeling en begeleiding

4.2.2.1 Een ouderpaar met kinderwens met een voorgaand kind met een (mogelijk) erfelijke craniofaciale aandoening

Ieder ouderpaar met een voorgaand kind met een craniofaciale aandoening heeft preconceptioneel advies en erfelijkheidsvoorlichting van een klinisch geneticus. Preconceptioneel advies en erfelijkheidsvoorlichting wordt derhalve aangeboden. Een klinisch geneticus bepaalt op basis van de etiologische diagnose (zie ook 4.3.2 Behandeling en begeleiding) van het (voorgaand) kind met een craniofaciale aandoening de herhalingskans evenals de keuze-alternatieven bij vervulling van kinderwens, zoals de mogelijkheden van prenatale diagnostiek. De klinisch geneticus geeft een advies en begeleidt zonedig het ouderpaar.

Voor uitgebreide informatie over behandeling en begeleiding wordt verwezen naar het generieke thema Preconceptie- en prenatale zorg bij zeldzame aandoeningen (www.zorgstandaarden.net).

4.2.2.2 Een zwangere of partner met een (mogelijk) erfelijke craniofaciale aandoening of bij wie een (mogelijk) erfelijke craniofaciale aandoening in de familie voorkomt (graad 1^e of 2^e)

De zwangere (waarbij er tijdens echoscopisch onderzoek afwijkingen worden geconstateerd die op een (erfelijke) craniofaciale aandoening kunnen duiden) is op medische indicatie onder behandeling bij een gynaecoloog (regievoerend arts). De gynaecoloog verwijst het toekomstig ouderpaar naar een expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen voor informatie over de mogelijke aandoening. Het expertisecentrum voert op indicatie uitgebreidere prenatale echo's en eventueel andere onderzoeken uit. Het ouderpaar wordt tevens verwezen naar een klinisch geneticus voor erfelijkheidsadvies. Het expertisecentrum geeft de gynaecoloog advies over de bevalling (2^e of 3^e lijns ziekenhuis waar een expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen aanwezig is). Dit advies is afhankelijk van de afwijking. De gynaecoloog bespreekt dit advies met het ouderpaar en zij besluiten samen waar de bevalling gaat plaatsvinden.

4.2.2.3 Een pasgeboren baby waar een (mogelijk) erfelijke craniofaciale aandoening in de familie voorkomt (graad 1^e of 2^e) of met verdenking op een craniofaciale aandoening

Signalering bij geboorte

Direct na de geboorte controleert de verloskundig zorgverlener (verloskundige, huisarts of gynaecoloog) de baby volgens 'Het onderzoek van de pasgeborene'⁷⁵. De arts of verloskundige stelt vast of er een vermoeden is van een afwijkende schedelvorm (neurocranium en aangezichtsschedel). Indien dit het geval lijkt vindt er geen aanvullende diagnostiek plaats en wordt de baby (via de (huis)arts) direct voor beoordeling doorverwezen naar doorgaans een kinderarts in een algemeen ziekenhuis (zie voor het vervolg van het traject 4.3.2.2 Klinische diagnostiek). Een (huis)arts kan ook zelf direct contact leggen met een nationaal erkend expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen (bijvoorbeeld een neurochirurg of een klinische geneticus van een craniofaciaal team) (zie ook 3.2 Expertisecentra voor Craniofaciale aandoeningen).

Signalering tussen 8 tot 14 dagen na geboorte

Bij het eerste zuigelingenhuisbezoek, tussen 8 tot 14 dagen na de geboorte, onderzoekt de jeugdverpleegkundige het kind op (algemene) lichamelijke ontwikkeling en groei volgens het 'Basistakenpakket van de JGZ'⁷⁶. Na signalering van een mogelijk craniofaciale aandoening, zal zij het

kind ofwel naar de huisarts verwijzen of vervroegd op het consultatiebureau door de jeugdarts laten onderzoeken.

Het vragen naar een eventuele sterke voorkeurshouding en/of schedelvervorming en het controleren van de baby op schedelvervorming maakt onderdeel uit van het zuigelingenhuisbezoek. Na signalering hiervan door de jeugdverpleegkundige, vindt binnen 2 weken een (extra) consult plaats door de jeugdarts voor het verrichten van differentiaal diagnostiek: een lichamelijk onderzoek (van met name de schedelvorm) in combinatie met een anamnese. Voor het maken van onderscheid tussen een craniosynostose en positionele schedelvormafwijkingen kunnen anamnestic de volgende vragen behulpzaam zijn:

1. Was de schedelvervorming bij de geboorte aanwezig?
2. Is er een voorkeurshouding aanwezig?
3. Is er verbetering van de afwijking?

Blijkt de schedelvorm al sinds de geboorte aanwezig te zijn én er geen verbetering te zijn opgetreden, dan verwijst de jeugdarts (met informeren van of in overleg met de huisarts) de baby direct voor klinische diagnostiek naar (doorgaans) een kinderarts in een algemeen ziekenhuis (zie voor het vervolg van het traject [4.3.2 Behandeling en begeleiding](#)). De jeugdarts kan ook zelf direct contact leggen met een nationaal erkend expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen (bijvoorbeeld een neurochirurg of een klinische geneticus van een craniofaciaal team) (zie ook [3.2 Expertisecentra voor Craniofaciale aandoeningen](#)).

Signalering binnen 4 weken tot 3 maanden na de geboorte

Indien de craniofaciale aandoening niet gesignaleerd is op bovenstaande momenten, dan kan de aandoening mogelijk worden vastgesteld tijdens het eerste reguliere bezoek aan de jeugdarts bij ca. 4 weken, of tijdens één van de twee bezoeken aan de jeugdarts of jeugdverpleegkundige bij 8 weken en 3 maanden. De jeugdarts c.q. de jeugdverpleegkundige controleert het kind wederom volgens het 'Basistakenpakket van de JGZ'. Zonodig vindt een (extra) consult plaats door de jeugdarts voor het verrichten van differentiaal diagnostiek. Zie voor het vervolg van het traject **Signalering tussen 8 tot 14 dagen na geboorte**.

4.2.3 Individueel zorgplan fase 1

Vaak is er in fase 1 nog geen concreet individueel zorgplan, omdat het nog niet duidelijk is of er sprake is van een (nieuwe) patiënt met een craniofaciale aandoening. In deze fase is het echter wel van belang dat de volgende aspecten in ieder geval worden besproken door de regievoerend arts:

Organisatie van de zorg

- Regievoerend arts, zorgcoördinator, hoofdbehandelaar(s) voor het betreffende behandeltraject en overige betrokken zorgverleners, hun taken en verantwoordelijkheden en hun deskundigheid van craniofaciale aandoeningen.

Behandeling

- Schriftelijke informatie aan ouders (bv website(s)) en mondelinge toelichting hierop:
 - Wat houdt de craniofaciale aandoening in?
 - Prognose en toekomstverwachting.

- Informeren over het bestaan van de patiënten- en oudervereniging Laposa en (eenmalig) verstrekken van folder/flyer met algemene informatie en contactgegevens van Laposa.
- Informatieverstrekking door RA aan de huisarts, jeugdarts en (1^e lijns)verloskundige en kraamverzorgende.
- Informatieverstrekking door klinisch geneticus aan het ouderpaar.
- Aanbieden mogelijkheid tot psychosociale ondersteuning tijdens de zwangerschap.
- Bij verhoogd risico: verstrekking tijdens de zwangerschap van een stappenplan en contactgegevens voor na de bevalling.

Zelfmanagement

- Therapietrouw ten aanzien van consulten, medicatie, advies.
- Observeren van het gedrag van de baby;
- Vergaren van informatie bv bij patiënten- en oudervereniging Laposa.

4.3 Diagnose (Fase 2)

Zodra er verdenking is van een craniofaciale aandoening wordt de patiënt direct doorverwezen naar (doorgaans) een algemeen ziekenhuis en kan de patiënt binnen één tot zes weken, mits de conditie van de patiënt dit toelaat, voor diagnostiek terecht.

4.3.1 Indicatie

Binnen de fase van de diagnose zijn de volgende subgroepen te onderscheiden:

- 1) Een ongebornen baby met verdenking op een craniofaciale afwijking
- 2) Een pasgeboren baby met verdenking op een craniofaciale afwijking.

4.3.2 Behandeling en begeleiding

4.3.2.1 Een ongebornen baby met verdenking op een craniofaciale afwijking

Tijdens de zwangerschap kan, na counseling door een klinisch geneticus, prenatale diagnostiek worden aangeboden, om te onderzoeken of het ongebornen kind een verandering heeft in het erfelijk materiaal horende bij een craniofaciale aandoening. Het is niet altijd mogelijk tijdens de zwangerschap een genetische diagnose te stellen. Soms wordt ervoor gekozen pas na de geboorte genetische diagnostiek in te zetten.

4.3.2.2 Een pasgeboren baby met verdenking op een craniofaciale afwijking

Klinische diagnostiek in algemeen ziekenhuis

De kinderarts (2^e lijn) brengt het kind met de craniofaciale aandoening door middel van lichamelijk onderzoek verder in kaart⁷⁷. In deze fase van klinische diagnostiek vormt lichamelijk onderzoek de basis. Er vindt in principe geen beeldvormend onderzoek plaats. De kinderarts kan eventueel een portretfoto maken (met digitale camera) en voorleggen aan het expertisecentrum.

Bij vaststelling van, verdenking op of twijfel of er sprake is van een craniofaciale aandoening verwijst de kinderarts de patiënt direct door naar een expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen. De kinderarts neemt direct contact op met het expertisecentrum over het vervolg van het onderzoek en de daarbij horende gewenste route. Het expertisecentrum bepaalt op individuele basis wat de

gewenste route en bij opname in het expertisecentrum ook wat de gewenste toegangstijd is. De toegangstijd tot het expertisecentrum hangt af van de ernst van de aandoening van het individu.

Etiologische diagnostiek in expertisecentrum

Beeldvormend onderzoek

Bij (klinische verdenking op) craniosynostose wordt altijd een X-schedel (VA, dwars, Towne bij achterhoofd, Tschbull bij voorhoofd) verricht. Echter, een X-schedel vindt niet plaats vóór de leeftijd van 3 maanden. Als de X-schedel een synostose bevestigt of niet uitsluit, wordt een CT-scan met 3D-reconstructie verricht. Als de X-schedel bij zeer jonge kinderen een onduidelijk beeld oplevert, wordt de X-schedel na 1 à 2 maanden herhaald. Het is wel essentieel dat iedere X-schedel door ervaren klinici wordt uitgevoerd en beoordeeld. Echografie van de schedelnaden kan als alternatief voor een X-schedel worden uitgevoerd.

Als er sprake is van een zeer sterke klinische verdenking op craniosynostose kan direct een CT-scan met 3D-reconstructie worden verricht.

Genetisch en dysmorfologisch onderzoek

Een klinisch geneticus (met ervaring op het gebied van erfelijke en aangeboren afwijkingen/dysmorphieën) in het expertisecentrum verricht dysmorfologisch onderzoek om het onderscheid tussen syndromale en niet-syndromale craniosynostose /craniofaciale aandoeningen te maken. Het kind wordt onderzocht op het voorkomen van dysmorphe kenmerken van o.a. het gelaat en ledematen (Dysmorphe kenmerken zijn zichtbare aangeboren afwijkingen en kunnen een aanwijzing zijn voor een afwijking in een gen, meerdere genen of van chromosomen). Naast deze dysmorphe kenmerken worden verschillende lichaamsmaten vastgelegd en vergeleken met normaalwaarden. Tevens vraagt de klinisch geneticus de familiegeschiedenis uit, bijvoorbeeld naar andere aangeboren afwijkingen.

De klinisch geneticus kan aan de hand van de bevindingen van het onderzoek een DNA-onderzoek of chromosomenonderzoek inzetten.

Als er meerdere dysmorphieën worden vastgesteld dient al in de eerste levensweken aanvullende diagnostiek verricht te worden (bijvoorbeeld cardiologisch onderzoek, nierecho, onderzoek kinderneuroloog).

Moleculair genetische diagnostiek wordt niet standaard aangeboden bij niet-syndromale scaphocephalie en niet-syndromale trigonocephalie. Wanneer deze vormen van craniosynostose familiair voorkomen wordt moleculair genetische diagnostiek ingezet afhankelijk van de bevindingen binnen de familie en bij voorkeur na overleg met een tertiair craniofaciaal centrum.

Wanneer sprake is van een syndromale craniosynostose zonder klinische diagnose (een niet-classificeerbare craniosynostose) of een genetisch niet bevestigde klinische diagnose zal uitgebreider onderzoek ingezet moeten worden.

4.3.3 Individueel zorgplan fase 2

In deze fase wordt er veelvuldig gebruik gemaakt van het individueel zorgplan als weergave van de organisatie van zorg en wederzijdse afspraken in de diagnostische fase. De volgende aspecten worden in ieder geval door de regievoerend arts besproken.

Organisatie van de zorg

- Regievoerend arts, zorgcoördinator, hoofdbehandelaar(s) voor het betreffende behandeltraject en overige betrokken zorgverleners, hun taken en verantwoordelijkheden en hun deskundigheid van craniofaciale aandoeningen.
- Idealiter kunnen de regievoerend arts, de ouders, de patiënt en de overige leden van het multidisciplinaire team te allen tijde inzage hebben in het IZP. Dit is haalbaar indien er een elektronisch, gezamenlijk dossier is. De regievoerend arts bespreekt of en hoe dit realiseerbaar is.

Behandeling

- Schriftelijke informatie aan ouders (bv website(s)) en mondelinge toelichting hierop:
 - Wat houdt de craniofaciale aandoening in?
 - Geschikte internetsite(s) ten aanzien van craniofaciale aandoeningen.
 - Waar moeten ouders opletten (zelfmanagement)?
 - Prognose en toekomstverwachting.
- Informeren over het bestaan van de patiënten- en oudervereniging Laposa en (eenmalig) verstrekken van folder/flyer met algemene informatie en contactgegevens van Laposa.
- Terugrapportage naar verwijzer.
- Informatieverstrekking aan de huisarts.
- In geval van Craniosynostose: Informeren over beschikbaarheid van patiëntenversie van de Richtlijn Craniosynostose (door RA of ZC).
- Individueel zorgplan:
 - RA bepaald in overleg met de ouders de inhoud;
 - Ouders beheren het IZP voor ouders en patiënt indien er geen elektronisch, gezamenlijk dossier beschikbaar is;
 - RA beheert het IZP indien er wel een elektronisch, gezamenlijk dossier beschikbaar is;
 - ZC ondersteunt, indien nodig, de ouders bij het completeren van het individueel zorgplan voor ouders en patiënt;
 - Evaluatie vindt periodiek plaats tussen de RA, ouders en patiënt.
- Werkwijze diagnostisch fase en bijbehorend protocol, hierbij bespreken:
 - De onderzoeken (welke, doel en uitvoering).
 - De (eventuele) alternatieven.
 - De (eventuele) complicaties.
- Terugkoppeling van resultaat onderzoek, hierbij bespreken:
 - De uitslag.
 - De prognose.

- De (eventuele) complicaties.
- Verwijzing naar klinisch geneticus. Klinisch geneticus verzorgt:
 - Schriftelijke informatie over en mondelinge toelichting hierop ten aanzien van erfelijkheidsonderzoek.
 - Terugkoppeling van resultaat erfelijkheidsonderzoek.

Zelfmanagement

- Therapietrouw ten aanzien van consulten, advies en medicatie;
- Bij afwezigheid van elektronisch, gezamenlijk individueel zorgplan: In samenwerking met ZC het beheren van het individueel zorgplan voor ouders en patiënt (behandelbeleid, afspraken, uitslagen en resultaten), waarbij ouders aangeven een afschrijft van de brief van de RA aan de HA wel/niet te willen ontvangen;
- Observeren van het gedrag van het kind;
- Bij twijfel of vragen contact leggen met huisarts of zorgcoördinator van het EC;
- Vergaren van informatie bij relevante patiëntenorganisaties, waaronder patiënten- en oudervereniging Laposa.

Psychosociale begeleiding en ondersteuning

- Aanmelding psychosociale zorg bij syndromale aandoeningen;
- Aanbieden mogelijkheid psychosociale ondersteuning bij niet-syndromale aandoeningen;
- Introductie van relevante patiëntenorganisaties, waaronder patiënten- en oudervereniging Laposa.

4.4 Behandeling en begeleiding (Fase 3)

De behandeling van craniofaciale aandoeningen valt binnen hoogcomplexiteit en laagvolume zorg en vindt plaats in een expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen (3^e lijn). Bij de beschrijving van de behandeling in fase 3 worden de verschillende lichamelijke aspecten als uitgangspunt genomen en niet de verschillende categorieën van craniofaciale aandoeningen.

4.4.1 Peri-operatieve zorg

Voor de peri-operatieve zorg voor de craniofaciale aandoening die in deze zorgstandaard zijn beschreven wordt verwezen naar de richtlijn 'Behandeling en zorg voor craniosynostose'.

Kinderen met een zeldzame craniofaciale aandoening moeten chirurgisch behandeld worden in een ziekenhuis met een kinder-IC en kinderaanesthesiologen. Voor de anesthesiologie t.a.v. de preoperatieve en postoperatieve zorg wordt verwezen naar de richtlijnen 'Het Preoperatieve Traject en Postoperatief traject'⁷⁸. Voor de behandeling en eisen t.a.v. (postoperatieve) pijn en pijnregistratie wordt verwezen naar de richtlijn 'Postoperatieve pijn'⁷⁹ c.q. de 'Basisset Kwaliteitsindicatoren ziekenhuizen 2014' (IGZ)⁸⁰. Op basis van deze richtlijn en Basisset heeft een ziekenhuis een lokaal protocol opgesteld t.b.v. de (postoperatieve) pijn(bestrijding).

Bij de postoperatieve controle zal er expliciet aandacht zijn voor ondervoeding, in het bijzonder na kaakoperaties⁸¹. Ondervoeding dient voorkomen te worden en hiervoor wordt laagdrempelige zorg van de diëtist ingezet. Voor de eisen t.a.v. (het voorkomen van) ondervoeding wordt verwezen naar de 'Basisset kwaliteitsindicatoren ziekenhuizen 2014'⁸². Het ziekenhuis heeft een lokaal protocol opgesteld t.a.v. ondervoeding.

4.4.2 Chirurgische behandeling

Het is onmogelijk om per diagnose een algemeen chirurgisch plan te beschrijven, aangezien dit sterk afhankelijk is van de ernst van de aandoening, de geassocieerde afwijkingen en de wensen van patiënt en ouders. Er zijn wel algemene principes te beschrijven voor de craniofaciale afwijkingen, anders dan craniosynostose. De behandeling voor deze laatste categorie wordt uitgebreid beschreven in de betreffende richtlijn.

Bij encephalocèles en aangezichtsspleten is er zowel een aantasting van de weke delen als van het bot in verschillende delen van het gezicht en in verschillende ernst. De aangedane gebieden hebben meestal een verminderde groeipotentie, waardoor de afwijking kan toenemen in de loop der jaren. Zeker bij de aandoeningen die één gelaatshelft betreffen zal dit resulteren in een toenemende asymmetrie. Het kan zijn dat er dus meerdere operaties op verschillende leeftijden nodig zijn. De reconstructieve chirurgie beoogt een verbetering van de functie en esthetiek.

De timing van chirurgie wordt bepaald door de groeipotentie van het aangedane gebied, de aanwezigheid van functionele problemen zoals ademhalingsstoornissen, incomplete sluiting van de ogen en voedingsproblemen. Zo zal een groot coloboom van een ooglid waardoor de cornea uitdroogt een spoedindicatie zijn voor ooglidreconstructie om uitdroging van het hoornvlies en het daardoor optredende visusverlies te voorkomen.

Een relatieve indicatie voor timing is het psychosociaal functioneren van het kind. Frequent wordt de vrees voor pesten en het naar schoolgaan door ouders genoemd als reden voor vroege chirurgie. Onderzoek heeft aangetoond dat de mate waarin het psychosociaal functioneren wordt beperkt niet gerelateerd is aan de objectieve ernst van de aandoening.

Algemene principes zijn⁸³:

1. Behandel functionele problemen vroeg;
2. Beperk littekens en positioneer deze op de grenzen van de facial units;
3. Betrek de te verwachten groei van het aangedane gebied bij het plannen van chirurgie;
4. Houd rekening met de kiemen van de gebitselementen;
5. Een goede ossale/benige basis is noodzakelijk voor adequate weke delen ondersteuning;
6. Afdoende weke delen zijn noodzakelijk voor adequate bedekking van het craniofaciale skelet;
7. Herstel de continuïteit en richting van de spieren door transpositie;
8. Herstel de inner lining met mucosa en conjunctiva;
9. Fixeer de weke delen aan het onderliggend bot om de gezichtscontouren maximaal te herstellen;
10. Gebruik gangbare oculoplastische technieken voor weke delen correctie voor een optimaal functioneel en cosmetisch resultaat;

11. Psychosociale begeleiding pre- en postoperatief: welke voorbereidingen zijn nodig vanuit de pedagogisch medewerker.

Ogen, oogleden en traanwegen

Als de oogbol niet is aangelegd of hypoplastische is (anophthalmie of microphthalmie), kan het plaatsen van een oogprothese in oplopende grootte helpen om de groei van de oogleden te stimuleren en het orbitale volume te vergroten. Bij uitblijvende verbetering kan plaatsing van een orbitaal implantaat overwogen worden.

Als de ooglidsluiting onvolledig is door ondiepe oogkassen of door colobomen kan er uitdroging van het hoornvlies ontstaan. Aangezien dit de visus kan bedreigen biedt een (tijdelijke) sluiting van de oogleden (tarsorrhaphie) een oplossing vooral wanneer de oogbol spontaan naar buiten komt. Bij grote colobomen met grote kans op uitdroging van het hoornvlies moet op de korte termijn overgegaan worden tot een ooglidreconstructie. Tot die tijd kan het hoornvlies worden beschermd door het gebruik van oogzalf en een horlogeglas verband. Ook kan er sprake zijn van een hangend bovenooglid (ptosis). Afhankelijk van de mate waarin de pupil afgedekt kan er een relatieve spoedindicatie zijn tot correctie van de positie van het bovenooglid. Indien er een goede levator functie aanwezig is kan een reving van de aponeurose worden uitgevoerd. Bij matige levatorfunctie (tussen 4 en 10 mm) kan een levator resectie of reving worden verricht. Bij een slechte levatorfunctie (4 mm of minder) is een frontalis sling (met siliconenrubber bijvoorbeeld) noodzakelijk. Daarnaast kan het traanwegsysteem niet goed zijn aangelegd, waardoor er tranenvloed kan ontstaan. Een sondage van de traanwegen kan geïndiceerd zijn indien congenitale epiphora persisteert na het eerste levensjaar. Hiervoor wordt meestal een conservatief beleid gevoerd met uitzondering van congenitale dacryocystocele.

De meest voorkomende reden voor visusdaling in deze groep wordt veroorzaakt door astigmatisme, anisometropie en amblyopie. Dit komt door de vorm van de oogkas, de ptosis of verlittekening van het hoornvlies. Een bril, speciaal aangepast aan de vorm van het aangezicht en de neus, kan een belangrijke rol spelen in de preventie van amblyopie.

Tot slot heeft ongeveer 90% door afwijkingen aan de oogkas een vorm van scheelzien, met name scheelzien naar buiten en oogbeweging in een V-patroon. Indien gewenst kan dit gecorrigeerd worden met een oogspieroperatie.

Neus

Afwijkingen van de neus komen in alle variaties voor: het ontbreken van de neus of 1 neushelft, een bifide neustip tot het volledig gescheiden zijn van de beide neushelften. De correctie wordt volledig afgestemd op de anatomische afwijkingen van de neus. Hierbij is een beoordeling van de positie van de maxilla essentieel, aangezien deze van invloed is op de projectie van de neus. Correctie van het neusskelet en -septum wordt over het algemeen pas uitgevoerd als de groei voltooid is (rond 18e levensjaar) en na eventuele ortognathische chirurgie van de maxilla.

Oorschelpen

Indien het kind bij agenesie van de oorschelp een oorschelp wenst, dan is een reconstructie met ribkraakbeen te overwegen vanaf acht jaar. Tot op heden geven vrijwel alle chirurgen de voorkeur voor autoloog materiaal boven een framework van kunstmateriaal. Deze voorkeur is met name

gebaseerd op het hogere risico op infectie in geval van kunstmateriaal. Het gebruik van een prothese oor wordt over het algemeen meer toegepast bij volwassen patiënten dan bij kinderen. De timing van de oorschelpreconstructie dient te worden afgestemd met een eventuele chirurgie van gehoorgang en/of middenoor. Indien de patiënt (ouders / kind) hieraan de voorkeur geeft, kan een oorschelpithese reeds vanaf zes-zeven jaar aangepast worden. Een epithese kan eventueel worden gefixeerd op enossaal geïntegreerde implantaten.

Wangen

Een weke delen tekort van de wang wordt overwegend hersteld met een wangrotatielap. In een enkel geval kan het nodig zijn om eerst een tissue expander preauriculair te plaatsen. Macrostomie wordt binnen het eerste levensjaar hersteld, inclusief de orbicularis oris spier.

Neurocranium en aangezichtsskelet

In het neurocranium (hersenschedel) zal mede op basis van de reossificatie van de schedel (opnieuw verbenen) gekozen worden voor behandeling in het eerste levensjaar. Dit geldt ook voor de behandeling van encephalocèles. Voor de endoscopische behandeling van naadresecties/craniectomieën geldt dat deze niet na zes maanden worden verricht, terwijl vorm reconstructies door middel van craniotomieën plaatsvinden na zes maanden.

In het viscerocranium (aangezichtsschedel) geldt een andere groei dynamiek waarin de orbita (oogkas) een eigen plaats heeft; de schedel rondom de oogkassen is bij vier jaar al voor een groot deel uitgegroeid. Verschillende afwijkingen kunnen voorkomen (orbitale dystopie, hypertelorisme). Bijvoorbeeld bij schuine aangezichtsspleten kan een deel van de orbitabodem ontbreken. De orbitabodem wordt dan bij voorkeur op jonge leeftijd hersteld om de positie van de oogbol te corrigeren. Correctie van de orbitale dystopie door een boxosteotomie wordt pas na 8-12 jaar uitgevoerd mede in verband met de gebitsontwikkeling en om schade aan de tandkiemen te voorkomen. In geval van hypertelorisme kan, na 7-8 jaar, correctie worden overwogen om de oogkassen dichter bijeen te brengen door middel van een orbitale boxosteotomie of door facial bipartition, hierbij dient rekening te worden gehouden met de kiem van de cuspidaat. Eventueel kan een Inverted U osteotomie worden toegepast om de kiem te ontzien (zie onderstaand schema).

Bij ernstige asymmetrie bij Craniofaciale microsomie en onderontwikkeling van het zygomacomplex (Treacher-Collins) kan reconstructie van het zygomacomplex worden overwogen. Veelal wacht met liever tot het einde van de groei en doorbraak van de blijvende dentitie, 14-18 jaar bij Craniofaciale microsomie.

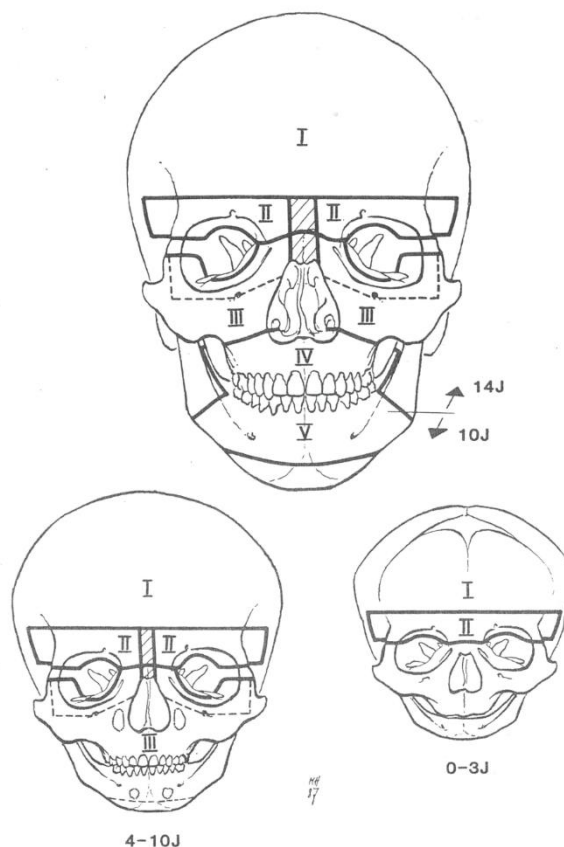
In de ontwikkeling van de maxilla (bovenkaak) en de mandibula (onderkaak) speelt de ontwikkeling van de dentitie (gebit) een cruciale rol. Dit geldt voor zowel het melkgebit als het wissel- en het blijvend gebit. De onderkaak maakt in de eerste 6 maanden na de geboorte een groeispurt door. Daarna maken beiden, de onder- en bovenkaak net als de rest van het lichaam ook een puberale groeispurt door. Van belang is dat de onderkaak/kin bij mannen zelfs op 18 jarige leeftijd vaak nog niet volledig is uitgegroeid.

Bij bijvoorbeeld schuine aangezichtsspleten is sprake van een eenzijdige onderontwikkeling van de maxilla, vaak in alle richtingen.

Afhankelijk van de individuele situatie wordt gekozen voor een osteotomie, de uitbreiding van de osteotomie of afhankelijk van de mate van gewenste verplaatsing voor distractie osteogenesis. In veel gevallen wordt gekozen voor definitieve osteotomieën als de kaken volledig zijn uitgegroeid. Bij ademhalingsproblematiek ten gevolge van terug liggende onderkaak zal gekozen kunnen worden voor operatieve ingreep op jongere leeftijd.

Bij onderontwikkeling van de mandibula (uni-/bilateraal) kan verlenging door osteotomie of distractie osteogenesis of, bij agenesie van de ramus mandibulae en het kaakgewricht, een costochondraal transplantaat eventueel met reconstructie van het kaakgewricht worden overwogen. Bij de distractie is er nog weinig consensus met betrekking tot de leeftijd waarop dit bij voorkeur moet worden gedaan. De overwegingen betreffen mate van asymmetrie, kauwproblematiek, ernst van de ademhalingsproblematiek, ontwikkeling, dentitie, orthodontische mogelijkheden en wensen tot correctie. Met een costochondraal transplantaat wordt veelal gewacht tot de leeftijd van 8-10 jaar. In sommige casus (Goldenhar met een Pruzansky-Kaban type 3 afwijking) kan op jongere leeftijd een costochondraal transplantaat worden overwogen.

Onderstaande afbeelding en bijbehorend schema geven enig inzicht in de timing van deze craniofaciale chirurgie. Deze kan als leidraad worden gevolgd⁸⁴.



Timing in craniofaciale chirurgie	
leeftijd	Indicatie / Chirurgie
1 ^e jaar	Chirurgie van niveau I: scaphocephalie, occipitale plagiocephalie; Chirurgie van niveau I en II: plagiocephalie, trigonocephalie, Muenke en Saethre-Chotzen syndroom; Chirurgie van niveau I, II en III (=monobloc): Klaverbladschedel Extreme exophthalmus. Chirurgie van niveau V: Bij OSAS obv micrognathie kan distractie van de mandibula worden overwogen
1 – 3 jaar	Chirurgie van niveau I: Bij verhoogde hersendruk in craniosynostose (occipitaal, biparietaal of frontaal verruimen) Chirurgie van niveau I, II en III(=monobloc): Bij matig tot ernstige OSAS en/of extreme exophthalmus. Chirurgie van niveau V: Bij OSAS obv micrognathie kan distractie van de mandibula worden overwogen
4 – 10 jaar	Chirurgie in niveau I, II en III: Indien hypertelorisme dan facial bipartition Zonder hypertelorisme dan monobloc. Bij ernstige asymmetrie en/of onderontwikkeling van het zygomacomplex kan een reconstructie van het zygomacomplex worden overwogen Chirurgie niveau V: Bij aplasia van het kaakgewricht en ramus mandibulae kan een costochondraal transplantaat worden overwogen
18 jaar en ouder	Chirurgie van niveau I, II en III: Idien hypertelorisme dan facial bipartition Zonder hypertelorisme dan monobloc Bij asymmetrie en/of onderontwikkeling van het zygomacomplex kan reconstructie worden overwogen Chirurgie van niveau III en/of IV: (Le Fort I, II, III) Chirurgie van niveau V: Mandibular advancement Genioplastiek Mandibular set back

4.4.3 Obstructief slaap apneu syndroom (OSAS)

Bij een groot aantal craniofaciale afwijkingen kunnen ademhalingsproblemen optreden. OSAS wordt gekenmerkt door een herhaald optreden van episoden van hogere luchtwegobstructie tijdens de slaap, gewoonlijk geassocieerd met zuurstofsaturatiedaling in het bloed. Tijdens de slaap collabeert de absoluut of relatief te nauwe en/of te slappe farynx waardoor onderbrekingen van de luchtstroom (apneu's) optreden⁸⁵. Deze treden met name op als het kind in rugligging ligt te slapen, aangezien de spieren van tong en keel dan ontspannen en de tong naar achteren zakt. Hervatting van de ademhaling is pas weer mogelijk na een ontwaakreactie (arousal) en daarbij optredend herstel van de luchtwegdoorgankelijkheid. Slaapapneu gaat doorgaans gepaard met heftig snurken en forse bewegingsonrust.

Onbehandelde OSAS bij kinderen kan leiden tot een diversiteit aan medische en ontwikkelingsgerelateerde problemen, zoals groeistoornissen ('failure to thrive'), cardiovasculaire complicaties (hypertensie) en neurocognitieve problemen (leer- en gedragsstoornissen en ontwikkelingsachterstand). De meest betrouwbare methode om de aanwezigheid en ernst van OSAS vast te stellen is een slaapstudie of polysomnografie (PSG). Als OSAS is aangetoond kan een scopie van de bovenste luchtweg helpen in het aantonen van het niveau van vernauwing. De vernauwing kan namelijk op ieder niveau optreden en op meerdere plaatsen tegelijk: de vernauwing kan gelegen zijn in een scheefstand van het neustussenschot, door choanen atresie, nasofaryngeale obstructie, obstructie op tongbasis niveau of door een vernauwing op laryngeaal niveau.

Milde OSAS kan veelal behandeld worden door het kind in buikligging te laten slapen. Bij afwijkingen zoals Treacher Collins syndroom wordt een spontane verbetering van OSAS nauwelijks gezien.

In pasgeborenen met ernstige OSAS is, in sommige gevallen, een tracheostoma geïndiceerd. Een distractie van de mandibula op deze zeer jonge leeftijd is veelal technisch lastig waardoor de kans op complicaties verhoogd is, maar kan een goed alternatief zijn voor tracheostoma, CPAP, NPA en TLA.

Bij een aantal syndromen kan een palatumspleet voorkomen. Voordat overgegaan wordt tot sluiting van de palatumspleet moet aanwezigheid van OSAS uitgesloten zijn, aangezien de sluiting kan bijdragen tot een verergering van de ademwegobstructie. Tijdelijk uitstel van de palatumsluiting kan deze complicatie voorkomen.

Ernstige OSAS gaat frequent gepaard met slikstoornissen en voedingsproblemen waarvoor het noodzakelijk kan zijn een voedingssonde of PEG sonde aan te brengen. Ook een consult logopedie is hierbij gewenst.

4.4.4 Gehoorafwijkingen

Gehoorverliezen kunnen onderscheiden worden naar aard en ernst van het gehoorverlies.

Aard van het gehoorverlies	conductief (in uitwendig oor en/of middenoor) perceptief (in binnenoor) uni-/bilateraal
Ernst van het gehoorverlies	licht SH: 20-40dB matig SH: 41-60dB ernstig SH: 61-80dB zeer ernstig/doof: >80dB

Conductieve gehoorverliezen kunnen veroorzaakt worden door afwijkingen in uitwendig en/of middenoor. Bij microtie/anotie (verminderde tot volledig afwezige ontwikkeling van de oorschelp) worden meestal ook afwijkingen gezien in de ontwikkeling van de gehoorgang (meatus atresie/-stenose) en het middenoor (gehoorbeenketen), aangezien deze structuren een gemeenschappelijke embryologische origine hebben. Hierdoor kunnen conductieve gehoorverliezen tot maximaal 60dB optreden.

Bij embryonale afwijkingen/syndromen, waarbij schedel en schedelbasis aangedaan kunnen zijn, kunnen ook de gehoorbeentjes aangedaan zijn, waardoor conductief verlies optreedt.

De meeste voorkomende oorzaak van conductief gehoorverlies op kinderleeftijd is otitis media met effusie, waarbij vocht in het middenoor de beweeglijkheid van trommelvlies en gehoorbeenketen vermindert, waardoor een conductief verlies van gemiddeld 30-35dB plaats heeft. Als complicaties kunnen cholesteatoom (chronisch agressieve middenoorontsteking) en atelectase (ingeklapt trommelvlies) optreden.

Perceptieve verliezen zijn gelokaliseerd in het slakkenhuis en kunnen variëren van zeer mild (20dB) tot volledige doofheid (>120dB). Ze komen meestal geïsoleerd voor, maar kunnen onderdeel vormen van syndromale aandoeningen.

Alle kinderen die uitvallen bij de neonatale gehoorscreening worden verwezen naar een Audiologisch Centrum voor uitgebreid gehooronderzoek. Meestal vindt deze verwijzing plaats tussen de 4e en 8e levensweek. Op het Audiologisch Centrum zullen deze kinderen onderzocht worden met behulp van BERA, Otoakoestische emissies (OAE) en tympanometrie. Inmiddels zijn hiervoor door de Federatie Nederlandse Audiologische Centra (FENAC) richtlijnen ontwikkeld (FENAC, 2014).

De eerste onderzoeken vinden in het algemeen plaats tussen de 7e en 11e week na de geboorte. Indien het kind een normaal gehoor blijkt te hebben, zal het kind alleen teruggezien worden op de leeftijd van 9 maanden als anamnestic risicofactoren voor (progressief) gehoorverlies aanwezig zijn. Indien er bij de eerste onderzoeken sprake lijkt te zijn van gehoorverlies, zullen regelmatig audiologische onderzoeken plaatsvinden om de aard en ernst verder vast te stellen (een- of tweezijdig, perceptief /conductief / gemengd, cochleair/retrocochleair) en therapie en begeleiding goed te kunnen doen plaatsvinden.

Behandeling

Gehoorgangatresieën kunnen variëren van mild (slechts een partiële vernauwing of afsluiting over een klein deel van de gehoorgang) tot een volledig niet ontwikkelde gehoorgang. Vaak gepaard aan de ernst van de meatus atresie is ook de gehoorbeentketen in meer of mindere mate aangedaan.

Met name patiënten met milde afwijkingen aan gehoorgang en/of middenoor lijken baat te hebben bij een operatie, welke meestal bij eenzijdig aangedane kinderen pas na het 10e levensjaar plaatsvindt. Als hiervan wordt afgezien, of als het functionele resultaat onvoldoende is, kan ter revalidatie een bone anchored hearing aid (BAHA) aangepast worden. Bij deze aanpassing wordt een percutane titanium schroef geplaatst waarop vervolgens een beengeleidingshoortoestel bevestigd kan worden. Voor besloten wordt tot een definitieve BAHA aanpassing vindt eerst op proef aanpassing met een softband of uitwendige beugel plaats. Daarbij wordt de beengeleider met een (elastische) hoofdband of beugel op het mastoid gefixeerd. Bij de dubbelzijdige gehoorgangatresieën is de BAHA softband de methode geworden om reeds tijdens de eerste levensmaanden de gehoorrevalidatie succesvol te starten.

Bij een dubbelzijdige aandoening wordt het duurzaam bereiken van sociaal gehoor in één van beide oren reeds als een succes ervaren. Bij een enkelzijdig gehoorverlies wordt succes pas bereikt indien postoperatief sprake zal zijn van bilateraal horen, hetgeen alleen bereikt wordt indien de gehoordrempel ongeveer binnen 15 dB van het andere oor komt te liggen. De methode om dit het meest eenvoudig te bereiken lijkt momenteel de aanpassing van een BAHA te zijn. Eénorigheid (problemen met richtinghoren en met horen in rumoerige situaties) kan een negatief sociaal effect hebben. Het horen met alleen één oor is extra vermoeiend. Het hoorprobleem dat een dergelijk kind heeft wordt doorgaans door de omgeving fors onderschat.

Geïsoleerde gehoorbeentketenafwijkingen kunnen vaak operatief behandeld worden, maar ook hier zal de operatie vaak pas na het 10^e levensjaar plaatsvinden. Tot die tijd zullen de kinderen gerevalideerd worden met hoorapparatuur.

Otitis media met effusie is een zeer veel voorkomende aandoening op kinderleeftijd. De gehoorverliezen kunnen mild zijn, waardoor ze niet altijd opgemerkt worden. Behandeling vindt meestal plaats met behulp van trommelvliesbuisjes.

Perceptieve gehoorverliezen zijn niet voor chirurgie toegankelijk en derhalve altijd persisterend. Ze zijn meestal stabiel, maar kunnen in een aantal gevallen ook progressief zijn.

Behandeling van perceptieve gehoorverliezen zal dan ook bestaan uit het aanmeten van hoorapparatuur.

Voor de behandeling van kinderen met ernstige bilaterale, meestal perceptieve, gehoorverliezen zijn in Nederland sinds een aantal jaren de Stichtingen GezinsBegeleiding (SGB's) opgericht, waar de begeleiding van het kind en de ouders op multidisciplinaire wijze plaatsvindt (psycholoog, pedagoog, logopedist, gezinsbegeleider, communicatietherapeut, maatschappelijk werk), terwijl het kind audiologisch verder begeleid wordt vanuit het AC. Kinderen met mildere gehoorverliezen worden begeleid vanuit het multidisciplinaire team van het AC (audioloog, psycholoog, pedagoog, logopedist,

maatschappelijk werk). Een dergelijke multidisciplinaire behandeling is van groot belang, aangezien permanente gehoorverliezen grote consequenties kunnen hebben voor de ontwikkeling van het kind op meerdere gebieden: spraak-taal, cognitief, emotioneel. Voorts worden adviezen gegeven met betrekking tot schoolplaatsing: regulier onderwijs, regulier onderwijs met ambulante begeleiding vanuit het speciaal onderwijs, of speciaal onderwijs (SH dan wel dovenonderwijs) (zie ook [4.5.2 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie](#) voor Passend onderwijs).

Ook kinderen met unilaterale gehoorverliezen zullen langere tijd gevolgd worden door het AC. Alhoewel de kans op een niet goed verlopende spraak-taalontwikkeling veel kleiner is, geven unilaterale gehoorverliezen problemen met richtinghoren en horen in rumoerige omgevingen (zoals bijvoorbeeld crèches, klaslokalen etc.). Literatuur over kinderen met een unilateraal gehoorverlies laat zien dat deze kinderen vaker doubleren dan normaal horende kinderen, mindere schoolprestaties vertonen en vaker spraak-taalproblemen vertonen. Ook het gedrag kan negatief beïnvloed worden. Deze problemen treden op in 10-25% van de gevallen. In dergelijke situaties kan hoorapparatuur een positieve bijdrage leveren, evenals draadloze FM systemen (SOLO-apparatuur) alsmede goede begeleiding van leerkrachten.

4.4.5 Tandheelkundige / orthodontische afwijkingen

Behandeling

Voor de orthodontische begeleiding en behandeling van kinderen met craniofaciale aandoeningen wordt verwezen naar de overwegingen en aanbevelingen in de richtlijn “Behandeling en zorg voor craniosynostose” (hoofdstuk 14). De beoordeling van de (orthodontische) craniofaciale afwijking gebeurt door de orthodontist uit het kernteam⁸⁶. Deze specifieke orthodontische behandelingen moeten door de orthodontist worden uitgevoerd volgens de daarvoor geldende orthodontische richtlijnen⁸⁷. Op vaste tijdstippen (6, 9, 12, 15, 18 jaar) wordt de gebitsontwikkeling en gelaatsgroei beoordeeld met behulp van een vaste gegevensset (gebitsmodellen, foto’s, rontgenfoto’s)⁸⁸. Orthodontische behandeling door teams en orthodontisten moet voldoen aan het Europees kwaliteitssysteem voor de orthodontie.

Het is onmogelijk om per diagnose een algemeen tandheelkundig/orthodontisch plan te beschrijven, aangezien dit sterk afhankelijk is van dentofaciale groei, de gebitsontwikkeling, de ernst van de aandoening, de geassocieerde afwijkingen, de psychosociale ontwikkeling en de chirurgische behandeling. Delen van het plan worden besproken aanbevelingen in de richtlijn “Behandeling en zorg voor craniosynostose” (hoofdstuk 14).

Een algemeen principe is het beperken van de totale orthodontische behandelduur door de dentofaciale groei te observeren, op het juiste moment in te grijpen (bepaald door de individuele gebitsontwikkeling) en de behandeling af te stemmen op de timing en type van de chirurgie. Van tevoren moet bij craniofaciale aandoeningen met botafwijkingen bepaald worden of tandbeweging verantwoord is én of tandheelkundige implantologie later mogelijk is. De tandheelkundige zorg is van dien aard dat elke patiënt gepersonaliseerde zorg nodig heeft door de grote variatie aan tandafwijkingen en dentofaciale groei. Het behoud van een goede interdigittatie tussen elementen in

onder- en bovenkaak (occlusie) is cruciaal voor het bestendigen van een orthognathisch chirurgische ingreep, waaronder ook distractie.

Behandelduur en -resultaat

Onderstaande aspecten hebben invloed op de orthodontische behandelduur en het behandelresultaat.

- **Dentofaciaal afwijkende groei**
Bij milde afwijkende groei in de boven- en onderkaak kan door middel van orthodontische apparatuur de groei beïnvloed worden, waardoor de gebitsontwikkeling gunstiger verloopt, gebitsschade wordt voorkomen en latere chirurgische behandeling vereenvoudigd of overbodig kan worden.
- **Te veel of te weinig gebitselementen**
Het aantal gebitselementen kan afwijkend zijn. Dit varieert sterk per craniofaciale afwijking. Orthodontisch sluiten of openen dient gezien te worden. In het geval van asymmetrische patiënten zoals in hemifaciale microsomie kan het uiteindelijke resultaat ernstig gecompromitteerd raken als de orthodontische en te verwachten chirurgische behandeling niet op elkaar zijn afgestemd.
- **Vertraagde gebitsontwikkeling**
Wanneer passende tandbogen noodzakelijk zijn voor de chirurgische behandeling is het juist inschatten van de gebitsontwikkeling belangrijk. De behandelduur kan hierdoor aanzienlijk afnemen en daarmee ook het aantal bezoeken aan de orthodontist.
- **Afwijkende ligging, impactie en retentie van gebitselementen**
Afhankelijk van het psychosociaal functioneren, de geschatte behandelduur en de wens van patiënt en ouders zal orthodontisch ruimte verkrijgen en/of selectieve verwijdering van gebitselementen noodzakelijk zijn om een acceptabele situatie te verkrijgen tijdens de periode dat chirurgische behandeling niet geïndiceerd is. Bij de impactie van gebitselementen is de timing van ingrijpen van groot belang omdat anders een onoverzienbare lange behandelduur ontstaat of het gebitselement zelfs verloren gaat. Bij retentie van gebitselementen dienen deze te worden verwijderd om de verticale uitgroei van de processus alveolaris niet te verstoren.
- **Glazuur en dentine afwijkingen**
Glazuur en dentine afwijkingen komen regelmatig voor en kunnen leiden tot pijnklachten. Zij dienen op tijd behandeld te worden in een Centrum voor Bijzondere Tandheelkunde (CBT). Daarom gaat de voorkeur uit naar tijdige verwijzing door bijvoorbeeld huistandarts of specialist naar CBT op de leeftijd van 2 jaar. De kindertandarts werkzaam binnen CBT zal dan beoordelen of er aanvullende zorg nodig is en heeft een signalerende en preventieve rol (bv. mondhygiëne en voedingsadviezen bij sturen). Dit voorkomt overbodige invasieve ingrepen. Daarnaast kan een afwijkende vorm van de gebitselementen leiden tot relatieve groeistoornissen van de kaken.

4.4.6 Spraak-, taal- en voedingsproblemen

Behandeling

Voor de behandeling van kinderen met craniofaciale aandoeningen wordt verwezen naar de aanbevelingen in de richtlijn “Behandeling en zorg voor craniosynostose”. In deze richtlijn wordt monitoring van de spraak en de taal bij kinderen met sagittaalnaad synostose en syndromale craniosynostose op de leeftijd vanaf 2 jaar door standaard logopedisch onderzoek aanbevolen. Het is van belang om alle kinderen met een craniofaciale aandoening die risico hebben op het ontwikkelen van spraak- en taalproblemen op 2 jarige leeftijd voor standaard logopedisch onderzoek te zien. Een logopedist bepaalt op basis van het onderzoek of logopedische behandeling geïndiceerd is. Bij kinderen met voedingsproblemen is de logopedist in een eerder stadium betrokken, soms al vanaf de geboorte.

Logopedisch onderzoek

Bij uitval na een spraak-taalscreening op tweejarige leeftijd, bij zorgen van de ouders over de spraak- en taalontwikkeling, bij voedingsproblemen, of bij een niet-pluis gevoel over de spraak- en taalontwikkeling van professionals die betrokken zijn bij de zorg voor het kind, zal het kind getest worden. Voor en na operaties in het aanzetstuk zal een kind ook onderzocht worden. Voor de taalonderzoeken komt het kind bij een logopedist. Bij voedingsproblemen wordt het kind gezien door een Preverbale logopedist. Het onderzoek naar de klankproductie en de nasaliteit wordt verricht door een logopedist verbonden aan een Schisisteam.

Onderzoeksmateriaal en tests

Taalontwikkeling

- Communicatieve Intentie Onderzoek (CIO)⁸⁹
Doel: om het niveau van ontwikkeling van de communicatieve intentie vast te leggen. Het onderzoek is genormeerd voor kinderen van 1;4 tot en met 2;5 jaar.
- Schlichtingtest voor Taalbegrip⁹⁰
Doel: meet het begrip van gesproken zinnen van kinderen van 2;0 tot 7;0 jaar
- Schlichtingtest voor Taalproductie-II⁹¹
Onderdeel: Test voor Woordontwikkeling (meet de actieve woordenschat van kinderen van 2;0 tot 7;0 jaar)
Onderdeel: Test voor Zinsontwikkeling (meet de grammaticale productie door middel van uitlokking van zinnen door functionele imitatie van kinderen van 2;0 tot 7 jaar)
- CELF Preschool-2⁹²:
Doel: individueel identificeren van taalproblemen bij kinderen van 3 tot en met 6 jaar.
- CELF-4 NL⁹³:
Doel: individueel af te nemen instrument om taal- en communicatieproblemen bij kinderen en jongeren van 5-18 jaar te diagnosticeren.

Klankproductie en nasaliteit

- Computer Articulatie Instrument (CAI)⁹⁴.
Doel: articulatieontwikkeling beschrijven in vergelijking tot leeftijdsnormen, alsmede stellen differentiaaldiagnose (linguïstische, spraakmotorische, neurologische componenten).
- Klankproductie- en nasaliteitsonderzoek gebaseerd op Schisisonderzoek van Meyer⁹⁵.
- Acoustische nasometrie.
Doel: type nasaliteit en ernst.
- Beoordelen verstaanbaarheid door de omgeving middels Schaal voor verstaanbaarheid in de context: Nederlands⁹⁶.

Stemonderzoek

- Clinical Practice: bij heesheid en afwijkende scores bij nasometrie wordt een naso-endoscopie bij de KNO-arts aangevraagd ter beoordeling van de velumfunctie en de stembanden.

Klinische aanbevelingen

- Standaard logopedisch onderzoek (receptieve en productieve taalontwikkeling, spraakontwikkeling (consonantvorming, nasaliteit, verstaanbaarheid, communicatieve redzaamheid) bij kinderen vanaf de leeftijd van 24 maanden. Bij een afwijkende spraak- en taalontwikkeling is herhaling van gehooronderzoek en mogelijk ook psychologisch onderzoek geïndiceerd.
- Bij oudere kinderen of volwassenen spraak- en nasaliteitsonderzoek en stemonderzoek indien er sprake is van een operatie in het aanzetstuk.

Overige adviezen

- Communicatieve redzaamheid en verstaanbaarheid zijn van primair belang.
- Uit het oogpunt van preventie vroegtijdig logopedisch onderzoek/behandeling starten, vooral bij de kinderen met de hemifaciale microsomie zonder schisis.

4.4.7 Overige afwijkingen

Voor de onderstaande afwijkingen wordt verwezen naar de Richtlijn 'Behandeling en zorg voor craniosynostose' (NVPC 2010) en de bijbehorende patiëntenversie.

- Verhoogde intracraniele druk/Hydrocephalus
- Chiari I malformatie
- Visus-, refractie- en motiliteitsafwijkingen
- Extremitetsafwijkingen

4.4.8 Follow up

De leeftijd 18 jaar is daardoor geen grens voor behandeling. De behandeling van craniofaciale aandoeningen heeft een open eind.

4.4.9 Individueel zorgplan fase 3

De volgende aspecten worden in ieder geval door de regievoerend arts besproken.

Organisatie van de zorg

- Regievoerend arts, zorgcoördinator, hoofdbehandelaar(s) voor het betreffende behandeltraject en overige betrokken zorgverleners, hun taken en verantwoordelijkheden en hun deskundigheid van craniofaciale aandoeningen.
- Idealiter kunnen de regievoerend arts, de ouders, de patiënt en de overige leden van het multidisciplinaire team te allen tijde inzage hebben in het IZP. Dit is haalbaar indien er een elektronisch, gezamenlijk dossier is. De regievoerend arts bespreekt of en hoe dit realiseerbaar is.

Behandeling

- Multidisciplinaire informatie over de betreffende aandoening, de verwachtingen, het verloop van de aandoening en het zorgtraject aan:
 - ouders en patiënt:
 - verslag van MDO (eerste keer inclusief behandelplan);
 - tussentijds: mondelinge terugkoppeling;
 - kopie van brief van RA aan huisarts.
 - huisarts (brief).
- Individueel zorgplan:
 - RA en ouders bepalen samen de inhoud;
 - ouders beheren het IZP indien er geen elektronisch, gezamenlijk dossier beschikbaar is;
 - RA beheert het IZP indien er wel een elektronisch, gezamenlijk dossier beschikbaar is;
 - ZC ondersteunt de ouders bij het completeren van het individueel zorgplan;
 - evaluatie vindt periodiek plaats volgens afspraak tussen de RA, ouders en patiënt.
- Gezamenlijke voorbereiding op operatieve behandeling door werkwijze behandel fase en bijbehorend protocol te bespreken voorafgaand aan operatie, hierbij bespreken:
 - operatieve behandeling (welke methode, doel en uitvoering);
 - (eventuele) alternatieven;
 - (eventuele) complicaties;
 - peri-operatief:
 - pijnbestrijding
 - comorbiditeit, bv medicatieverstrekking
 - post-operatief:
 - wederzijdse verwachtingen van regievoerend arts/zorgcoördinator, verpleegafdeling en ouders t.a.v. de taken van de ouders in de periode direct na de operatie op de IC en op de kamer/verpleegafdeling tot aan ontslag. Hiernaast verstrekken van (non-)verbale schriftelijke informatie t.a.v. bijvoorbeeld wondverzorging, ondersteuning, douchen, geven van aangepaste voeding en medicijnen.
 - wie aan ouders doorgeeft wanneer de patiënt van de IC afgaat.
 - (de mogelijkheden van) kinderthuiszorg.

- prognose op korte en lange termijn;
- follow up;
- geschikte internetsite(s) voor informatie.
- Terugkoppeling resultaten operatieve behandeling, hierbij bespreken:
 - (niet) gerealiseerde doelen;
 - (mogelijke) complicaties op korte en lange termijn;
 - pijnbestrijding (peri- en postoperatieve periode).
- Vroegtijdig bespreken van de mogelijkheden van shared care. Hierbij wensen van de ouders inventariseren;
- Shared care: informeren van het BC;
- Begeleiding in zelfmanagement en het bespreken van:
 - de assertiviteit en proactiviteit van de patiënt en zijn systeem;
 - de draagkracht/draaglast van de patiënt en zijn systeem.

Zelfmanagement

- Therapietrouw ten aanzien van: consulten, advies, medicatie, kenbaar maken van klachten en problemen.
- Samenstellen IZP: behandelbeleid, afspraken, uitslagen en resultaten.
- Bij afwezigheid van elektronisch, gezamenlijk individueel zorgplan: in samenwerking met ZC het beheren van het individueel zorgplan voor ouders en patiënt ten aanzien van 1. wie de regievoerend arts, de zorgcoördinator en de hoofdbehandelaar(s) (voor een specifiek behandeltraject) zijn en 2. gemaakte afspraken met zorgverlener(s) en onderzoeks- of behandelresultaten.
- Bij aanwezigheid van elektronisch, gezamenlijk individueel zorgplan: toezien op/bewaken van een actueel individueel zorgplan.
- Regie over consulten: ouders en patiënt kunnen zelf (in overleg met en afhankelijk van de discipline en/of mogelijkheden het centrum) operatiedata plannen en overige therapieën (eventueel met ondersteuning van de zorgcoördinator).
- Shared care: contactgegevens verstrekken aan de betreffende arts in het BC (hoofdbehandelaar) met het verzoek alle onderzoeks- en behandelresultaten rechtstreeks aan RA van EC door te geven.
- Kennis opbouwen over mogelijkheden van shared care;
- Initiatief tot:
 - aanvullende zorg, zoals psychosociale begeleiding;
 - second opinion.
- Contact leggen met relevante patiëntenorganisaties, waaronder de patiënten- en oudervereniging Laposa ten aanzien van onder andere informatieverstrekking, advies/begeleiding en eventueel lotgenotencontact.
- Voorbereiding op transitie door alert te zijn op verantwoordelijkheden die passen bij leeftijd/ontwikkeling van het kind;

Psychosociale ondersteuning en begeleiding

- Bespreken en inschatten van psychologische/psychiatrische problematiek en bijbehorende psychosociale en emotionele begeleiding;
- Een kennismaking met een systeemgeoriënteerde hulpverlener wordt standaard aangeboden, met als doel het inschatten welke hulpverlener er al dan niet geboden moet worden of welke disciplines zouden moeten worden ingezet;
- Bespreken of eenmalige 'systemische taxatie' voldoende is of dat de taxatie of psychosociale begeleiding/behandeling gedurende het zorgtraject herhaald zou moeten worden, welke momenten de voorkeur hebben en wie hiertoe initiatief neemt (bijvoorbeeld expertisecentrum of huisarts);
- Introductie van relevante patiëntenorganisaties, waaronder de patiënten- en oudervereniging Laposa.

Transitiezorg

- Introduceren van transitiezorg; dit is afhankelijk van de (cognitieve) ontwikkeling van het kind, maar wordt doorgaans in de midden adolescentie (14-15 jaar) ingezet.
- Ondersteuning en lotgenotencontact patiënten- en oudervereniging Laposa.

4.5 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie (Fase 4)

Deze fase dient beschouwd te worden als een doorlopende fase die niet specifiek opvolgend is aan de voorafgaande fasen, maar door alle fasen van de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg heen loopt.

4.5.1 Indicatie

Binnen de fase Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie zijn de volgende subgroepen te onderscheiden:

- 1) Een baby met een craniofaciale aandoening en zijn systeem;
- 2) Een kind of adolescent met een craniofaciale aandoening en zijn systeem;
- 3) Een volwassene met een craniofaciale aandoening en zijn partner of systeem.

Onder 'systeem' wordt in deze zorgstandaard ouders, grootouders, broertjes, zusjes en andere nabije betrokkenen verstaan.

4.5.2 Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie

Een craniofaciale aandoening kan voor de patiënt en zijn systeem als bijzonder emotionele last worden ervaren. Het vroegtijdig inzetten van psychosociale zorg is niet alleen voor de patiënt en de ouders erg belangrijk, maar voor het hele gezin. Het monitoren van de individuele psychosociale last van de patiënt, de ouders en het gezin (op diverse contactmomenten) en het doorverwijzen voor extra ondersteuning kan verdere gezondheidsschade en mogelijke sociale isolatie en/of maatschappelijke disparticipatie voorkomen.

De regievoerend arts biedt standaard één maal per fase (Fase 1, 2 en 3) een gesprek aan bij de maatschappelijk werker en/of de psycholoog voor psychosociale begeleiding van de patiënt, de

ouders en/of het gezin. Het gehele multidisciplinaire team, maar de regievoerend arts en zorgcoördinator in het bijzonder, signaleert gedurende de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg een eventuele behoefte aan psychosociale begeleiding en/of maatschappelijke ondersteuning. Zij informeren elkaar hierover en, indien gewenst, verwijst de regievoerend arts naar een **maatschappelijk werker, psycholoog en/of pedagogisch medewerker**.

Maatschappelijk werker, psycholoog en/of pedagogisch medewerker

Binnen de zorg voor craniofaciale aandoeningen kán door de maatschappelijk werker, de psycholoog en/of de pedagogisch medewerker de onderstaande psychosociale zorg verleend worden:

- Voorbereiding op de ingrepen (pedagogische zorg);
- Praktisch/materiële hulpverlening;
- Ouderbegeleiding gericht op verwerking;
- Ouderbegeleiding gericht op gedragsproblematiek;
- Gezinstherapie gericht op gezinsproblemen t.g.v. de craniofaciale aandoening;
- Angstreductie d.m.v. voorbereiding pedagogische zorg;
- Angstreductie d.m.v. EMDR (psycholoog);
- Cognitieve gedragstherapie bij sociale angst;
- Psychotherapeutische gesprekken gericht op het creëren van ander zelfbeeld (psycholoog);
- Groepswork.

Ouders

Per leeftijdsfase zullen verschillende onderwerpen besproken worden, zoals de psychische belasting voor de ouders, de sociaal-emotionele ontwikkeling van het kind / de adolescent waarbij de bewustwording van de craniofaciale aandoening een aandachtspunt is. De 'weerbaarheid' van het kind, maar ook van de ouders, is hierbij erg belangrijk. De maatschappelijk werker zal de ouders informeren over de mogelijkheden van (externe) hulpverlening hierbij (bijvoorbeeld weerbaarheidstraining, cognitieve gedragstherapie of systeemtherapie). Ouders kunnen met vragen ten aanzien van de ontwikkeling en/of het gedrag van het kind ook terecht bij Integrale Vroeghulp (link: www.integralevroeghulp.nl).

Binnen de behandeling zal er in aanloop naar de schoolfase aandacht zijn voor de schoolkeuze. Niet alle kinderen kunnen gebruik maken van het reguliere onderwijs. Ouders kunnen voor informatie terecht bij Passend onderwijs (link: <http://www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/passend-onderwijs>) en voor ondersteuning bij MEE (www.mee.nl), jeugdzorg, gemeente (transitie wet jeugdzorg), educatieve voorziening binnen het ziekenhuis. Ouders kunnen bij het maken van een schoolkeuze voor hun kind gebruik maken van een (basis) stroomschema (www.passendonderwijs.nl/nieuws/stroomschemas-helpen-scholen-bij-uitvoeren-zorgplicht-2/). Voor de volgende type leerlingen is een stroomschema ontwikkeld:

- aanmelding van een nieuwe leerling in het primair onderwijs
- aanmelding van een nieuwe leerling in het voorgezet onderwijs
- aanmelding van een nieuwe leerling in het (voortgezet) speciaal onderwijs
- een leerling zit al op een reguliere school als blijkt dat hij extra ondersteuning nodig heeft

In deze zorgstandaard is ter illustratie het stroomschema ‘Aanmelding van een nieuwe leerling in het primair onderwijs’⁹⁷ opgenomen in **Bijlage 4 Stroomschema Passend onderwijs**.

Ouders kunnen met vragen over de ontwikkelingen rondom passend onderwijs terecht bij de maatschappelijk werker, de psycholoog, het JGZ team en/of MEE.

Ter voorbereiding op de schoolfase worden ouders bevraagd over de weerbaarheid van hun kind en in het bijzonder in relatie tot de schoolgang.

Indien er sprake is van een cognitief verminderd functioneren, is het mogelijk dat de patiënt niet of onvoldoende zou kunnen omgaan met de verantwoordelijkheid en aansprakelijkheid voor de eigen rechtshandelingen. Doorgaans is de patiënt met een cognitief verminderd vermogen bekend bij een of andere organisaties. Hierdoor zijn de ouders vaak op de hoogte van de mogelijkheden van een belangenbehartiger (curatele, bewind en mentorschap⁹⁸). Het behandelteam, en in het bijzonder de maatschappelijk werker, houdt bij of ouders hiervan op de hoogte zijn voordat de vroege adolescentie intreedt (ca. 12-14 jaar).

Kind

Per leeftijdsfase worden verschillende onderwerpen besproken, zoals de sociaal-emotionele ontwikkeling van het kind waarbij de bewustwording van de craniofaciale aandoening een aandachtspunt is, maar ook de ontwikkeling van het kind in relatie tot vriendschap / relatie. De ‘weerbaarheid’ van het kind is hierbij erg belangrijk. De maatschappelijk werker inventariseert de problematiek en zal het kind daarna informeren en adviseren over de mogelijk te volgen hulpverleningstrajecten. Deze kunnen systeemgericht, maar ook individueel van aard zijn. Indien nodig ondersteunen de hulpverleners uit het team naar specifieke hulpverlening extern.

Adolescent

Per leeftijdsfase zullen verschillende onderwerpen besproken worden, zoals de sociaal-emotionele ontwikkeling van de adolescent waarbij de bewustwording van de craniofaciale aandoening een aandachtspunt is, de ontwikkeling van de adolescent in relatie tot vriendschap en / of relatie, de gevolgen van de craniofaciale aandoening voor het relationeel functioneren, zelfvertrouwen, versieren en weerbaarheid. De hulpverleners zijn zich bewust van deze fase specifieke periode waarbij het belangrijk is aandacht te besteden aan o.a. het proces van loslaten bij ouders en het in gaan nemen van eigen verantwoordelijkheden door de jongere. Het psychosociale team kan hulpverlening bieden bij stagnerende processen in eerdergenoemde ontwikkelingen. De maatschappelijk werker kan hierover afstemmen met eventuele externe hulpverleners, zoals het JGZ team.

Bij verminderd cognitief functioneren van de adolescent, is het mogelijk dat er niet of onvoldoende omgegaan kan worden met de verantwoordelijkheid en aansprakelijkheid voor de eigen rechtshandelingen. De maatschappelijk werker bespreekt met de adolescent (en de ouders) de noodzaak van een belangenbehartiger (curatele, bewind en mentorschap⁹⁹).

(Jong) Volwassene

Per leeftijdsfase zullen verschillende onderwerpen besproken worden, zoals de ontwikkeling van de (jong) volwassene in relatie tot vriendschap en / of relatie, de gevolgen van de craniofaciale aandoening voor het relationeel functioneren, zelfvertrouwen, versieren en weerbaarheid. De maatschappelijk werker inventariseert de problematiek en zal de (jong) volwassene daarna informeren en adviseren over de mogelijk te volgen hulpverleningstrajecten. Deze kunnen systeemgericht, maar ook individueel van aard zijn. Indien nodig ondersteunen de hulpverleners uit het team naar specifieke hulpverlening extern.

Gezin / omgeving

De craniofaciale aandoening kan een grote invloed hebben op andere gezinsleden. Ouders zullen de aandoening van hun kind moeten verwerken en een plaats moeten geven. Hierbij is het belangrijk dat ouders ook aandacht houden voor eventuele andere kinderen in het gezin. De maatschappelijk werker informeert en adviseert de ouders over de mogelijkheden van begeleiding van het hele gezin. Hierbij wordt o.a. (het herhalen van) een systemische taxatie, ouderbegeleiding en systeemtherapie besproken. Ook in het geval van een (jong) volwassene met een partner behoort systeemtherapie tot de mogelijkheden. De maatschappelijk werker en / of de psycholoog van een craniofaciaal team behandelen c.q. begeleiden de patiënt en zijn systeem bij psychosociale problemen ten gevolge van de craniofaciale aandoening.

4.5.3 Individueel zorgplan fase 4

Het individueel zorgplan ten aanzien van psychosociale begeleiding en ondersteuning kan als integraal onderdeel van de zorg gezien worden. De onderstaande aspecten worden afhankelijk van de zorgbehoeften van het kind, adolescent, (jong) volwassene met een craniofaciale aandoening, ouders en / of partner besproken met een maatschappelijk werker en/of psycholoog. De betrokken zorgverlener is verantwoordelijk voor de terugkoppeling aan de regievoerend arts.

- Psychosociale en emotionele begeleiding en ondersteuning voor ouder, kind, (jong) volwassene en/of gezin/relatie wordt standaard aangeboden; systemische hulpverlening en ouderbegeleiding bij een systeemgeoriënteerde hulpverlener t.a.v.:
 - de impact van het hebben van aangeboren craniofaciale aandoening;
 - de impact van het hebben van een kind met een aangeboren craniofaciale aandoening;
 - verwerking;
 - de effecten van de craniofaciale aandoening op het gezin c.q. relatie;
 - de sociaal- emotionele ontwikkeling en het gedrag van de patiënt.
- Psychologische begeleiding door een klinisch/gz psycholoog gericht op;
 - Uiterlijk gerelateerde klachten
 - Angstklachten
 - Post traumatische stress klachten
 - Gedragsproblemen tgv van de aandoening

- Eenmalige of herhaaldelijke 'systemische taxatie', welke momenten hebben de voorkeur (bijvoorbeeld de multidisciplinaire craniofaciale poli's) en wie neemt hiertoe initiatief (bijvoorbeeld expertisecentrum in overleg met huisarts);
- Shared care met afstemming tussen expertisecentrum, behandelcentrum en eventueel 1^e lijns therapeut(en) en school.
- Lotgenotencontact, in het bijzonder voor jongeren met een craniofaciale aandoening:
 - Coördinatie vanuit het expertisecentrum;
 - Introductie van/verwijzing naar relevante patiëntenorganisaties, waaronder patiënten- en oudervereniging Laposa.
- (Voorbereiding) schoolperiode:
 - schoolkeuze (Passend onderwijs);
 - samenwerking ouders, zorgverleners (regievoerend arts, zorgcoördinator) leerkracht en eventueel schoolmaatschappelijk werker;
 - ondersteuning praktische zaken (MEE; Integrale Vroeghulp);
 - mogelijkheden rol/taak jeugdarts of –verpleegkundige (JGZ).
- Informatievoorziening:
 - verstrekken van betrouwbare websites;
 - ondersteuning voor ouders bij de zorg voor hun kind met een craniofaciale aandoening.
- Therapietrouw ten aanzien van consulten, advies, medicatie, kenbaar maken van klachten en problemen.

5 Generieke zorg

De generieke thema's voor zeldzame aandoeningen zijn door VSOP ontwikkeld binnen het kader van het project 'Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: De patiënt centraal'. Ze zijn dynamisch en aan ontwikkeling onderhevig. Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) streeft er naar om de generieke thema's actueel te houden. Voor een overzicht en een volledige beschrijving per thema kan www.zorgstandaarden.net geraadpleegd worden. Voor deze zorgstandaard is gekozen voor de onderstaande thema's.

- **Concentratie en organisatie van zorg (Visiedocument)**
- **Communicatie en voorlichting**
- **Genetica**
- **Preconceptie- en prenatale zorg**
- **Psychosociale zorg**
- **Zelfmanagement**
- **Registraties/patiëntenregisters**
- **Transitie (verstandelijk beperkt) in ontwikkeling (Zorgmodule)**

6 Kwaliteitsinformatie

6.1 Algemene kwaliteitscriteria vanuit patiëntenperspectief

De onderstaande kwaliteitscriteria zijn vanuit patiëntenperspectief opgesteld. Er is een opsplitsing gemaakt in criteria die voor het gehele zorgtraject gelden en criteria specifiek voor één (of meerdere) fase(n).

- De regievoerend arts en zorgcoördinator zijn bekend met de complexe craniofaciale aandoeningen en de gevolgen daarvan op de korte en lange termijn.
- In het expertisecentrum zijn er tenminste twee specialisten die als regievoerend arts kunnen optreden.
- De regievoerend arts werkt volgens de zorgstandaard.
- De regievoerend arts informeert de huisarts en (in overleg met de ouders) de jeugdarts (bij met name kinderen < vier jaar) 1. bij aanvang van de behandeling (na diagnosestelling) over de aandoening zelf en het behandelplan van de betreffende patiënt en 2. gedurende de behandeling over de voortgang (multidisciplinair overleg).
- De regievoerend arts informeert de ouders en de patiënt bij aanvang van alle fasen wie het eerste aanspreekpunt is voor medisch inhoudelijke vragen (regievoerend arts of zorgcoördinator) en wie in fase 2 en 3 het eerste aanspreekpunt voor niet-medisch inhoudelijke vragen (zorgcoördinator).
- Een individueel zorgplan komt tot stand op basis van gezamenlijke besluitvorming van de regievoerend arts, de ouders en de patiënt. Het wederzijds uitwisselen van informatie is hiervoor een voorwaarde.
- Indien de technische middelen van het expertisecentrum het toelaten en de privacy is gewaarborgd, wordt er bij de zorg voor alle patiënten met een craniofaciale aandoening gebruik gemaakt van een elektronisch, gezamenlijk dossier, waarbij de ouders, de patiënt en alle betrokken zorgverleners (van het expertisecentrum, de huisarts en eventueel een behandelend arts in een behandelcentrum) te allen tijde de mogelijkheid hebben om het elektronisch, gezamenlijk individueel zorgplan in te zien.
- Bij een elektronisch dossier is de RA verantwoordelijk voor de inhoud van het individueel zorgplan en wordt het individueel zorgplan beheerd door de zorgcoördinator.
- Indien de technische middelen van het expertisecentrum het niet toelaten om met een elektronisch, gezamenlijk individueel zorgplan/dossier te werken, worden ouders in de

gelegenheid gesteld ook zelf een individueel zorgplan samen te stellen. De regievoerend arts en/of zorgcoördinator stelt op verzoek van ouders en/of patiënt in alle fasen van zorg alle relevante informatie ter beschikking voor het individueel zorgplan voor ouders en patiënt (bijvoorbeeld verslag van MDO, kopie van correspondentie van regievoerend arts aan huisarts of in geval van shared care kopie correspondentie van behandelend arts aan regievoerend arts).

- Het individueel zorgplan wordt (periodiek) geëvalueerd door de regievoerend arts met de ouders en de patiënt. Wanneer deze evaluatie plaatsvindt, bepaalt de regievoerend arts in overleg met de ouders en de patiënt.
- De ouders en de patiënt worden door de regievoerend arts/zorgcoördinator standaard één maal per fase (1. Vroegtijdige onderkenning en preventie, 2. Diagnose en 3. Behandeling en begeleiding) een gesprek bij de maatschappelijk werker en/of de psycholoog aangeboden voor psychosociale begeleiding van het individu en/of gezin.
- Een systemische taxatie en de systeemtherapie wordt standaard door een systeemgeoriënteerde therapeut uitgevoerd.
- Alle betrokken zorgverleners zijn zich bewust van de wijze van communiceren met de ouders en de patiënt (empathie, bejegening en niveau van cognitief functioneren).
- Tijdens een consult van het craniofaciaal team met de ouders (en het kind) is in ieder geval de regievoerend arts aanwezig. Indien hij (onverwacht) afwezig is, worden de ouders en de patiënt zo spoedig mogelijk hiervan op de hoogte gebracht. Ouders worden ook spoedig geïnformeerd over wijziging van arts bij een operatieve ingreep. De ouders en de patiënt krijgen in beide situaties de keuze voorgelegd 1. eenmalige overname (door wie) of 2. verplaatsen afspraak. Alleen als de ouders en de patiënt van te voren hebben ingestemd met een eenmalige overname, kan het consult doorgang vinden.

6.2 Fase-specifieke kwaliteitscriteria vanuit patiënten perspectief

Fase 1: Vroegtijdige onderkenning en preventie

- Verloskundig zorgverlener(s), huisarts, kinderarts, jeugdarts en –verpleegkundige leggen bij herkenning van een craniofaciale aandoening en bij twijfel over een eventuele craniofaciale aandoening direct contact met doorgaans een kinderarts in een algemeen ziekenhuis (2^e lijn).
- De ouders en de patiënt worden (in fase 1 of 2) door de regievoerend arts/zorgcoördinator gewezen op relevantie ouder- en patiëntenorganisaties, waaronder Laposa. Hierbij wordt (eenmalig) de folder/flyer met algemene informatie en contactgegevens van Laposa verstrekt.

Fase 2: Diagnose

- De toegangstijd voor de klinische diagnostiek in een algemeen ziekenhuis is bij voorkeur één tot zes weken, mits de conditie van de patiënt dit toelaat.
- De toegangstijd voor het genetisch en dysmorfologisch onderzoek in een expertisecentrum is maximaal twee weken.
- In geval van craniosynostose informeert de regievoerend arts/zorgcoördinator ouders over de beschikbaarheid van de patiëntenversie Richtlijn 'Behandeling en zorg voor craniosynostose'.

Fase 3: Multidisciplinaire behandeling

- De toegangstijd voor de behandeling in een expertisecentrum voor craniofaciale aandoeningen wordt op individuele basis, afhankelijk van de ernst van de aandoening, bepaald en is maximaal zes weken.
- De zorgcoördinator coördineert de transitiezorg: de (start van de) voorbereiding, de afronding in het kinderziekenhuis en de overgang naar het volwassen ziekenhuis.
- Het expertisecentrum heeft aantoonbare afspraken met behandelcentra bij shared care over de behandeling en de terugkoppeling aan regievoerend arts.
- De regievoerend arts bespreekt met de ouders en de patiënt de mogelijkheden van shared care en hun wensen daarbij 1. bij de aanvang van fase 3 (multidisciplinaire behandeling), 2. indien daar aanleiding toe is tussentijds en 3. op verzoek van de ouders en de patiënt.
- Na een chirurgische ingreep aan de schedel of uitgebreide orthognathisch-chirurgische ingrepen (le Fort III en/of I distractie, mandibulaire distractie) komt de patiënt bij voorkeur op een aparte kamer te liggen (indien (de organisatie van) het centrum het toelaat).
- De regievoerend arts/zorgcoördinator informeert ouders over de mogelijkheid om na een chirurgische ingreep gedurende de opname op de IC in het Ronald McDonald Huis te verblijven.
- De regievoerend arts/zorgcoördinator informeert ouders over de mogelijkheid om één ouder, na een chirurgische ingreep gedurende de opname op de verpleegafdeling, dag en de nacht bij het kind te laten verblijven.
- Indien de patiënt 18 jaar of ouder is en opgenomen op een volwassenen afdeling, dan biedt de regievoerend arts (als de bezoeksregels van het betreffende ziekenhuis daarvoor de ruimte geeft) de ouders/relatie de mogelijkheid aan om na de chirurgische ingreep, buiten de bezoektijden om, de hele dag bij hun kind/relatie te kunnen zijn.

- De zorgcoördinator bespreekt met de ouders voorafgaand aan een chirurgische ingreep welke taken van de ouders worden verwacht t.a.v. 1. de periode direct na de operatie op de IC en 2. de periode op de kamer/verpleegafdeling tot aan ontslag.

Fase 4: Psychosociale begeleiding en maatschappelijke participatie

- Psychosociale begeleiding voor de patiënt, de ouders en het gezin wordt standaard door de regievoerend arts/zorgcoördinator aangeboden, waarbij de regievoerend arts/zorgcoördinator met de ouders en de patiënt (indien gewenst herhaaldelijk) de mogelijkheden van psychosociale begeleiding in relatie tot het gehele gezin bespreekt (systemische taxatie en systeemtherapie).
- De maatschappelijk werker en / of de psycholoog attendeert de ouders met een kind van 3 jaar op vroegtijdig oriënteren op een geschikte school en begeleidt, in overleg met betrokken externe hulpverleners, bijvoorbeeld het JGZ team, de ouders in de schoolkeuze.
- De maatschappelijk werker bespreekt de mogelijkheden en de meerwaarde van lotgenotencontact.

Literatuur en Bronnen

Akram A, McKnight MM, Bellardie H, Beale V, Evans RD. Craniofacial malformations and the orthodontist. *Br Dent J.* Feb 16;218(3):129-41. 2015.

American Cleft Palate-Craniofacial Association, Parameters for Evaluation and Treatment of Patients with Cleft Lip/Palate or Other Craniofacial Anomalies Revised 2009.

D'Antonio LL, Rice RD, Fink SC. Evaluation of pharyngeal and laryngeal structure and function in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Cleft Palate Craniofac J* 35: 333-341. 1998.

Breugem CC, Kon M. Microtie: an update. *Nederlands tijdschrift voor Plastische Chirurgie* 02/2013: 2013(1).

Blum RW, Garell D, Hodgman CH, Jorissen TW, Okinow NA, Orr DP, and Slap GB. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine. *J. Adolesc. Health Off. Publ. Soc. Adolesc. Med.*, vol. 14, no. 7, pp. 570–576, Nov. 1993.

Burn J, et al. New dysmorphic syndrome with choanal atresia in siblings. *Clinical Dysmorphol* 1(3):137-44, 1992.

Caron CJJM, Pluijmers BI, Joosten KFM, Mathijssen IMJ, van der Schroeff MP, Dunaway DJ, Wolvius EB, Koudstaal MJ. Obstructive sleep apnoea in cranofacial microsomia: a systematic review. *Int. J. Oral Maxillofac. Surg.* 44:592-598. 2015.

Caron CJJM, Pluijmers BI, Joosten KFM, Mathijssen IMJ, van der Schroeff MP, Dunaway DJ, Wolvius EB, Koudstaal MJ. Feeding difficulties in craniofacial microsomia: a systematic review. *Int. J. Oral Maxillofac. Surg.* Article in press.

College voor zorgverzekeringen. Consultatiedocument Toetsingskader kwaliteitsstandaarden en meetinstrumenten. Diemen. 2013.

Coördinatieplatform Zorgstandaarden. Raamwerk individueel Zorgplan. Den Haag, ZonMw. 2012.

Coördinatieplatform Zorgstandaarden. Zorgstandaard in Model. Den Haag, ZonMw. 2010.

Czeschik JC, Voigt C, Alanay Y, Albrecht B, Avci S, Fitzpatrick D, Goudie DR, Hehr U, Hoogeboom AJ, Kayserili H, Simsek-Kiper PO, Klein-Hitpass L, Kuechler A, López-González V, Martin M, Rahmann S, Schweiger B, Splitt M, Wollnik B, Lüdecke HJ, Zeschnigk M, Wieczorek D. Clinical and mutation data in 12 patients with the clinical diagnosis of Nager syndrome. *Hum Genet.* 2013 Aug;132(8):885-98. doi: 10.1007/s00439-013-1295-2. Epub Apr 9. 2013.

Diseases, E.U.C.o.E.o.R., Part III: Activities in EU member states and other european countries: The Netherlands, in 2011 Report on the state of the art of rare disease activities in Europe. 2011, EU.

Drewes HW, Boom JHC, Graafmans WC, Struijs, JN, and Baan CA. Effectiviteit van disease management. Een overzicht van de (internationale) literatuur. RIVM, 260131001, 2008.

Forrest CB, et al. The case for a global rare-diseases registry. Lancet 377(9771): p. 1057-9, 2010.

Funayama E, Igawa HH, Nishizawa N, et al. Velopharyngeal insufficiency in hemifacial microsomia: analysis of correlated factors. Otolaryngol Head Neck Surg 136: 33-37, 2007.

Gliklich R. and Dreyer N. Registries for Evaluating Patient Outcomes: A User's Guide to Registries Evaluating Patient Outcomes: Summary. 2007, Agency for Healthcare Research and Quality.

Guyette TW, Polley JW, Figueroa A, et al. Changes in speech following unilateral mandibular distraction in patients with hemifacial microsomia. Cleft Palate Craniofac J 38: 179-184, 2001.

Hoving EW, Vermeij-Keers C, Mommaas-Kienhuis AM, Hartwig NG. Separation of neural and surface ectoderm after closure of the rostral neuropore. Anat Embryol (Berl). 182(5):455-63. 1990.

Inspectie voor de volksgezondheidszorg. Basisset Kwaliteitsindicatoren ziekenhuizen 2014. 2013.

Janulewicz J, Costello BJ, Buckley MJ, et al. The effects of Le Fort I osteotomies on velopharyngeal and speech functions in cleft patients. J Oral Maxillofac Surg 62: 308-314, 2004.

Jenkins D, Seelow D, et al. RAB23 Mutations in Carpenter Syndrome Imply an Unexpected Role for Hedgehog Signaling in Cranial-Suture Development and Obesity. Am J Hum Genet 80:1162-1170. 2007.

Kayserili H, Altunoglu U, Ozgur H, et al. Mild nasal malformations and parietal foramina caused by homozygous ALX4 mutations. Am J Med Genet Part A 158A;2012:236-44.

KNMG, V&VN, KNOV, KNGF, KNMP, NIP, NVZ, NFU, GGZ Nederland, NPCF. Handreiking verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg. Januari 2010.

Kunst H, Admiraal R, Cremers C. Congenitale vormen van slechthorendheid. In serie Bijblijven: Gehoorstoornissen, 20/7:33-41, 2004.

Lowry RB. The Nagai syndrome (acrofacial dysostosis): evidence for autosomal dominant inheritance. Birth Defects Orig Artic Ser. 13(3C):195-202, 1977.

Mathijssen IMJ, van Veelen MLC, Borstlap WA, Dely HHK, Wolvius EB, berge SJ, van der Meulen JNNM, van Adrichem LNA, Dammers R, de Jong THR, Koudstaal MJ, van Lindert EJ. Centralisatie van

cranosynostose in Nederland. Het proces om van vijf centra terug te gaan naar twee. Tijdschrift voor Kindergeneeskunde 82(3), 2014.

McCarthy JG, Warren SM, Bernstein J, Burnett W, Cunningham ML, Edmond JC, Figueroa AA, Kapp-Simon KA, Labow BI, Peterson-Falzone SJ, Proctor MR, Rubin MS, Sze RW, Yemen TA; Craniosynostosis Working Group. Parameters of care for craniosynostosis. Cleft Palate Craniofac J. Jan;49 Suppl:1S-24S. 2012.

Meyer M. Het logopedisch onderzoek van kinderen, geboren met een schisis. Werkgroep logopedie van de Nederlandse vereniging voor schisis en craniofaciale afwijkingen. Amsterdam: ZonMW/Vu medisch centrum. 2003.

Merrill AE, Bochukova EG, Brugger SM, Ishii M, Pilz DT, Wall SA, Lyons KM, Wilkie AO, Maxson RE Jr. Cell mixing at a neural crest-mesoderm boundary and deficient ephrin-Eph signaling in the pathogenesis of craniosynostosis. Hum Mol Genet. Apr;15;15(8):1319-28. 2006.

Nieminen P, Morgan NV, Fenwick AL, Parmanen S, Veistinen L, Mikkola ML, van der Spek PJ, Giraud A, Judd L, Arte S, Brueton LA, Wall SA, Mathijssen IM, Maher ER, Wilkie AO, Kreiborg S, Thesleff I. Inactivation of IL11 signaling causes craniosynostosis, delayed tooth eruption and supernumerary teeth. Am. J. Hum. Genet. 89: 67-81, 2011.

Njio BJ, Stenvik A, Ireland RS Prah-Andersen B. Euro-qual, European orthodontic quality manual. IOS Press. 1999.

Ongkosuwito EM, de Gijt P, Wattel E, Carels CE, Kuijpers-Jagtman AM. Dental development in hemifacial microsomia. J Dent Res. Dec;89(12):1368-72, 2010.

Ongkosuwito EM, van Neck JW, Wattel E, van Adrichem LN, Kuijpers-Jagtman AM. Craniofacial morphology in unilateral hemifacial microsomia. Br J Oral Maxillofac Surg. Dec;51(8):902-7. 2013.

Ongkosuwito EM, van Vooren J, van Neck JW, Wattel E, Wolvius EB, van Adrichem LN, Kuijpers-Jagtman AM. Changes of mandibular ramal height, during growth in unilateral hemifacial microsomia patients and unaffected controls. J Craniomaxillofac Surg. Mar;41(2):92-7. 2013.

Paes EC, Mink van der Molen AB, Muradin MSM, Speleman L, Sloot F, Kon M, Breugem CC. A systematic review on the outcome of mandibular distraction osteogenesis in infants suffering Robin sequence. Clin Oral Invest 17:1807-1820. 2013.

Patel KB, Sullivan SR, Murthy AS, et al. Speech outcome after palatal repair in nonsyndromic versus syndromic Robin sequence. Plast Reconstr Surg 130: 577e-584e, 2012.

Pereira V, Sell D, Ponniah A, et al. Midface osteotomy versus distraction: the effect on speech, nasality, and velopharyngeal function in craniofacial dysostosis. *Cleft Palate Craniofac J* 45: 353-363, 2008.

Plomp RG, Bredero-Boelhouwer HH, Joosten KFM, Wolvius EB, Hoeve HLJ, Poublon RML, Mathijssen IMJ. Obstructive sleep apnoea in Treacher Collins syndrome: prevalence, severity and cause. *Int. J. Oral Maxillofac. Surg.* 41:696-701. 2012.

Plomp RG, Versnel SL, Van Lieshout MJS, Poublon RML, Mathijssen IMJ. Long-term assessment of facial features and functions needing more attention in treatment of Treacher Collins syndrome. *Journal of Plastic, Reconstructive & Aesthetic Surgery* 66: E217-E226. 2013.

Pluijmers BI, Caron CJJM, Dunaway DJ, Wolvius EB, Koudstaal MJ. Mandibular reconstruction in the growing patient with unilateral craniofacial microsomia: a systematic review. *Int. J. Oral Maxillofac. Surg.* 43:286-295. 2014.

Reitsma JH, Elmi P, Ongkosuwito EM, Buschang PH, Prah-Andersen B. A longitudinal study of dental arch morphology in children with the syndrome of Crouzon or Apert. *Eur J Oral Sci.* Aug;121(4):319-27, 2013.

Reitsma JH, Ongkosuwito EM, van Wijk AJ, Prah-Andersen B. Patterns of tooth agenesis in patients with crouzon or apert syndrome. *Cleft Palate Craniofac J.* Mar;51(2):178-83, 2014.

Reitsma JH, Balk-Leurs IH, Ongkosuwito EM, Wattel E, Prah-Andersen B. Dental maturation in children with the syndrome of crouzon and apert. *Cleft Palate Craniofac J.* Nov;51(6):639-44, 2014.

Royal College of Nursing, Transitiezorg voor adolescenten. Richtlijn voor verpleegkundigen, Richtlijn, 2008.

RVZ Raad in gezondheidszorg. Medisch-specialistische zorg in 20/20; Dichtbij en ver weg. Den Haag September 2011.

Sailer, HF. Personal communication. Pre-congress course in Cranio-Facial Surgery, Zurich, 03/07.09. 1990

Shipster C, Hearst D, Somerville A, Stackhouse J, Hayward R, Wade A. Speech, language, and cognitive development in children with isolated sagittal synostosis. *Dev Med Child Neurol.* Jan;45(1):34-43, 2003.

Shprintzen RJ, et al. Velopharyngeal insufficiency in the facio-auriculo-vertebral malformation complex. *Cleft Palate J.* Apr;17(2):132-7. 1980.

Simerka, P. Aanbevelingen van de raad betreffende een optreden op het gebied van zeldzame ziekten, D.r.v.d.E. Unie, Editor. 2009, Europese Unie. P. 7-10.

Staveren van R. Gezamenlijke besluitvorming in de praktijk. Patiëntgerichte gespreksvaardigheden. Ned Tijdschr Geneeskd. 2011;155:A3777.

Tessier P. Anatomical classification facial, cranio-facial and latero-facial clefts. J Maxillofac Surg.1976;4:69
92.

Tessier, P. Craniofacial surgery in syndromic craniosynostosis, pp. 321 – 411. In: Cohen MM (ed.) Craniosynostosis: diagnosis, evaluation and management. 6th ed. Raven, New York. 1986.

Thouvenin B, Djadi-Prat J, Chalouhi C, Pierrot S, Lyonnet S, Couly G, Abadie V. Developmental outcome in Pierre Robin sequence: a longitudinal and prospective study of a consecutive series of severe phenotypes. Am J Med Genet A. 2:312-9, 2013.

Tirumandas M., Sharma A., Gbenimacho I., Shoja MM., Tubbs R.S., Oakes W.J., Loukas M. Nasal encephaloceles: a review of etiology, pathophysiology, clinical presentations, diagnosis, treatment, and complications. Child Nerv Syst 29:739-744. 2013.

Twigg SRF, Kan R, Babbs C, et al. Mutations of ephrin-B1 (EFNB1), a marker of tissue boundary formation, cause craniofrontonasal syndrome. Proc Nat Acad Sci ;101:8652-7 2004.

Twigg SRF, Versnel SL, Nurnberg G, et al. Frontorhiny, a distinctive presentation of frontonasal dysplasia caused by recessive mutations in the ALX3 homebox gene. Am J Hum Genet 84:698-705. 2009.

Twigg SRF, Lloyd D, et al. Mutations in Multidomain Protein MEGF8. Identity a Carpenter Syndrome Subtype Associated with Defective Lateralization. Am J Hum Genet 91:897-905. 2012.

Twigg SRF, Vorgia E, McGowan SJ, Peraki I, Fenwick AL, Sharma VP, Allegra M, Zaragkoulias A, Sadighi Akha E, Knight SJL, Lord H, Lester T, Izatt L, Lampe AK, Mohammed SN, Stewart FJ, Verloes A, Wilson LC, Healy C, Sharpe PT, Hammond P, Hughes J, Taylor S, Reduced dosage of ERF causes complex craniosynostosis in humans and mice and links ERK1/2 signaling to regulation of osteogenesis. Nat Genet 45:308-313, 2013.

Uz E, Alanay Y, Aktas D, et al. Disruption of ALX1 causes extreme microphthalmia and severe facial clefting: expanding the spectrum of autosomal-recessive ALX-related frontonasal dysplasia. Am J Hum Genet 86:789-96, 2013.

Vajda, I. Patientenregisters bij zeldzame aandoeningen. VSOP, 2012.

Van den Elzen MEP, Versnel SL, Wolvius EB, et al. Long-term results after 40 years experience with treatment of rare facial clefts: part 2 – symmetrical median clefts. J Plast Reconstr Aesthet Surg 64:1334-52, 2011.

Van der Meulen JC, Mazzola R, Vermeij-Keers C, et al. A Morphogenetic classification of craniofacial malformations. *Plast Reconstr Surg*. 71:560-572. 1983.

Van der Vlugt MD, Van der Meulen JJM, et al. Cognitive and Behavioral Functioning in 82 Patients with Trigenocephaly. *Plast Reconstr Surg*. 130:885-893. 2012.

Van Lieshout MJS, Joosten KFM, Hoeve HLJ, Mathijssen IMJ, Koudstaal MJ, Wolvius EB. Unravelling Robin Sequence: Considerations of Diagnosis and Treatment. *The Laryngoscope* 124:E203-E209. 2014.

Vargervik K, Rubin MS, Grayson BH, Figueroa AA, Kreiborg S, Shirley JC, Simmons KE, Warren SM. Parameters of care for craniosynostosis: dental and orthodontic perspectives. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*. Apr;141(4 Suppl):S68-73. 2012.

Versnel SL. Let's Face It: Oorzaken, behandeling en gevolgen van zeldzame aangezichtsspleten (Proefschrift). *Nederlands tijdschrift voor Plastische Chirurgie*. 37-38: 2011(1).

Vissers LELM, Cox TC, Maga AM, Short KM, Wiradjaja F, Janssen IM, Jehee F, Bertola D, Liu J, Yagnik G, Sekiguchi K, Kiyozumi D, van Bokhoven H, Marcelis C, Cunningham ML, Anderson PJ, Boyadjiev SA, Passos-Bueno MR, Veltman JA, Smyth I, Buckley MF, Roscioli T. Heterozygous mutations of *FREM1* are associated with an increased risk of isolated metopic craniosynostosis in humans and mice. *Plos Genetics* 7(9) e1002278, 2011.

Versnel SL, Van den Elzen MEP, Wolvius EB, Biesmeijer CS, Vaandrager JM, Van der Meulen JC, Mathijssen IMJ. Long-term results after 40 years experience with treatment of rare facial clefts: Part 1-oblique and paramedian clefts. *Journal of Plastic, Reconstructive & Aesthetic Surgery*. 64:1334-43. 2011.

Wagner, EH, Austin BT, Davis C, Hindmarsh M, Schaefer J, and Bonomi A, "Improving chronic illness care: translating evidence into action," *Health Aff. Proj. Hope*, vol. 20, no. 6, pp. 64-78, 2001.

Wieczorek D, Newman WG, et al. Compound Heterozygosity of Low-Frequency Promoter Deletions and Rare Loss-of-Function Mutations in *TXNL4A* Causes Burn-McKeown Syndrome. *Am J Hum Genet* 95:698-707. 2014.

Witt PD, Mykатыn T, Marsh JL, et al. Need for velopharyngeal management following palatoplasty: an outcome analysis of syndromic and nonsyndromic patients with Robin sequence. *Plast Reconstr Surg* 99: 1522-1529, 1997.

Zöller JE, Kübler AC, Lorber WD, Mühling JFH. *Kraniofaziale Chirurgie. Diagnostik und Therapie kraniofazialer Fehlbildungen*. Georg Thieme Verlag, Stuttgart – New York; p 26 – 27; 2003.

Relevante kwaliteitsstandaarden

National Craniofacial Standards, The Department of Health, UK. Document control: Dr Bill Gutteridge 2003.

Parameters for Evaluation and Treatment of Patients with Cleft Lip/Palate or Other Craniofacial Anomalies, American Cleft Palate-Craniofacial Association Revised 2009.

Richtlijn 'Behandeling en zorg voor craniosynostose', zoals vastgesteld door de Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie (NPVC), 2010.

Richtlijn 'Contactmomenten Basistakenpakket Jeugdgezondheidszorg 0-19 jaar', zoals vastgesteld door de Jeugdgezondheidszorg (JGZ), 2013.

Richtlijn 'Etiologisch onderzoek bij slechthorendheid op de kinderleeftijd', zoals vastgesteld door de Vereniging Klinische Genetica Nederland (NVKG), 2012.

Richtlijn 'Mondzorg voor jeugdigen', zoals vastgesteld door de Nederlandse Vereniging voor Kindertandheelkunde (NVvK), 2013.

Richtlijn 'OSAS bij kinderen', Nederlandse Vereniging voor KNO-heelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied, 2013.

Richtlijn 'Postoperatief traject', Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie (NVA), 2013.

Richtlijn 'Postoperatieve pijn', Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie (NVA), 2012.

Richtlijn 'Preoperatieve traject', Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie (NVA), 2010.

Richtlijn 'Preventie, signalering en aanpak van voorkeurshouding en schedelvervorming, Nederlands Centrum Jeugdzorg (NJC), 2012.

Richtlijnen 'Neonatale gehoordiagnostiek en gehoorzorg 0-4 jarigen', vastgesteld door de Federatie van Nederlandse audiologische centra, 2014.

Standaard 'Onderzoek van de pasgeborene', zoals vastgesteld door het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG), 2001.

Standaard 'Otitis media met effusie', zoals vastgesteld door het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG), 2005.

Brochure

Vaandrager JM, Prah-Andersen B, Niermeyer MF, Heinemann – de Boer J. Aangeboren afwijkingen van het gezicht en de schedel. Brochure medische zorg. Tweede herziene editie: Adrichem van, LNA. Laposa, 2005.

Websites

www.bosk.nl

www.erfelijkheid.nl

www.eucerd.eu

www.mee.nl

www.orpha.net

www.passendonderwijs.nl/nieuws/stroomschemas-helpen-scholen-bij-uitvoeren-zorgplicht-2/

www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/passend-onderwijs

www.stichtinghoofdzaak.nl/onderzoek/raul-plomp

www.zichtopzeldzaam.nl

Afkortingen en begrippenlijst

AZ	Algemeen ziekenhuis
BC	Behandelcentrum
BOSK	Bond Ouders Spastische Kinderen: een belangenvereniging die zich inzet voor mensen met een motorische beperking en hun ouders
CBT	Centrum voor Bijzondere Tandheelkunde
CJG	Centrum voor Jeugd en Gezin
EC	Expertisecentrum
Fenac	Federatie van Nederlandse audiologische centra
HB	Hoofdbehandelaar
IZP	Individueel zorgplan
JGZ	Jeugd Gezondheidszorg
Laposa	Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en / of Aangezichtsafwijkingen
NFU	Nederlandse Federatie Universitair Medische Centra
NVSCA	Nederlandse Vereniging Schisis en Craniofaciale Afwijkingen
NVPC	Nederlandse Vereniging Plastische Chirurgie
NVRG	Nederlandse Vereniging voor Relatie- en Gezinstherapie
MDO	Multidisciplinair overleg
PGO	Patiënten- en Gehandicaptenorganisaties
Fonds PGO	Subsidies Patiënten- en Gehandicaptenorganisaties
PR	Patiëntregister
RA	Regievoerend arts
UMC	Universitair Medisch Centrum
VSOP	Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties
ZC	Zorgcoördinator

Bijlage 1 Projectorganisatie

Samenstelling Ontwikkel-, Klankbord-, Advies-, Autorisatie- en Onderhoudsgroep

Ontwikkelgroep

- **Artsen Jeugdgezondheidszorg Nederland**
Dr. M.M. (Magda) Boere-Boonekamp (Universiteit Twente)
- **Nederlands Oogheekundig Gezelschap**
Dr. S.E. (Sjoukje) Loudon, oogarts (Erasmus MC)
Prof. dr. A.D.A. (Dion) Paridaens, oogarts (Oogziekenhuis Rotterdam)
- **Nederlandse Vereniging Mondziekten, Kaak- en Aangezichtschirurgie**
Dr. W.A. (Wilfred) Borstlap, MKA-chirurg (Radboudumc)
- **Nederlandse Vereniging Plastische chirurgie**
Prof. dr. I.M.J. (Irene) Mathijssen, plastisch chirurg/craniofaciaal chirurg (Erasmus MC)
- **Nederlandse Vereniging voor Keel-Neus-Oorheelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied**
Dr. R.J.C. (Ronald) Admiraal, KNO-arts (Radboudumc)
- **Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde**
Drs. G.C.B. (Karen) Bindels-de Heus (Erasmus MC)
- **Nederlandse Vereniging voor Kindertandheelkunde**
Drs. B. (Bernadet) Spaan, tandarts-pedodontoloog (SBT en CBT Vogellanden)
- **Nederlandse vereniging voor Neurochirurgie**
Dr. H. (Hans) Delye, neurochirurg (Radboudumc)
- **Nederlandse vereniging voor Orthodontie**
Dr. E.M. (Edwin) Ongkosuwito, orthodontist (Radboudumc)
- **Nederlandse Vereniging voor Relatie en Gezinstherapie**
F. (Francien) Meertens, medisch maatschappelijk werker (Erasmus MC)
- **Persoonlijke titel**
Dr. C. W. (Charlotte) Ockeloen, klinisch geneticus (Radboudumc)
- **Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties**
Drs. M.G.A. (Marèl) Segers, beleidsmedewerker

Klankbordgroep

Leden van de patiëntenvereniging Laposa

- Drs. C.L. (Caroline) Arnold Bik, ouder
- J. (Johan) van den Bremer, ouder
- M. (Margriet) van den Bremer, ouder
- M. (Marc) Kleinveld, ouder
- Drs. B. (Barbara) Lieuwen, ouder en voorzitter Laposa
- E. (Evelien) Pater, ouder

- E. (Esther) Tetteroo, ouder
- Ing. J. (José) Thijssen, ouder
- J. (Jacqueline) Vietje, ouder (tot februari 2014 in klankbordgroep)

Adviesgroep

De tekst is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

- Drs. A.J.N. (Dirk) Bitterman, tandarts (UMC Utrecht)
- H. (Hansje) Bredero, verpleegkundig specialist (ErasmusMC)
- Dr. C.C. (Corstiaan) Breugem, plastisch chirurg (UMC Utrecht)
- Dr. J.P.W. (Peter) Don Griot, plastisch chirurg (VUmc)
- Drs. M.C. (Marie-Christine) Franken, spraak- taalpatholoog (ErasmusMC)
- Drs. A.J.M. (Jeannette) Hoogeboom, lid Raad van advies van Laposa; klinisch geneticus (ErasmusMC)
- Prof. dr. C.M.A.M. (Chantal) van der Horst, plastisch chirurg (AMC)
- Dr. J. (Johan) Jansma, kaakchirurg (UMCG)
- Dr. T. (Tjitske) Kleefstra, klinisch geneticus (Radboudumc)
- Drs. M. Klem, directeur BOSK
- Prof. dr. M. (Moshe) Kon, plastisch chirurg, (UMC Utrecht)
- Drs. E. (Edward) Lenssen, ouder
- Dr. A.B. (Aebele) Mink van der Molen, plastisch chirurg (UMC Utrecht)
- Dr. M.S.M. (Marvick) Muradin, MKA-chirurg (UMC Utrecht)
- Drs. J.W. (Jitske) Nolte, MKA-chirurg (AMC)
- Dr. J.M.E. (Jolanda) Okkerse, psycholoog (ErasmusMC)
- Drs. H. (Henriette) Poldermans, logopedist en pedagoog (ErasmusMC)
- Dr. B. (Brith) Prah-Andersen, lid Raad van advies van Laposa
- Dr. M. (Michiel) Vaandrager, erelid Laposa
- Dr.E.B. (Eppo) Wolvius, MKA-chirurg (ErasmusMC)

Autorisatiegroep

In rood zijn de verenigingen aangegeven die autorisatie hebben verleend.

Wetenschappelijke) vereniging	Procedure
Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde	Openbare commentaarronde vereniging Bestuur
Nederlandse Vereniging Mondziekten, Kaak- en Aangezichtschirurgie	Adviseur: Dr. M.J. (Maarten) Koudstaal (Erasmus MC) Algemene ledenvergadering
Nederlandse Vereniging Plastische chirurgie	Openbare commentaarronde verenigingen Algemene ledenvergadering

Nederlandse Vereniging voor Keel-Neus-Oorheelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied	Adviseur: Dr. L.J. (Hans) Hoeve (Erasmus MC) Bestuur
Nederlandse Vereniging voor Kindertandheelkunde	Algemene ledenvergadering
Nederlandse Vereniging voor Neurochirurgie	Bestuur
Nederlandse vereniging voor Orthodontie	Algemene ledenvergadering
Nederlandse Vereniging voor Schisis en Craniofaciale Afwijkingen	Commentaarronde Algemene ledenvergadering
Nederlands Oogheelkundig Gezelschap	Bestuur

Onderhoudsgroep

- **Laposa**
E. (Edwin) van Dessel, penningmeester
Drs. B. (Barbara) Lieuwen, voorzitter
- **Nederlandse Vereniging Mondziekten, Kaak- en Aangezichtschirurgie**
Dr. W.A. (Wilfred) Borstlap, MKA-chirurg (Radboudumc)
Dr. M.J. (Maarten) Koudstaal, MKA-chirurg (Erasmusmc)
Drs. J.W. (Jitske) Nolte, MKA-chirurg (AMC)
- **Nederlandse Vereniging Plastische chirurgie**
Dr. C.C. (Corstiaan) Breugem, Plastisch chirurg (UMCU)
Prof. Dr. I.M.J. (Irene) Mathijssen, Plastisch chirurg (Erasmusmc)
Dr. A.B. (Aebele) Mink van der Molen, Plastisch chirurg (UMCU)
- **Nederlandse Vereniging voor Keel-Neus-Oorheelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied**
Dr. M.K.S. (Myrthe) Hol, KNO-arts, Otoloo (Radboudumc)
- **Nederlandse Vereniging voor Schisis en Craniofaciale Afwijkingen**
Dr. M.S.M. (Marvick) Muradin, MKA-chirurg (UMCU)
- **Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde**
Dr. N. (Natalja) Bannink, Kinderarts - fellow Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (Erasmusmc)
- **Nederlandse vereniging voor Neurochirurgie**
Dr. H. (Hans) Delye, Neurochirurg (Radboudumc)
- **Nederlandse vereniging voor Orthodontie**
Dr. E.W. (Edwin) Ongkosuwito, Orthodontist (Radboudumc)
Persoonlijke titel
Dr. C.W. (Charlotte) Ockeloen, klinische geneticus (Radboudumc)

Bijlage 2 Individueel zorgplan voor ouders en patiënt

Werkwijze

Het Individueel zorgplan (IZP) voor ouders en patiënt wordt alleen gebruikt, indien er geen gezamenlijk, elektronisch (medisch)dossier beschikbaar is.

De ouders en de patiënt nemen het Individueel zorgplan (IZP) mee naar iedere afspraak met iedere zorgverlener in de vorm van een hardcopy of digitaal. Een digitaal zorgplan kan bijvoorbeeld op stick of bij www.mijnzorgnet.nl staan. Het IZP wordt door de ouders en de patiënt gedocumenteerd en de zorgverleners stellen de ouders hiertoe in de gelegenheid door de relevante informatie (schriftelijk) beschikbaar te stellen. Afspraken worden geëvalueerd en zo nodig worden deze bijgesteld of worden nieuwe afspraken gemaakt. Ouders kunnen met vragen over het IZP terecht bij de zorgcoördinator. Het individueel zorgplan voor ouders en patiënt komt te vervallen als het mogelijk is om gezamenlijk één elektronisch (medisch) dossier te hebben.

Persoonlijke gegevens

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

Mijn zorgverleners

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

Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Bij niet-medisch inhoudelijke vragen of behoefte aan algemeen advies neem ik contact op met mijn zorgcoördinator :	
Naam	
Functie	
Communicatiemedium	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Maatschappelijk werker	
Naam	
Communicatiemedium	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Andere zorgverlener	
Naam	
Functie	
Communicatiemedium	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Huisarts	
Naam	
Communicatiemedium	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Behandelplan en doelen

Behandeling	Doel	Periode (en evaluatie)	Zelfmanagement

Verslagen MDO

Datum	Kernboodschap	Zelfmanagement

Correspondentie van en naar regievoerend arts

Datum	Kernboodschap	Zelfmanagement

Mondelinge afspraken

Datum	Met wie	Afspraak	Zelfmanagement

Medicatieoverzicht

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

Vragen aan de regievoerend arts

Datum	Wat wil ik bespreken?

Vragen aan de zorgcoördinator

Datum	Wat wil ik bespreken?

Vragen aan overige zorgverleners

Datum	Aan wie?	Wat wil ik bespreken?

Overzicht consulten

Datum	Tijd	Bij wie	Bijzonderheden

Checklist individueel zorgplan

Zie Bijlage 3 Checklist Individueel Zorgplan Craniofaciale aandoening.

Scans van 'Verslagen MDO' en 'Correspondentie van en naar regievoerend arts'

Ouders scannen zelf de verslagen en de brieven en nemen deze op in het IZP.

Bijlage 3 Checklist Individueel Zorgplan Craniofaciale aandoening

Voor fase 1, 2, 3 en 4 kunnen de volgende aspecten worden besproken door de regievoerend arts en vastgelegd in het individueel zorgplan (zonder volledigheid na te streven).

Vroegtijdige onderkenning (Fase 1)

Organisatie van de zorg	
Regievoerend arts, zorgcoördinator, hoofdbehandelaar(s) voor het betreffende behandeltraject en overige betrokken zorgverleners, hun taken en verantwoordelijkheden en hun deskundigheid van craniofaciale aandoeningen.	
Behandeling	
Schriftelijke informatie aan ouders (bv website(s)) en mondelinge toelichting hierop: - Wat houdt de craniofaciale aandoening in? - Prognose en toekomstverwachting.	
Informeren over het bestaan van de patiënten- en oudervereniging Laposa en (eenmalig) verstrekken van folder/flyer met algemene informatie en contactgegevens van Lapos	
Informatieverstrekking door RA aan de huisarts, jeugdarts en (1 ^e lijns)verloskundige en kraamverzorgende.	
Informatieverstrekking door klinisch geneticus aan het ouderpaar.	
Aanbieden mogelijkheid tot psychosociale ondersteuning tijdens de zwangerschap.	
Bij verhoogd risico: verstrekking tijdens de zwangerschap van een stappenplan en contactgegevens voor na de bevalling.	
Zelfmanagement	
Therapietrouw ten aanzien van consulten, medicatie, advies.	
Observeren van het gedrag van de baby.	
Vergaren van informatie bij relevante patiëntenorganisaties, waaronder patiënten- en oudervereniging Laposa.	

Diagnose (Fase 2)

Organisatie van de zorg	
Regievoerend arts, zorgcoördinator, hoofdbehandelaar(s) voor het betreffende behandeltraject en overige betrokken zorgverleners, hun taken en verantwoordelijkheden en hun deskundigheid van craniofaciale aandoeningen.	
Idealiter kunnen de regievoerend arts, de ouders, de patiënt en de overige leden van het multidisciplinaire team te allen tijde inzage hebben in het IZP. Dit is haalbaar indien er een elektronisch, gezamenlijk dossier is. De regievoerend arts bespreekt of en hoe dit realiseerbaar is.	
Behandeling	
Schriftelijke informatie aan ouders (bv website(s)) en mondelinge toelichting hierop: • Wat houdt de craniofaciale aandoening in?; • Geschikte internetsite(s) ten aanzien van craniofaciale aandoeningen; • Waar moeten ouders opletten (zelfmanagement)?; • Prognose en toekomstverwachting.	
Informerend over het bestaan van de patiënten- en oudervereniging Laposa en (eenmalig) verstrekken van folder/flyer met algemene informatie en contactgegevens van Laposa.	
Terugrapportage naar verwijzer.	
Informatieverstrekking aan de huisarts.	
In geval van Craniosynostose: Informeren over beschikbaarheid van patiëntenversie van de Richtlijn Craniosynostose (door RA of ZC).	
Individueel zorgplan: • RA bepaald in overleg met de ouders de inhoud; • Ouders beheren het IZP voor ouders en patiënt indien er geen elektronisch, gezamenlijk dossier beschikbaar is; • RA beheert het IZP indien er wel een elektronisch, gezamenlijk dossier beschikbaar is; • ZC ondersteunt, indien nodig, de ouders bij het completeren van het individueel zorgplan voor ouders en patiënt; • Evaluatie vindt periodiek plaats tussen de RA, ouders en patiënt.	
Werkwijze diagnostisch fase en bijbehorend protocol, hierbij bespreken: • De onderzoeken (welke, doel en uitvoering); • De (eventuele) alternatieven; • De (eventuele) complicaties.	
Terugkoppeling van resultaat onderzoek, hierbij bespreken: • De uitslag; • De prognose; • De (eventuele) complicaties.	

Verwijzing naar klinisch geneticus. Klinisch geneticus verzorgt: - Schriftelijke informatie over en mondelinge toelichting hierop ten aanzien van erfelijkheidsonderzoek; - Terugkoppeling van resultaat erfelijkheidsonderzoek.	
Zelfmanagement	
Therapietrouw ten aanzien van consulten, advies en medicatie.	
Bij afwezigheid van elektronisch, gezamenlijk individueel zorgplan: In samenwerking met ZC het beheren van het individueel zorgplan voor ouders en patiënt (behandelbeleid, afspraken, uitslagen en resultaten), waarbij ouders aangeven een afschrijft van de brief van de RA aan de HA wel/niet te willen ontvangen.	
Observeren van het gedrag van het kind.	
Bij twijfel of vragen contact leggen met huisarts of zorgcoördinator van het EC.	
Vergaren van informatie bij relevante patiëntenorganisaties, waaronder patiënten- en oudervereniging Laposa.	
Psychosociale begeleiding en ondersteuning	
Aanmelding psychosociale zorg bij syndromale aandoeningen.	
Aanbieden mogelijkheid psychosociale ondersteuning bij niet-syndromale aandoeningen.	
Introductie van relevante patiëntenorganisaties, waaronder patiënten- en oudervereniging Laposa.	

Behandeling (Fase 3)

Organisatie van de zorg	
Regievoerend arts, zorgcoördinator, hoofdbehandelaar(s) voor het betreffende behandeltraject en overige betrokken zorgverleners, hun taken en verantwoordelijkheden en hun deskundigheid van craniofaciale aandoeningen.	
Idealiter kunnen de regievoerend arts, de ouders, de patiënt en de overige leden van het multidisciplinaire team te allen tijde inzage hebben in het IZP. Dit is haalbaar indien er een elektronisch, gezamenlijk dossier is. De regievoerend arts bespreekt of en hoe dit realiseerbaar is.	
Behandeling	
Multidisciplinaire informatie over de betreffende aandoening, de verwachtingen, het verloop van de aandoening en het zorgtraject aan: - ouders en patiënt: - verslag van MDO (eerste keer inclusief behandelplan);	

- tussentijds: mondelinge terugkoppeling; - kopie van brief van RA aan huisarts. • huisarts (brief).	
Individueel zorgplan: • RA en ouders bepalen samen de inhoud; • ouders beheren het IZP indien er geen elektronisch, gezamenlijk dossier beschikbaar is; • RA beheert het IZP indien er wel een elektronisch, gezamenlijk dossier beschikbaar is; • ZC ondersteunt de ouders bij het completeren van het individueel zorgplan; • evaluatie vindt periodiek plaats volgens afspraak tussen de RA, ouders en patiënt.	
Gezamenlijke voorbereiding op operatieve behandeling door werkwijze behandelfase en bijbehorend protocol te bespreken voorafgaand aan operatie, hierbij bespreken: • operatieve behandeling (welke methode, doel en uitvoering); • (eventuele) alternatieven; • (eventuele) complicaties; • peri-operatief: - Pijnbestrijding - comorbiditeit, bv medicatieverstrekking • post-operatief: - wederzijdse verwachtingen van regievoerend arts/zorgcoördinator, verpleegafdeling en ouders t.a.v. de taken van de ouders in de periode direct na de operatie op de IC en 2. op de kamer/verpleegafdeling tot aan ontslag. Hiernaast verstrekken van (verbale en nonverbale) schriftelijke informatie t.a.v. bijvoorbeeld wondverzorging, ondersteuning, douchen, geven van aangepaste voeding en medicijnen. - wie aan ouders doorgeeft wanneer de patiënt van de IC afgaat. - (de mogelijkheden van) kinderthuiszorg. • prognose op korte en lange termijn; • follow up; • geschikte internetsite(s) voor informatie.	
Terugkoppeling resultaten operatieve behandeling, hierbij bespreken: • (niet) gerealiseerde doelen; • (mogelijke) complicaties op korte en lange termijn; • pijnbestrijding (peri- en postoperatieve periode).	
Vroegtijdig bespreken van de mogelijkheden van shared care. Hierbij wensen van de ouders inventariseren.	
Shared care: informeren van het BC.	
Begeleiding in zelfmanagement en het bespreken van: • de assertiviteit en proactiviteit van de patiënt en zijn systeem; • de draagkracht/draaglast van de patiënt en zijn systeem.	

Het sociale systeem van de (ouder(s) van de) patiënt.	
Zelfmanagement	
Therapietrouw ten aanzien van: consulten, advies, medicatie, kenbaar maken van klachten en problemen.	
Samenstellen IZP: behandelbeleid, afspraken, uitslagen en resultaten.	
Bij afwezigheid van elektronisch, gezamenlijk individueel zorgplan: in samenwerking met ZC het beheren van het individueel zorgplan voor ouders en patiënt ten aanzien van 1. wie de regievoerend arts, de zorgcoördinator en de hoofdbehandelaar(s) (voor een specifiek behandeltraject) zijn en 2. gemaakte afspraken met zorgverlener(s) en onderzoeks- of behandelresultaten.	
Bij aanwezigheid van elektronisch, gezamenlijk individueel zorgplan: toezien op/bewaken van een actueel individueel zorgplan.	
Regie over consulten: ouders en patiënt kunnen zelf (in overleg met en afhankelijk van de discipline en/of mogelijkheden van het centrum) operatiedata plannen en overige therapieën (eventueel met ondersteuning van de zorgcoördinator).	
Shared care: contactgegevens verstrekken aan de betreffende arts in het BC (hoofdbehandelaar) met het verzoek alle onderzoeks- en behandelresultaten rechtstreeks aan RA van EC door te geven.	
Kennis opbouwen over mogelijkheden van shared care.	
Initiatief tot: • aanvullende zorg, zoals psychosociale begeleiding; • second opinion.	
Contact leggen met de patiënten- en oudervereniging Laposa ten aanzien van onder andere informatieverstrekking, advies/begeleiding en eventueel lotgenotencontact.	
Vorbereiding op transitie door alert te zijn op verantwoordelijkheden die passen bij leeftijd/ontwikkeling van het kind.	
Psychosociale ondersteuning en begeleiding	
Bespreken en inschatten van psychologische/psychiatrische problematiek en bijbehorende psychosociale en emotionele begeleiding.	
Een kennismaking met een systeemgeoriënteerde hulpverlener wordt standaard aangeboden, met als doel het inschatten welke hulpverlener er al dan niet geboden moet worden of welke disciplines zouden moeten worden ingezet.	
Bespreken of eenmalige 'systemische taxatie' voldoende is of dat de taxatie of psychosociale begeleiding/behandeling gedurende het zorgtraject herhaald zou moeten worden, welke momenten de voorkeur hebben en wie hiertoe initiatief neemt (bijvoorbeeld expertisecentrum of huisarts).	
Introductie van relevante patiëntenorganisaties, waaronder de patiënten- en oudervereniging Laposa.	

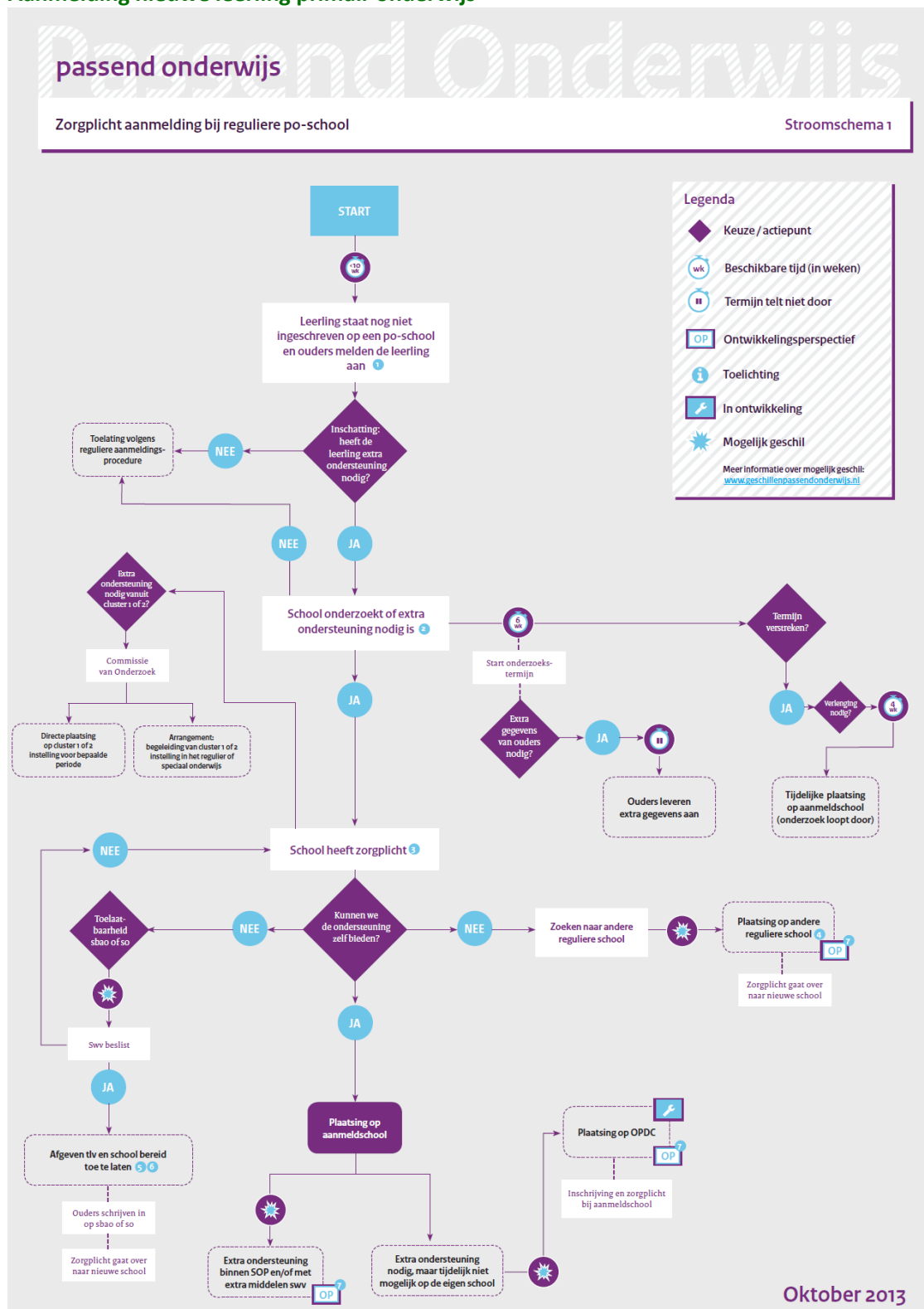
Transitie	
Introduceren van transitiezorg; Dit is afhankelijk van de (cognitieve) ontwikkeling van het kind, maar wordt doorgaans in de midden adolescentie (14-15 jaar) ingezet.	
Ondersteuning en lotgenotencontact patiënten- en oudervereniging Laposa.	

Psychosociaal maatschappelijke participatie (Fase 4)

Behandeling	
Psychosociale en emotionele begeleiding en ondersteuning voor ouder, kind, (jong) volwassene en/of gezin/relatie wordt standaard aangeboden; systemische taxatie en systeemtherapie bij een systeem georiënteerde hulpverlener t.a.v.: • de impact van het hebben van aangeboren craniofaciale aandoening; • de impact van het hebben van een kind met een aangeboren craniofaciale aandoening; • de impact van de craniofaciale aandoening op het gezin c.q. relatie; • de sociaal- emotionele ontwikkeling en het gedrag van de patiënt.	
Eenmalige of herhaaldelijke 'systemische taxatie', welke momenten hebben de voorkeur (bijvoorbeeld de multidisciplinaire craniofaciale poli's) en wie neemt hiertoe initiatief (bijvoorbeeld expertisecentrum in overleg met huisarts).	
Shared care met afstemming tussen expertisecentrum, behandelcentrum en eventueel 1^e lijns therapeuten) en school.	
Lotgenotencontact, in het bijzonder voor jongeren met een craniofaciale aandoening: • Coördinatie vanuit het expertisecentrum; • Introductie van/verwijzing naar relevante patiëntenorganisaties, waaronder patiënten- en oudervereniging Laposa.	
(Voorbereiding) schoolperiode: • schoolkeuze (Passend onderwijs); • samenwerking ouders, zorgverleners (regievoerend arts, zorgcoördinator) leerkracht en eventueel schoolmaatschappelijk werker; • ondersteuning praktische zaken (MEE; Integrale Vroeghulp); • mogelijkheden rol/taak jeugdarts of –verpleegkundige (JGZ).	
Informatievoorziening: • verstrekken van betrouwbare websites; • ondersteuning voor ouders bij de zorg voor hun kind met een craniofaciale aandoening.	
Therapietrouw ten aanzien van consulten, advies, medicatie, kenbaar maken van klachten en problemen.	

Bijlage 4 Stroomschema Passend onderwijs

Aanmelding nieuwe leerling primair onderwijs



Eindnoten

- ¹ www.laposa.nl
- ² Cf. Coördinatieplatform Zorgstandaarden. 2010
- ³ Cf. Coördinatieplatform Zorgstandaarden. 2010
- ⁴ www.erfelijkheid.nl
- ⁵ Voor het samenstellen van de klankbordgroep heeft Laposa een uitnodiging uitgedaan onder al haar leden. Alle respondenten hebben geparticipeerd in de klankbordgroep.
- ⁶ Voor het samenstellen van de focusgroep heeft Laposa een uitnodiging gedaan onder al haar leden. Alle respondenten hebben geparticipeerd in de focusgroep.
- ⁷ College voor zorgverzekeringen. 2013
- ⁸ Coördinatieplatform Zorgstandaarden. 2010
- ⁹ OMIM: Online Mendeliaanse Overerving bij de Mens; Een online catalogus van menselijke genen en genetische aandoeningen.
- ¹⁰ Cf. Richtlijn NVPC
- ¹¹ Cf. Richtlijn NVPC
- ¹² Vaandrager, JM. et al. 2005
- ¹³ Twigg, SRF. et al. 2013
- ¹⁴ Vaandrager, JM. et al. 2005
- ¹⁵ Shipster, C. et al. 2003
- ¹⁶ Vlugt, van der JJB. et al. 2012
- ¹⁷ Vissers, LELM. 2011
- ¹⁸ Merrill, AE. et al. 2006
- ¹⁹ Hoving, EW. et al. 2007
- ²⁰ Tirumandas M., Sharma A., Gbenimacho I., Shoja MM., Tubbs R.S., Oakes W.J., Loukas M. Nasal encephaloceles: a review of etiology, pathophysiology, clinical presentations, diagnosis, treatment, and complications. *Child Nerv Syst* 29:739-744. 2013
- ²¹ Ongkosuwito, EM. et al. 2013; Ongkosuwito, EM, et al. 2013
- ²² D'Antonio, LL. 1998. Funayama, E. et al. 2007
- ²³ Funayama, E. et al. 2007
- ²⁴ Funayama, E. et al. 2007
- ²⁵ Shprintzen, RJ. et al. 1980
- ²⁶ Shprintzen, RJ. et al. 1980
- ²⁷ Shprintzen, RJ. et al. 1980
- ²⁸ Funayama, E. et al. 2007
- ²⁹ Breugem, CC. et al. 2013
- ³⁰ Burn, J. et al. 1992
- ³¹ Fazen et al 1967, Argenta & Iacobucci 1989, Gorlin et al 2001, Trainor et al 2009
- ³² www.erfelijkheid.nl
- ³³ Czeschik, JC et al. 2013
- ³⁴ Thouvenin, B. et al. 2013
- ³⁵ Witt, PD. et al. 1997
- ³⁶ Patel, KB. et al. 2012
- ³⁷ Thouvenin, B. et al. 2013
- ³⁸ www.erfelijkheid.nl
- ³⁹ Versnel, SL. 2011
- ⁴⁰ Maliepaard, M. et al. 2014
- ⁴¹ Van Breukelen, S. 2013

-
- ⁴²Integrale zorg voor chronisch zieken - Zorg voor chronisch zieken.
www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/zorg-voor-chronisch-zieken/integrale-zorg.
- ⁴³Van Breukelen, S. 2013
- ⁴⁴Drewes, HW. et al. 2008
- ⁴⁵www.eucerd.eu/?page_id=13
- ⁴⁶www.eucerd.eu/?page_id=13
- ⁴⁷Van Breukelen, S. 2013
- ⁴⁸KNMG et al. 2010
- ⁴⁹Besluit zorgplanbespreking AWBZ-zorg. 2009
- ⁵⁰Cf. Coördinatieplatform Zorgstandaarden. 2012
- ⁵¹Cf. Staveren van, R. 2011
- ⁵²Coördinatieplatform Zorgstandaarden. 2012
- ⁵³Wagner, EH. et al. 2001
- ⁵⁴Blum, RW. et al. 1993
- ⁵⁵Royal College of Nursing, 2008
- ⁵⁶Royal College of Nursing. 2008
- ⁵⁷Ministerie van Veiligheid en Justitie, Burgerlijk wetboek 7. De overeenkomst inzake geneeskundige behandeling.
- ⁵⁸Vajda, I. 2012
- ⁵⁹Ministerie van Justitie, Databankenwet. 1999, Staatsblad.
- ⁶⁰Gliklich, R. et al. 2007.
- ⁶¹Diseases, E.U.C.o.E.o.R. 2011
- ⁶²Simerka P. 2009
- ⁶³Forrest, CB. et al. 2010
- ⁶⁴RVZ Raad in gezondheidszorg. 2011
- ⁶⁵Van Breukelen, S. 2013
- ⁶⁶www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/patientenrecht-en-clientenrecht/vraag-en-antwoord/mag-ik-mijn-medisch-dossier-inzien-laten-aanpassen-of-vernietigen.html
- ⁶⁷www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/curatele-bewind-en-mentorschap/vraag-en-antwoord/wat-is-het-verschil-tussen-curatele-bewind-en-mentorschap.html
- ⁶⁸Ministerie van Veiligheid en Justitie, Burgerlijk Wetboek Boek 7. De overeenkomst inzake geneeskundige behandeling
- ⁶⁹www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/curatele-bewind-en-mentorschap/vraag-en-antwoord/wat-is-het-verschil-tussen-curatele-bewind-en-mentorschap.html
- ⁷⁰www.laposa.nl
- ⁷¹www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/curatele-bewind-en-mentorschap/vraag-en-antwoord/wat-is-het-verschil-tussen-curatele-bewind-en-mentorschap.html
- ⁷²Kweldam et al. 2010; Luijsterburg et al 2014; Rozendaal et al. 2010, 2012
- ⁷³Zie <http://www.nationaalkompas.nl/preventie/wat-is-preventie/>
- ⁷⁴CvZ in: Zorgstandaarden in Model. 2010
- ⁷⁵www.nhg.org/standaarden/volledig/nhg-standaard-onderzoek-van-de-pasgeborene en www.knov.nl/uploads/knov.nl/knov_downloads/826/file/LESA-V_Onderzoek_van_de_pasgeborene.pdf
- ⁷⁶www.ncj.nl/programmaliijn-kennis/overzicht-landelijke-documenten/richtlijn/?item=17
- ⁷⁷Richtlijn Craniosynostose. 2010
- ⁷⁸www.anesthesiologie.nl/kwaliteit/richtlijnen
- ⁷⁹www.anesthesiologie.nl/kwaliteit/richtlijnen

-
- ⁸⁰<http://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:Y1k1QKshzOcJ:www.igz.nl/zoeken/document.aspx%3Fdoc%3DBasisset%2BKwaliteitsindicatoren%2BZiekenhuizen%2B2014%26docid%3D6076+basisset+ziekenhuizen+2014&cd=2&hl=nl&ct=clnk&gl=nl>
- ⁸¹ aangetoond bij Le Fort III met extern frame door H. Bredero.
- ⁸²<http://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:Y1k1QKshzOcJ:www.igz.nl/zoeken/document.aspx%3Fdoc%3DBasisset%2BKwaliteitsindicatoren%2BZiekenhuizen%2B2014%26docid%3D6076+basisset+ziekenhuizen+2014&cd=2&hl=nl&ct=clnk&gl=nl>
- ⁸³ Cf. Van den Elzen, MEP et al. 2011; Cf. Versnel, SJ et al. 2011
- ⁸⁴ Sailer 1990, Tessier 1986, Zöller e.a. 2002
- ⁸⁵ Richtlijn OSAS bij kinderen 2013
- ⁸⁶ Akram, A et al. 2015; American Cleft Palate-Craniofacial Association 2009
- ⁸⁷ Njio, B.J. et al. 1999.
- ⁸⁸ The Department of Health, UK 2003; Vargervik, K et al. 2012; McCarthy, JG. et al. 2012; American Cleft Palate-Craniofacial Association 2009.
- ⁸⁹ Van de Meulen Sj, Slofstra-Bremer CF, Lutje Spelberg HC, Bohn Stafleu van Loghum (onderdeel van Springer Media). 2013
- ⁹⁰ Schlichting JEPT, Lutje Spelberg HC, Bohn Stafleu van Loghum (onderdeel van Springer media). 2012
- ⁹¹ Schlichting JEPT, Lutje Spelberg HC, Bohn Stafleu van Loghum (onderdeel van Springer media). 2010
- ⁹² Wiig EH, Secord WA, Semel E, Nederlandstalige bewerking: J. de Jong in samenwerking met Pearson Assessment and Information B.V. 2012
- ⁹³ Semel E, Wiig EH, Secord WA, Nederlandse versie, Pearson. 2010
- ⁹⁴ Ben Maassen, Leenke van Haaften, Sanne Diepeveen, Bert de Swart, Lian Nijland & Sjoeke vd Meulen; test in productie bij Uitgeverij Boom.
- ⁹⁵ Meijer M, 2003.
- ⁹⁶ McLeod S, Harrison LJ, & McCormack J. The Intelligibility in Context Scale: Validity and reliability of a subjective rating measure. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 55(2), 648-656. 2012
- ⁹⁷ Passend onderwijs: Aanmelding van een nieuwe leerling in het primair onderwijs. 2013
- ⁹⁸ www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/curatele-bewind-en-mentorschap/vraag-en-antwoord/wat-is-het-verschil-tussen-curatele-bewind-en-mentorschap.html
- ⁹⁹ www.rijksoverheid.nl/onderwerpen/curatele-bewind-en-mentorschap/vraag-en-antwoord/wat-is-het-verschil-tussen-curatele-bewind-en-mentorschap.html