

CRANIOFACIAAL CENTRUM NEDERLAND

Jaarverslag 2015





CRANIOFACIAAL CENTRUM NEDERLAND

Jaarverslag 2015

Voorwoord	5
1 Introductie, missie en visie	7
2 Het team: leden, bijeenkomsten en organisatie	9
3 Klinische feiten en cijfers	19
Aantal operaties	19
Complicaties	23
Uitstel van operatie	24
Ondervoeding	24
Intracraniele druk	24
Obstructieve slaap apneu	25
Verwijzers	25
Psychosociale zorg	25
Internationale verwijzingen	25
4 Wetenschappelijk onderzoek	27
Onderzoeksprojecten syndromale craniosynostose	28
Onderzoeksprojecten geïsoleerde craniosynostose	31
Onderzoeksprojecten aangezichtsspleten	32
Financiering	33
Complete publicatielijst	34
Nationale en internationale samenwerking	36
5 Onderwijs & opleiding	39
Congressen	39
Onderwijs	40
6 Volgend jaar	43
Contact informatie	45



Voorwoord

Werken in een universitair ziekenhuis biedt de kans om voor patiënten te zorgen die een zeer complex probleem hebben, in combinatie met onderwijs en onderzoek. De afdeling Plastische en Reconstructieve Chirurgie van het Erasmus MC heeft lang geleden gekozen om zich te focussen op een aantal speerpunten. Een van deze speerpunten betreft de behandeling van aangeboren craniofaciale afwijkingen. De behandeling van deze bijzonder complexe patiënten populatie is alleen mogelijk in een multidisciplinair team, waarbinnen vele afdelingen betrokken zijn. Om die reden wordt de zorg georganiseerd binnen het Craniofaciaal Centrum Nederland, met coördinatie door onze afdeling. Het voorliggend jaarverslag 2015 van het Centrum is een goed voorbeeld hoe behandeling en onderzoek in gezamenlijkheid wordt gegeven. Het is een eer om u het excellente werk van het Centrum te presenteren.



Steven Hovius,
*Afdelingshoofd Plastische en
Reconstructieve Chirurgie,
Erasmus MC, Rotterdam*



1

INTRODUCTIE, MISSIE EN VISIE

Met trots presenteren we u het 8^e jaarverslag van het Craniofaciaal Centrum Nederland, waarin we een overzicht geven van alle team activiteiten voor wat betreft medische zorg, organisatie, onderwijs en onderzoek naar aangeboren craniofaciale afwijkingen. Het Erasmus MC behandelt deze patiënten al gedurende 40 jaar en is erkend als het nationale expertise centrum voor craniofaciale afwijking door het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport in 1995. In het afgelopen jaar is tevens erkenning gegeven door de Nederlandse Federatie van Universitair Medische Centra (NFU). Het is onze missie om het team de best mogelijke zorg te laten bieden voor patiënten met een aangeboren craniofaciale afwijking.

Al jaren wordt op zeer prettige wijze samengewerkt met de patiëntenvereniging LAPOSA, zoals bij het ontwikkelen van de zorgstandaard Craniofaciale Afwijkingen. Dit jaar is de zorgstandaard door de betrokken wetenschappelijke verenigingen geaccordeerd, waarmee weer een stap is gezet naar optimale zorg.

Namens het craniofaciale team



Prof. dr. Irene M.J. Mathijssen,
plastisch chirurg

Dr. Maarten J. Koudstaal,
mond-, kaak- en aangezichtschirurg

Drs. Marie-Lise C. van Veelen,
neurochirurg



2

HET TEAM: LEDEN, BIJEENKOMSTEN EN ORGANISATIE

De meeste activiteiten van het Craniofaciaal Centrum Nederland vinden plaats in het Sophia Kinderziekenhuis. Volwassen patiënten worden behandeld op de centrumlocatie van het Erasmus MC door dezelfde specialisten. Het hoofd van het craniofaciale centrum is plastisch chirurg Irene Mathijssen. De coördinatie van klinische zorg binnen het team en de patiënten en ouders en tussen het team en andere zorgverleners wordt gedaan door verpleegkundig specialist Hansje Bredero. Perlita van Woerkom is als secretaresse van het craniofaciale team verantwoordelijk voor het plannen van operaties en poliklinieken. De onderzoeksprojecten worden gesuperviseerd door Irene Mathijssen.

TEAM LEDEN

PLASTISCH CHIRURGEN

Drie plastisch chirurgen zijn betrokken bij de zorg voor kinderen met een craniofaciale afwijking. De afdeling Plastische Chirurgie is coördinator van het craniofaciale centrum. Elke week zijn er 2 tot 3 intracraniële operaties die in samenwerking met de neurochirurgen worden verricht. De follow-up van de patiënten wordt gecoördineerd door de plastisch chirurgen en de verpleegkundig specialist. Alle ingrepen waarbij de bovenkaak of oogkassen zijn betrokken (Le Fort III, monobloc en facial bipartition) worden uitgevoerd met de mond-, kaak- en aangezichtschirurg. De plastisch chirurgen voeren ook de aanvullende correcties uit zoals oor reconstructie, herstel van ptosis van een bovenooglid, weke delen correctie en lipofilling om contourafwijkingen van het gezicht te corrigeren.

Irene Mathijssen is sinds 2013 secretaris en penningmeester van de International Society of Craniofacial Surgery.



Léon N.A. van Adrichem
MD, PhD



Prof. Irene M.J. Mathijssen
MD, PhD



Sarah L. Versnel,
MD, PhD

NEUROCHIRURGEN

De drie neurochirurgen van het Sophia Kinderziekenhuis zijn allen betrokken bij intracranieële ingrepen. De meerderheid van de operaties betreft patiënten met een craniosynostose. Deze kinderen worden in een gezamenlijke ingreep geopereerd door de plastisch chirurg en neurochirurg. Minder frequent uitgevoerde operaties betreffen de intracranieële correctie van encephalocelen, neurofibromatosis, monobloc en facial bipartition. Een andere belangrijke bijdrage van de neurochirurgen is de protocolaire follow-up van kinderen met een syndromale craniosynostose op tekenen van verhoogde hersendruk, Chiari I malformatie of hydrocefalus. Deze kinderen worden regelmatig gescreend door de oogarts met een fundoscopie op de aanwezigheid van papiloedeem en zo nodig met extra onderzoeken zoals een OCT, VEP-scan, CT-scan, MRI of invasieve meting van de intracranieële druk. De resultaten van deze onderzoeken worden in een team bespreking doorgenomen om te komen tot de meest zinvolle behandeling, wat kan variëren van een heroperatie aan de schedel, een hersenvocht afleidende ingreep, een verruiming van het foramen magnum of behandeling van obstructieve slaap apneus.



Ruben Dammers
MD, PhD



T.H. Rob de Jong
MD



Marie-Lise C. van Veelen
MD

MOND-, KAAK, EN AANGEZICHTSCHIRURGEN

De mond-, kaak- en aangezichtschirurgen zijn specifiek opgeleid voor reconstructieve craniofaciale chirurgie en orale chirurgie bij craniofaciale afwijkingen. Dit omvat ook orthognathische chirurgie voor skelet afwijkingen. Veel voorkomende diagnoses zijn midface hypoplasie in patiënten met syndromale craniosynostose, mandibula hypoplasie in hemifaciale microsomie en ankylose van het kaakgewricht. De mond-, kaak- en aangezichtschirurgen werken nauw samen met de overige teamleden zoals de plastisch chirurgen, neurochirurgen, KNO-artsen en orthodontisten bij de voorbereiding en uitvoering van deze operaties.



Maarten J. Koudstaal
MD, DDS, PhD



Prof. Eppo B. Wolvius,
MD, DDS, PhD

KEEL-, NEUS EN OORARTSEN

Kinderen en volwassenen met een craniofaciale afwijking hebben de zorg van een KNO-arts nodig in geval van luchtweg obstructie en voor oor- en gehoorproblemen. Een obstructie van de luchtwegen kan op meerdere niveaus aangetroffen worden, vanaf de neus, farynx, larynx tot in de distale trachea. De rol van de KNO-arts is om het niveau van obstructie vast te stellen door middel van endoscopie en mee te beslissen over de beste behandeling ervan. De behandeling op het gebied van de KNO-arts omvat neuschirurgie, adenoïdectomie, tonsillectomie of tracheotomie. De ooraandoeningen manifesteren zich met name als conductief gehoorverlies door disfunctioneren van de buis van Eustachius, of door afwijkingen aan de gehoorsbeentketen. Regelmatig audiometrische tests zijn derhalve geïndiceerd met zo nodig een midden oor beluchting, ketenreconstructie of hoorapparaat.



H.H.W. (Jet) de Gier
MD (kinderen)



Laura L. Veder
MD (kinderen)



Marc P. van der Schroeff
MD, PhD (kinderen)



A. Paul Nagtegaal
MD, PhD (volwassenen)



Bas Pullens
MD (kinderen)



Frank R. Datema
MD, PhD (volwassenen)

OOGARTSEN EN ORTHOPTIST

De oogarts screent de patiënt met een craniofaciale afwijking op geassocieerde oogafwijkingen. Kinderen met een unicoronale synostose of een syndromale synostose hebben een aanzienlijk risico op bijvoorbeeld strabismus of astigmatisme. Regelmatige controle op visus en zo nodig behandeling is noodzakelijk om visusverlies te voorkomen. Alle kinderen met craniosynostose worden routinematig gescreend op de aanwezigheid van papiloedeem door middel van een fundoscopie, zowel voor als na de schedeloperatie. Papiloedeem is een teken van verhoogde hersendruk.



Nicole C. Naus
MD, PhD



Prof. Huib J. Simonsz
MD, PhD



Jan Roelof Polling
orthoptist



Sjouke E. Loudon
MD, PhD

KINDERARTS

Patiënten met een syndromale craniosynostose kunnen geassocieerde afwijkingen hebben van bijvoorbeeld het hart. Het is belangrijk dat patiënten worden gescreend op de aanwezigheid van dit soort afwijkingen, ook vanwege de operatie die uitgevoerd gaat worden. In geval van voedingsproblemen, ontwikkelingsachterstand of ziektespecifieke problemen wordt de kinderarts in consult gevraagd. In het geval van specifieke bot aandoeningen zoals cherubisme, fibreuze dysplasie en reuscel afwijkingen in het craniofaciale gebied wordt de expertise van de kinderartsendocrinoloog gevraagd.



G.C.B. (Karen) Bindels-de Heus
MD



Linda J.A. Corel
MD



Koen F.M. Joosten
MD, PhD



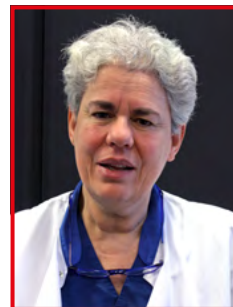
Prof. Dick Tibboel
MD, PhD

INTENSIVE CARE KINDERARTSEN

De kinderIntensive Care speelt een belangrijke rol in de postoperatieve zorg voor kinderen die een craniofaciale correctie hebben ondergaan. Belangrijke items zijn de hemodynamische stabiliteit, neurologische controles en adequate pijn stilling. Bijna alle kinderen hebben een ongecompliceerd beloop en worden voor slechts 1 dag opgenomen op de IC. Bij zeer uitgebreide reconstructies of geassocieerde afwijkingen zoals ernstige OSA kan het verblijf op de IC verlengd zijn.

KINDERANESTHESIOLOGEN

Intracranieële ingrepen vereisen specifieke maatregelen tijdens de operatie aangezien deze kinderen een moeilijke luchtweg kunnen hebben en de operatie gepaard kan gaan met een relatief groot bloedverlies. Om deze redenen is de betrokkenheid van een ervaren kinderanesthesioloog een absolute voorwaarde. Door het hoge aantal intracranieële operaties in ons centrum is deze expertise ruimschoots aanwezig bij het team van anesthesiologen. Zij werken nauw samen met de IC-artsen om de zorg voor de eerste 24 uur na operatie goed te borgen.



Antonia Gonzalez Candel
MD



Andreas Machotta
MD



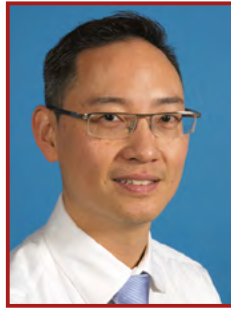
Lesley Kensmil
MD



Agi Török
MD



Inge H. Balk-Leurs
DDS



Stephen T.H. Tjoa
DDS

ORTHODONTISTEN

Het team van orthodontisten werkt intensief samen met de plastisch chirurgen en mond-, kaak- en aangezichtschirurgen bij de zorg voor kinderen met een craniofaciale afwijking. Veel behandelingen vereisen een orthodontische en dentofaciale behandeling gedurende de verschillende fasen van gezicht- en tandontwikkeling. Orthodontische zorg is noodzakelijk voorafgaand aan, tijdens en volgend op maxillofaciale ingrepen. Hiertoe wordt de groei van kaken, de onderlinge verhouding en doorbraak van tanden nauwlettend gevolgd. Regelmatige bezoeken aan de orthodontist zijn belangrijk voor de craniofaciale patiënt om een chirurgisch resultaat vast te houden. De orthodontist zorgt voor lange termijn orthodontische zorg.

KLINISCH GENETICI

De afdeling Klinische Genetica is betrokken bij de diagnostiek van de syndromale craniofaciale patiënten. De patiënten en ouders worden voorzien van een genetisch advies (klinische diagnose, overervingpatroon, resultaten van SNP array en DNA analyse, genetische diagnose, variabele expressie, herhalingsrisico, mogelijkheden tot prenatale diagnostiek, opties voor toekomstig onderzoek, genetisch advies voor familieleden). Het aantal betrokken genen bij craniosynostose en aangezichtsspleten neemt nog altijd toe. Genetische counseling wordt routinematig aangeboden aan alle nieuw verwezen patiënten bij wie een verdenking op een syndroom bestaat en aan alle patiënten in follow-up die de behoefte hebben aan aanvullende informatie.



A. Jeannette M. Hoozeboom
MD



Marieke van Dooren
MD, PhD



Ans M.W. van den Ouweland
PhD

GENETICUS

De klinische diagnose van een craniofaciaal syndroom heeft bevestiging door een DNA test als het veroorzakende gen bekend is. Deze analyse wordt uitgevoerd door de afdeling Genetica. Met het groeiend aantal betrokken genen in craniofaciale afwijkingen is het belangrijk om tests op deze genen snel te ontwikkelen en aan te bieden aan onze patiënten.

PLASTISCH CHIRURGEN - HAND CHIRURGIE

Handafwijkingen zijn vaak onderdeel van een craniosynostose syndroom. Vooral de handen van patiënten met Apert syndroom zijn moeilijk te behandelen en vereisen meerder operaties door experts om een optimale handfunctie te bereiken. Andere afwijkingen van de handen en voeten die frequent gezien worden zijn syndactylie, polydactylie, clinodactylie en brachydactylie. De handchirurgen hebben iedere week een multidisciplinair spreekuur, samen met de revalidatiearts, de handtherapeut en de klinisch geneticus.



Prof. Steven E.R. Hovius
MD, PhD



Christianne A. van Nieuwenhoven
MD, PhD



Rinze F. Neuteboom
MD, PhD

KINDERNEUROLOOG

Kinderen met een syndromale craniosynostose, en met name het Crouzon syndroom, hebben een aanzienlijke kans om een Chiari I malformatie te ontwikkelen. Deze kinderen moeten onderzocht worden op neurologische symptomen van de Chiari I malformatie om na te gaan of een chirurgische behandeling ervan geïndiceerd is. De verpleegkundig specialist verricht een neurologisch lichamelijk onderzoek bij alle syndromale patiënten die tevens een MRI scan van de hersenen krijgen. Als op de MRI een Chiari I wordt vastgesteld of als het neurologische onderzoek afwijkend is dan wordt de patiënt verwezen naar de kinderneuroloog.



Marjolein H.G. Dremmen
MD



Maarten H. Lequin
MD, PhD

KINDERRADIOLOOG

Imaging is een wezenlijk onderdeel in het stellen van de diagnose en bij de follow-up van de patiënt met een craniofaciale aandoening. Hiertoe beschikt de kinderradioloog tegenwoordig over zeer moderne faciliteiten. Voorafgaand aan een craniofaciale reconstructie wordt een 3D-CT scan en/of MRI scan gemaakt. Als de patiënt te jong is of door mentale retardatie niet in staat is om stil te liggen tijdens de scan, dan worden deze gemaakt onder algehele anesthesie onder supervisie van de anesthesioloog. Sinds begin 2015 is Maarten Lequin werkzaam in het UMC Utrecht.



Jolanda M.E. Okkerse
PhD



Frida van Doorn
PhD

KINDERPSYCHOLOOG

De kinderpsycholoog van het craniofaciale team biedt diagnostiek en therapie voor drie type van psychologische problemen: (1) neurocognitieve en gedragsproblemen in kinderen met craniosynostose, (2) uiterlijk gerelateerde problemen (negatief lichaamsbeeld, lage zelfwaarde, sociale angst etc.) en (3) behandeling van gerelateerde problemen (angst voor medisch procedures, irreële verwachtingen ten aanzien van esthetisch resultaat van chirurgie, etc.). Jolanda Okkerse is lid van de adviesraad van de stichting Eigen gezicht en lid van de raad van advies van de Alopecia vereniging. Tevens is zij lid van twee werkgroepen van een Europese onderzoeksgroep (Cost action "Appearance Matters"). De eerste werkgroep (Interventions) is bezig in kaart te brengen welke psychologische interventies er in Europa worden gebruikt om patiënten met uiterlijk gerelateerde problemen te behandelen. De tweede werkgroep (positive body image) gaat een onderzoekslijn opzetten naar factoren die bijdragen aan het opbouwen en behouden van een positief lichaamsbeeld.



Francien Meertens

MAATSCHAPPELIJK WERKER EN SYSTEEMTHERAPEUT

De maatschappelijk werker ondersteunt de patiënt, ouders en hun familie bij de problemen die zich kunnen voordoen die gerelateerd zijn aan het hebben van een craniofaciale afwijking. Als systeemtherapeut werkt Francien vanuit de interacties binnen een gezin als geheel bij het ondersteunen van hulpvragen, acceptatie van de afwijking, coping strategieën en relatieproblemen. De craniofaciale afwijking wordt dus bekeken vanuit de context van de familie, aangezien zowel het kind, ouders, broers en zussen en andere familie leden hierbij betrokken raken.

De maatschappelijk werker beschikt over verschillende behandelmethoden, zoals ouderbegeleiding, psycho-educatie, systeem therapie, ondersteuning bij praktische zaken, ondersteuning bij keuzes voor onderwijs en emotionele ondersteuning. Wanneer er psychosociale problemen of vragen spelen zal de maatschappelijk werker een eerste beoordeling maken en doorverwijzen naar de psycholoog van het team.

KINDERPSYCHIATER

Kinderen met een complexe craniofaciale afwijking hebben een verhoogd risico op cognitieve- en/of gedragsproblemen. Deze kinderen worden routinematig getest aangezien dit van wezenlijk belang is bij het kiezen van het juiste onderwijsniveau en om de geïndiceerde ondersteuning aan kind en ouders te kunnen bieden. Zo nodig wordt voor de individuele patiënt met een specifieke psychiatrische stoornis medicatie voorgeschreven.



Gwen C. Dieleman
MD



Monique van Lier
MD

VERPLEEGKUNDIG SPECIALIST

De verpleegkundig specialist heeft een centrale rol binnen het team. Zij is degene die zeer laagdrempelig bereikbaar is voor patiënten, ouders, verwijzers en zorgverleners van buiten het Erasmus MC. Daarnaast coördineert zij de behandelingen tussen de verschillende teamleden en zorgt voor efficiëntie in de ziekenhuisbezoeken voor de familie. Ten slotte ziet zij alle patiënten op het moment van klinische opname en beoordeelt de gezondheidstoestand op dat moment. Naast deze klinische taken is zij ook actief op onderzoeksgebied met betrekking tot verpleegkundige aspecten. In geval van afwezigheid worden haar taken overgenomen door de verpleegkundig specialist van het schisisteam Mariska van Veen.



Hansje H. Bredero-Boelhouwer



Henriette G. Poldermans
Logopedist, orthopedagoog



Marie-Christine J.P. Franken
Linguist-logopedist



Lindsey Heijkoop
Logopedist

LOGOPEDISTEN

Bij een aantal craniofaciale syndromen is een palatumspleet onderdeel van het klinisch beeld. Daarnaast kunnen andere intraorale afwijkingen de spraak beïnvloeden. Een midface advancement kan bijvoorbeeld enige mate van velofaryngeale insufficiëntie veroorzaken. Zodra er twijfels zijn over de spraak/taalontwikkeling wordt de logopedist in consult gevraagd. De analyse van het probleem wordt in het Erasmus MC verricht en de logopedische behandeling wordt in de eigen regie gedaan.



Titia Cohen-Overbeek
MD, PhD

PRENATALE DIAGNOSTIEK

In een (nog) beperkt aantal gevallen wordt de craniofaciale afwijking al prenataal vastgesteld bij de 20-weeken echo. Deze patiënten worden dan verwezen naar de afdeling prenatale diagnostiek voor uitgebreidere screening, zoals een 3D echo, en diagnostische tests. Ook ouders van een kind met een craniofaciale afwijking wordt deze uitgebreide tests aangeboden bij een volgende zwangerschap.

SECRETARIATEN

Perlita van Woerkom is de coördinerend secretaresse die verantwoordelijk is voor de operatie planningen. Zij plant de operaties in afstemming met de betrokken specialisten en houdt de noodzakelijke timing van operatie volgens protocol in de gaten. Perlitha organiseert de programma's voor de craniofaciale fellows, de teambesprekingen, notuleert de vergaderingen, plant de poliklinieken en beheert de in- en uitgaande mails voor het cranioteam.

Joan Boller is verantwoordelijk voor de neurochirurgische operatieprogramma's, in het bijzonder voor de planning van de kinderen met sagittaal naad synostose die behandeld worden met een veerdistractie.

Sandy Lucouw regelt alle oogheekundige consulten en operatieve ingrepen voor de craniofaciale patiënten.

Gladys Mijns organiseert de afspraken voor het multidisciplinaire craniofaciale spreekuur.

Jennifer Friedrich assisteert bij orthodontische behandelingen.

THUISBEADEMING

Het Centrum voor Thuisbeademing en Ademhalingsstoornissen bij Kinderen (CTB&A) wordt gevormd door een multidisciplinair team dat kinderen tot 18 jaar met ademhalings-problematiek onderzoekt, behandelt en begeleidt. Het CTB&A programma kent drie onderdelen: thuisbeademing bij kinderen, tracheacanule bij kinderen en slaaponderzoek bij kinderen.



Mirjam D. Zondag
Verpleegkundig consultant



Sandra Dimmendaal
Verpleegkundig consultant



Jacoba Kats
Verpleegkundig consultant



Trudi G.A. Taat-Krakeel
Verpleegkundig specialist



Coördinator-secretaresse
plastische chirurgie
Perlita van Woerkom



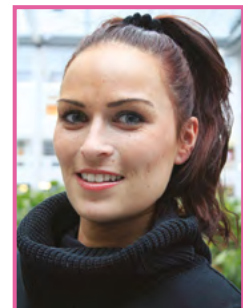
Secretaresse
neurochirurgie
Joan Boller



Secretaresse
oogheekunde
Sandy Lucouw



Secretaresse
orthodontie
Gladys Mijns



Assistent
orthodontie
Jennifer Friedrich



Conny Grootveld



Anne Marie de Vries



Marloes de Bloeme

POLIKLINIEKEN

Tijdens een polikliniek bezoek wordt de patiënt door meerdere dokters gezien en krijgt een aantal onderzoeken. De doktersassistenten aan de balie zorgen dat dit proces zo efficiënt mogelijk verloopt.

CRANIOFACIAAL SPREEKUUR

Elke week worden er 2 tot 4 craniofaciale spreekuren gehouden door de plastisch chirurgen, neurochirurgen en verpleegkundig specialist voor de intake van nieuwe patiënten en voor de follow-up van bekende patiënten. De verpleegkundig specialist organiseert de geïndiceerde consulten en onderzoeken, zoals de afspraken bij de oogarts, KNO-arts en klinische geneticus en begeleid het maken van een 3D-CT scan zonder narcose. Voorafgaand aan dit bezoek neemt zij telefonisch contact op met de ouders om een inventarisatie van het probleem te maken en om de ouders voor te bereiden op dit bezoek. Gedurende het behandeltraject is de verpleegkundig specialist laagdrempelig bereikbaar voor de patiënt en ouders voor elk type vraag per mail of telefoon.

MULTIDISCIPLINAIR TEAMSPREEKUUR

De patiënten met de meer complexe afwijkingen – met name syndromale craniosynostose en aangezichtsspleten zoals hemifaciale microsomie en Treacher Collins syndroom – worden gezien op het multidisciplinaire teamspreekuur. Dit spreekuur wordt 1 maal per maand gehouden en daarbij zien de plastisch chirurg, mond-, kaak- en aangezichtschirurg, orthodontist, verpleegkundig specialist en maatschappelijk werker de patiënten

tegelijkertijd. Wanneer nodig wordt de patiënt die dag ook beoordeeld door de neurochirurg, oogarts en KNO-arts. De teamleden bespreken iedere patiënt in het uur voorafgaand aan het spreekuur om een behandelplan op te stellen. Op de dagen van het multidisciplinaire spreekuur wordt altijd een team bespreking gehouden waarin alle relevante zaken betreffende patiëntenzorg (individueel of algemeen), organisatie, onderwijs en onderzoek worden besproken.



‘Vroeger overleefden deze kindjes niet.’

OSA BESPREKING

Een aanzienlijk deel van de patiënten met een craniofaciale afwijking hebben ademhalingsproblemen gedurende de slaap, ook wel obstructieve slaap apneus (OSA) genoemd. Deze ademhalingsproblemen worden vooral veroorzaakt door anatomische afwijkingen van de bovenste luchtwegen en zijn zeer frequent aanwezig bij patiënten met Apert, Crouzon en Treacher Collins syndroom. Alle patiënten die een risico hebben op OSA worden jaarlijks hierop gescreend door middel van een slaapstudie die thuis of in het ziekenhuis wordt gedaan. In de maandelijks OSA bespreking worden de resultaten van de slaapmetingen doorgenomen met de plastisch chirurgen, IC-kinderartsen, KNO-artsen, mond-, kaak- en aangezichtschirurgen en verpleegkundig specialist om een behandelplan op te stellen. Als er eveneens sprake is van verhoogde hersendruk of geassocieerde hersenafwijkingen zoals Chiari I malformatie of ventriculomegalie, dan is ook de neurochirurg aanwezig bij de bespreking.

JAARLIJKS INTERNE AUDIT

Eens per jaar wordt een audit gehouden om de resultaten van behandeling binnen het team te bespreken en ons protocol aan te passen waar nodig, gebaseerd op wetenschappelijk onderzoek en ervaring. De audit over 2015 werd gehouden op 12 februari 2016.

Een verkorte versie van het meest recente protocol voor de behandeling en follow-up van craniosynostose is bijgesloten als addendum.



3

KLINISCHE FEITEN EN CIJFERS

AANTAL OPERATIES

In 2015 werden 154 intracranie procedures uitgevoerd bij 114 kinderen. In 11 gevallen betrof het een secundaire intracranie procedure.

INTRACRANIËLE OPERATIES (N=154)	SOPHIA
Fronto-orbitale correctie	26
Fronto-orbitale correctie + occipitale veerdistractie	1
Frontobiparietale correctie	7
Frontobiparietale correctie + shunt	1
Fronto-orbitale + biparietale correctie	1
Biparietale correctie	2
Bipariëto-occipitale correctie	2
Veren voor sagittaal naad synostose	41
Veren voor occipitale expansie	6
Veren voor occipitale expansie + distractoren uit	1
Occipitale correctie	2
Occipitale correctie + foramen magnum decompressie	1
Monobloc met distractie	3
Encephalocèle reconstructie	2
Herstel duradefect	1
Insertie van ICP meter	5
Shunt inbrengen	1
Verwijderen van veren/cerclages	42
Verwijderen van veren + herstel duradefect	1
Verwijderen Marchac/Arnaud distractoren	3
Verwijderen Marchac/Arnaud distractoren + bimax	1
Sluiten schedeldefect met split skull graft	3
Onderbreking ingreep ivm sinus pericrani	1

In totaal werden 124 extracraniale procedures in 107 patiënten uitgevoerd.

EXTRACRANIËLE PROCEDURES (N=124)	SOPHIA	CENTRUM
Cement onlay schedel	1	3
Os frontale reconstructie + ethmoid beluchting	1	
Le Fort III met distractie	1	2
Le Fort I	1	
Le Fort I + zygoma osteotomie	2	
Le Fort I + bilaterale sagittale split osteotomie	1	
Bimaxillaire osteotomie + zygoma osteotomie	1	
Maxillaire expansie (SARME)		1
Mandibula distractie	2	1
Aanpassen mandibula distractoren	2	
Zygoma osteotomie + orbitabodem correctie	1	
Botresectie	2	
Neus reconstructie	3	2
Dentale implantaten plaatsen	8	
Extractie of vrijleggen elementen	6	1
Verwijderen maxillaire/mandibulaire distractoren	4	2
Verwijderen frame	2	
Macrostomie correctie	1	
Vrije m. gracilis naar gelaat	2	
Verruimen socket	2	1
Ooglid reconstructie	1	
Ooglid ptosis correctie (reven levator/frontalis plastiek)	14	
Aanpassen levator/frontalis plastiek	4	
Lip/tong frenulum correctie	1	
Oorreconstructie	6	1
Meatoplastiek	1	
Excisie dermoïd cyste/bijoor/NF/huidafwijking	24	3
Debridement		2
Lipofilling gelaat	4	
Strabismus correctie	7	

DIAGNOSES VAN PATIËNTEN (N=114) MET EEN INTRACRANIËLE PROCEDURE	SOPHIA
Sagittaal naad synostose	59
Metopica naad synostose	15
Unicoronale naad synostose	6
Lambdoïd naad synostose	2
Apert syndroom	8
Crouzon syndroom	6
Complexe craniosynostose	11
Muenke syndroom	1
Saethre-Chotzen syndroom	1
CFC syndroom	1
Schedeldefect na correctie trigonocephalie	1
Encephalocele	2
Osteomen schedeldak	1

Bij 20 ingrepen werd tevens een endoscopie van de bovenste luchtwegen uitgevoerd.





88 patiënten betroffen nieuwe verwijzingen voor craniosynostose in 2015; hiervan werd bij slechts 1 kind met Apert syndroom de diagnose prenataal gesteld.

Daarnaast werden 2 patiënten met craniosynostose geheropereerd na eerder elders een endoscopisch behandeling te hebben ondergaan.

Van de 88 patiënten met craniosynostose die hun eerste craniofaciale operatie ondergingen was de timing van de ingreep volgens protocol te laat in 5 (5,7%) vanwege de volgende redenen:

- 4 patiënten met sagittaal naad synostose werden te laat verwezen voor veerdistractie maar tijdig voor klassieke frontobiparietale correctie
- 1 maal uitstel van de ingreep vanwege gebrek aan een IC bed

DIAGNOSES VAN PATIËNTEN (N=107) MET EEN EXTRACRANIËLE PROCEDURE	SOPHIA	CENTRUM
Apert syndroom	3	1
Crouzon syndroom	4	3
Saethre-Chotzen syndroom	1	
TCF12	1	1
Complexe craniosynostose	1	
Facial cleft	6	1
Craniofrontonasaal syndroom	1	
Scaphocephalie	2	
Trigonocephalie syndroom	1	
Plagiocephalie	3	
Temporale deuk na craniosynostose correctie	3	
Pierre Robin sequentie	2	
Treacher Collins syndroom	1	1
Microphthalmie	1	
Hemifaciale microsomie	1	2
Dermoïd cyste	1	
Kieuwboog restant	12	
Nasaal glioom	3	
Microtie, geïsoleerd	5	1
Neurofibromatose	6	4
Vasculaire afwijking		5
Congenitale nervus facialis parese	2	
Ooglid ptosis congenitaal	10	
Hemifaciale atrofie (Romberg)		1
Fibreuze dysplasie		2
Pneumosinus dilatans	1	
Noonan syndroom		1
Aplasia cutis	1	
Oligodontia		9
Cleidocraniale dysostose	2	
Cri du chat		1

INTRACRANIËLE PROCEDURES

Bloedverlies (alleen voor schedelcorrecties en verwijderen veren)

PROCEDURE	AANTAL	MEAN (CC)	RANGE (CC)	AANTAL > 1,5X MEAN
Fronto-orbitale corr	26	455	110-1850	3
Fronto-orbitale corr + occ veer	1	550		
Frontobiparietale corr	8	556	275-900	1
Fronto-orbitobiparietale corr	1	300		
Biparieto-occipitale corr	2	400	300-500	
Biparietale corr	2	525	500-550	
Sagittaal veren in	41	106	10-500	5
Veren uit	43	27	10-100	5
Occipitaal veren in	6	108	30-170	1
Occipitaal veren in + distr uit	1	275		
Occipitale corr	2	500	500	
Occipitale corr + FM decomp	1	600		
Monobloc	3	1117	450-2100	
Distractoren uit	3	397	240-500	
Distractoren uit + bimax	1	1600		

BLOEDTRANSFUSIE

PROCEDURE	AANTAL	GETRANSFUNDEERD
Fronto-orbitale corr	26	26
Fronto-orbitale corr + occ veer	1	1
Frontobiparietale corr	8	8
Fronto-orbitobiparietale corr	1	1
Biparieto-occipitale corr	2	2
Biparietale corr	2	2
Sagittaal veren in	41	13
Veren uit	43	0
Occipitaal veren in	6	3
Occipitaal veren in + distr uit	1	1
Occipitale corr	2	2
Occipitale corr + FM decomp	1	1
Monobloc	3	3
Distractoren uit	3	1
Distractoren uit + bimax	1	1



OPNAMEDAGEN

PROCEDURE	AANTAL	MEAN (DAGEN)	RANGE (DAGEN)
Fronto-orbitale corr	26	4,9	4-6
Fronto-orbitale corr + occ veer	1	4	
Frontobiparietale corr	8	4,5	4-6
Fronto-orbitobiparietale corr	1	4	4
Biparieto-occipitale corr	2	4	4
Biparietale corr	2	4	4
Sagittaal veren in	41	3,5	3-6
Veren uit	43	1,0	1-2
Occipitaal veren in	6	3,7	2-5
Occipitaal veren in + distr uit	1	7	
Occipitale corr	2	5	4-6
Occipitale corr + FM decomp	1	3	
Monobloc	3	12,7	8-22
Distractoren uit	3	1,3	1-2
Distractoren uit + bimax	1	3	

COMPLICATIES

ALGEMEEN

In 21 van de 152 intracranieële ingrepen trad een complicatie op (13,8%), bij 19 van de 112 patiënten (17%). Dit betroffen met name durascheuren die direct gehecht werden tijdens de ingreep; bij 2 patiënten was sprake van een persisterend liquorlek waarvoor chirurgisch herstel nodig was bij 1. De overige complicaties betroffen een fistelvorming vanuit osteosynthesemateriaal in de kaak waarvoor excisie nodig was en een overdosering dipidolor door de anesthesie dat zonder gevolgen bleef.

Na exclusie van procedures waarbij de dura bewust wordt geopend (zoals bij inbrengen van een ICP meter) is het risico op een ongeplande durascheur $19/147 = 12,9\%$.

Voor de extracranieële ingrepen was het totaal aan complicaties 2 van de 89 procedures (2,0%) in 2 van de 75 patiënten (2,7%). Dit betrof 1 maal een infectie en 1 maal een neuropraxie. In zes operaties ter correctie van congenitale ptosis van de bovenoogleden werd een onvoldoende resultaat bereikt waarvoor een tweede ingreep werd uitgevoerd. De ondercorrectie is met name een gevolg van het opereren onder narcose waardoor het resultaat niet direct te controleren is.

UITSTEL VAN OPERATIE

De geplande craniofaciale operatie werd in 2015 zes maal uitgesteld vanwege beddentekort op de intensive care. Als gevolg van dit uitstel werd 1 patiënt te laat volgens protocol geopereerd.

(ONDER)VOEDING

Uit eerder onderzoek binnen onze afdeling is bekend dat kinderen na een midface advancement procedure met distractie (monobloc, facial bipartition of Le Fort) in korte tijd een aanzienlijk gewichtsverlies kunnen doormaken. Om die reden wordt een diëtiste voorafgaand aan de ingreep in consult gevraagd en worden ouders geadviseerd om hoogcalorische voeding frequent aan te bieden aan hun kind. Bij 8 patiënten die een midface advancement ondergingen werd dit in combinatie met distractie gedaan. Twee patiënten hebben een tijdelijk gewichtsverlies gehad van 0,5 SD tijdens de distractieperiode en 1 patiënt een daling van bijna 1 SD. De jongste patient van 4 maanden oud ten tijde van de monobloc kreeg preventief sondevoeding tijdens de opname om een goede intake veilig te stellen.



'Ik ben geboren met het Syndroom van Crouzon, maar dat is bijzaak.'

INTRACRANIËLE DRUK

Alle 88 patiënten die hun eerste schedelexpansie kregen werden op 1 na preoperatief door de oogarts gescreend op verhoogde hersendruk door middel van een fundoscopie. De uitslagen van deze fundoscopieën waren:

- 75 normaal
- 7 spoor papiloedeem; 1 complex, 4 scapho, 1 trigono, 1 Saethre-Chotzen
- 4 papiloedeem; 1 complex, 1 scapho, 2 Crouzon
- 1 passagere papiloedeem; 1 plagio
- 1 grauwe papillen, passend bij doorgemaakt papiloedeem; 1 complex

In 5 patiënten werd een invasieve ICP meting verricht:

- 3 patiënten met scaphocephalie, waarvan 1 met papiloedeem, 2,5 jaar na veerdistractie.
- De andere 2 patiënten hadden hoofdpijnlachten in combinatie met een stagnerende schedelgroei.
- 1 patiënt met plagiocephalie met passagèr papiloedeem, 2,5 jaar na fronto-orbitale correctie
- 1 patiënt met Apert syndroom vanwege hoofdpijnlachten na schedelexpansie en VP drain

Alleen de meting bij de patiënt met scaphocephalie en papiloedeem was evident afwijkend en werd gevolgd door een tweede schedelexpansie.

OBSTRUCTIEVE SLAAP APNEU

Dit jaar zijn 33 uitgebreide polysomnographiën uitgevoerd bij 28 kinderen.

Dit betrof voornamelijk kinderen met syndromale craniosynostose en 2 kinderen met Treacher Collins syndroom. Daarnaast zijn 14 ambulante metingen verricht bij kinderen met craniosynostose en 3 bij kinderen met Treacher Collins.

VERWIJZERS

Van de 88 nieuw verwezen kinderen met craniosynostose was de verwijzer 67 maal de kinderarts, 1 maal de jeugdarts, 3 maal de huisarts, 9 maal een academisch plastisch chirurg, 2 maal de neurochirurg, 1 maal de neuroloog en 5 maal op eigen verzoek van de ouders na overleg met de patiëntenvereniging LAPOSA.

Ondanks dat de nationale richtlijn voor craniosynostose aangeeft dat de verwijzend arts geen radiologische diagnostiek moet aanvragen, werd dit nog vaak wel gedaan. Bij 48 patiënten waren 1 of meerdere onderzoeken van de schedel uitgevoerd; 38 röntgenfoto's van de schedel, 5 echo's, 13 CT-scans en 7 MRI scans.

Ter ondersteuning van de diagnose en voor preoperatieve planning werd bij 78 nieuw verwezen patiënten een 3D-CT scan gemaakt zonder het gebruik van narcose. Bij 3 kinderen werd de CT in combinatie met de MRI scan gemaakt, waarvoor narcose noodzakelijk is.

PSYCHOSOCIALE ZORG

In 2015 heeft onze psychologe Jolanda Okkerse 91 kinderen gezien vanwege zorgen over cognitief functioneren, gedragsproblemen, angststoornissen inclusief symptomen van post-traumatisch stress syndroom en problemen gerelateerd aan het uiterlijk. De contacten varieerden van één enkel gesprek tot langdurige psychologische behandelingen. Bij 28 kinderen is een complete analyse voor diagnostiek verricht door de polikliniek Kinder- en Jeugdpsychiatrie/psychologie.

Maatschappelijk werker en systeemtherapeut Francien Meertens heeft nader contact gehad met 135 patiënten, van wie 118 patiënten een syndromale afwijking hadden. De behandelingen varieerden van een enkel contact tot een zeer langdurige begeleiding.

INTERNATIONALE VERWIJZINGEN

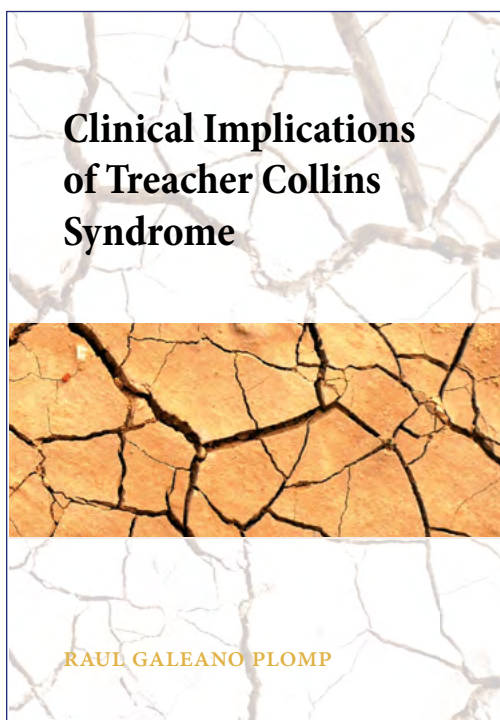
Vier nieuw verwezen patiënten met een craniosynostosis zijn woonachtig in Aruba of Curaçao en één in België.



*'Hálla!
Ik ben er ook nog!'*



THESIS



Clinical implications of Treacher Collins syndrome

Raul Plomp

20 mei 2015, Rotterdam

Promotor: prof.dr. I.M.J. Mathijssen

Co-promotoren: K. Joosten
S.L. Versnel

Dit proefschrift beschrijft klinische aspecten van TCS patiënten behandeld en in het Erasmus MC sinds 1974. De belangrijkste bevindingen zijn:

- Het gebruik van OSA specifieke vragenlijsten ter screening is niet zinvol voor patiënten met TCS. Derhalve wordt aanbevolen om alle kinderen en volwassenen op OSA te screenen middels een polysomnografie.
- Op lange termijn zijn TCS volwassenen matig tevreden over hun uiterlijk van het aangezicht en staan met name ook functionele problemen op de voorgrond; vooral neuspassage- en gehoorklachten zijn hierbij frequent aanwezig.
- Verbetering van tevredenheid van het uiterlijk (door craniofaciale chirurgie), vergroten van het zelfvertrouwen door vroegtijdige psychologische hulp en verminderen van angst om negatief beoordeeld te worden anderen, kan de behandeling van deze patiënten met ernstige aangeboren afwijkingen verbeteren.
- Patiënten waren relatief tevreden met de verschillende esthetische kenmerken van de uitwendige neus. De belangrijkste aan de neus gerelateerde functionele klachten waren snurken en kwaliteit van de stem..
- een systematische review werd gedaan voor de behandeling. Kernpunten zijn vroege herkenning van OSA (inclusief bepaling van het obstructieniveau), de beperkte functies van het gehoor en spraak, en voedingsproblematiek. Voedingsproblemen kunnen vroegtijdig samen met een diëtist en/of logopedist behandeld en vervolgd worden. Gezien de aanzienlijke ontevredenheid over de (rest) afwijkingen na aangezichtschirurgie lijken de gevolgen hiervan op psychologisch gebied alsmede het goed counselen van patiënten en creëren van reële verwachtingen essentieel.
- Gezien het beperkte bewijs is er meer onderzoek nodig om uitkomsten te vergelijken van craniofaciale chirurgische reconstructie. Het verdient aanbeveling om de behandeling te centraliseren in een nationaal craniofaciaal centrum. Dit biedt bundeling van expertise maar ook betere mogelijkheden voor wetenschappelijk onderzoek waarmee bijvoorbeeld verschillende behandelmodaliteiten en de resultaten daarvan onderzocht kunnen worden.



1

OBSTRUCTIEVE SLAAP APNEU (OSA)

Promovendi: Bart Spruijt
Supervisors: Irene Mathijssen
Koen Joosten
Samenwerking: prof Robert Tasker
*Harvard Medical School and Boston
Children's Hospital, Boston*
prof Richard Hayward
*Great Ormond Street Hospital for
Children, Londen*



Bart Spruijt

Deze prospectieve klinische trial voor patiënten met een syndromale of complexe craniosynostose van 0 tot 18 jaar begon in januari 2007 en op dit moment zijn ruim 250 patiënten geïncludeerd. De prevalentie van OSA is met name hoog in craniosynostose syndromen die geassocieerd zijn met hypoplasie van de maxilla. Er is nog weinig bekend over het natuurlijk beloop van OSA, de consequenties voor neuropsychologische functioneren en de interactie met intracraniele druk en Chiari I malformatie, en over de lange termijn resultaten van behandeling.

2

VERHOOGDE INTRACRANIËLE DRUK (ICP) EN HERSENAFWIJKINGEN

Promovendi: Joyce Florisson
Bianca de Rijken
Priya Doerga
Supervisors: Irene Mathijssen
Maarten Lequin (UMCU)
Peter van der Spek
Marie-Lise van Veelen
Samenwerking: prof Richard Hayward
Great Ormond Street Hospital for Children, Londen



Joyce Florisson

Patiënten met een syndromale of complexe craniosynostose hebben een diagnose-specifiek risico op het ontwikkelen van verhoogde ICP. Dit risico blijft vooral hoog in Crouzon syndroom ondanks een schedelexpansie in het eerste levensjaar. De precieze oorzaak of voorspellende factoren zijn nog niet bekend. Er is wel gesuggereerd dat een vernauwing van het foramen jugularum zou zorgen voor een verminderde veneuze afvoer dat zou leiden tot veneuze hypertensie, vorming van veneuze collateralen en uiteindelijk verhoogde ICP.



Bianca de Rijken



Priya Doerga



3

NEUROCOGNITIEF FUNCTIONEREN
EN GEDRAG

Promovendus: Marianne Maliepaard
Supervisors: Jolanda Okkerse
Jaap Oosterlaan (VU, Amsterdam)
Irene Mathijssen



Marianne Maliepaard

Het doel van dit onderzoek is om na te gaan hoe vaak (neuro) cognitieve- en gedragsproblemen voorkomen bij kinderen met een syndromale of complexe craniosynostose in de leeftijd van 6 tot en met 12 jaar. Daarnaast zal worden nagegaan of het neurocognitief functioneren en het gedrag samenhangt met bepaalde medische factoren, zoals de aanwezigheid van hersenafwijkingen, obstructief slaap apneu, genotype en diagnose. Dit project is een samenwerking tussen de afdelingen plastische chirurgie en psychologie.

4

GENETISCHE ACHTERGROND

Promovendi: Jacqueline Goos
Supervisors: Peter van der Spek
Sigrid Swagemakers
Marieke van Dooren
Jeannette Hoozeboom
Irene Mathijssen
Samenwerking: prof Andrew Wilkie
University of Oxford, John Radcliffe Hospital, Oxford



Jacqueline Goos

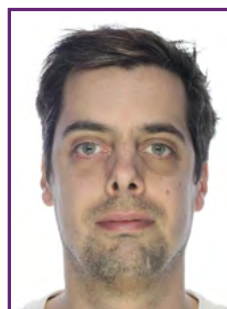
Syndromale craniosynostose kan veroorzaakt worden door afwijkingen in de *fibroblast growth factor receptor (FGFR)* genen 1, 2 en 3 en afwijkingen in het *TWIST1* gen. Er resteert echter nog altijd een groot aantal patiënten met een duidelijke syndromale vorm van craniosynostose of aangezichtsspleet waarbij geen bekende mutatie wordt gevonden. In samenwerking met de afdelingen Bioinformatica (Peter van der Spek, Sigrid Swagemakers) en Klinische Genetica (Jeannette Hoozeboom, Ans van den Ouweland, Marieke van Dooren) wordt onderzoek gedaan om de genetische oorzaak hiervan te ontdekken. Nieuwe technologieën zoals whole genome sequencing worden daarbij toegepast. Van 27 tot en met 29 mei vond een research meeting plaats tussen de twee onderzoeksgroepen in Oxford.

5

DNA HERSTEL IN CROUZON SYNDROOM

Postdoc: Dr. Ing. H.J. van de Peppel
 Projectleiders: John van der Oost (*Universiteit van Wageningen*)
 Hans van Leeuwen
 Irene Mathijssen

Recent zijn nieuwe technieken ontwikkeld, gebaseerd op het immuunsysteem van prokaryoten CRISPR/CAS genaamd, die ons in staat kunnen stellen om op termijn genetische mutaties te repareren. Dit streven is de stip aan de horizon en dit project probeert daar stap voor stap naar toe te werken vanuit basale onderzoeken.



6

GEBITSONTWIKKELING

Promovendus: Robert Choi
 Supervisors: Eppo Wolvius
 Edwin Ongkosuwito (*RadboudUMC*)

In tegenstelling tot Apert en Crouzon syndroom is het midface beter ontwikkeld bij Saethre-Chotzen en Muenke patiënten. Kennis over de maxilla en tanden bij patiënten met Saethre-Chotzen en Muenke syndroom is nauwelijks aanwezig. Het is dus grotendeels onbekend welke afwijkingen zich voordoen en in welke ernst. Het doel van deze studie is om het type afwijking, de ernst ervan en de frequentie van voorkomen te bepalen en te vergelijken met de normale populatie.



Robert Choi

7

ORBITALE EN PERIORBITALE AFWIJINGEN EN DE CORRECTIE ERVAN

Supervisors: Sarah Versnel
 Eppo Wolvius
 Maarten Koudstaal
 Irene Mathijssen

Samenwerking: dr David Dunaway
 Great Ormond Street Hospital for Children Londen



Hypertelorisme is een zeldzame congenitale afwijking, gedefinieerd als een te grote afstand tussen de oogkassen. Dit gaat gepaard met functionele problemen en een esthetische afwijking. Hypertelorisme is onderdeel van een veelheid aan aangeboren afwijkingen, zoals syndromale craniosynostose, aangezichtsspleten, (cranio)frontonasaal syndroom en patiënten met een anterieure (meningo-)encephalocele. De orbitale en periorbitale afwijkingen betreft zowel het skelet als de weke delen. De correctie ervan vereist een grondig begrip van de anatomische basis en vormen een uitdaging voor het craniofaciale team. Er is nog altijd geen consensus over de meest optimale timing en techniek van hypertelorisme correctie met resultaten die soms onvoorspelbaar of zelf teleurstellend zijn.

Het doel van dit project is om meer begrip te krijgen van de verschillende afwijkingen bij patiënten die een hypertelorisme correctie ondergaan. Daarbij worden ook de functionele en esthetische resultaten van behandeling, inclusie de complicaties, bestudeerd.



1

TRIGONOCEPHALIE, ETIOLOGISCHE FACTOREN

Promovendus: Martijn Cornelissen
Supervisors: Irene Mathijssen
Jacques van der Meulen
Titia Cohen-Overbeek
Samenwerking: Lars Kolby, Gothenborg



Martijn Cornelissen

Een voortijdige sluiting van de metopica naad komt steeds vaker voor maar wordt slechts zelden op een prenatale echo vastgesteld. In dit onderzoek wordt gekeken of de standaard schedelmetingen zoals deze bij de 20-weeken echo wordt gedaan onderscheidend zijn bij kinderen met een wigschedel of bootschedel ten opzichte van een normale schedel.

2

SCAPHOCEPHALIE

Promovendus: Marie-Lise van Veelen
Supervisor: Irene Mathijssen



Marie-Lise van Veelen

Premature sluiting van de sagittaal naad resulteert in een scaphocephalie. Deze aangeboren afwijking wordt veelal als een primair esthetisch probleem gezien. Deze kinderen hebben wel een risico op verhoogde ICP hoewel de predisponerende factoren hiervan niet bekend zijn. Tijdens de afgelopen jaren is er een tendens om de operatieve correctie minimaal invasief te maken. De effectiviteit en veiligheid van deze ingrepen voor wat betreft het ontwikkelen van verhoogde ICP is nooit aangetoond. In dit project worden zowel functionele als esthetische resultaten van de verschillende technieken geëvalueerd en vergeleken.

3

FIBRINOGEEN THERAPIE VOOR MASSAAL BLOED- VERLIES TIJDENS CRANIOSYNOSTOSE CORRECTIE

Supervisors: Inge Appel
Andreas Machotta
Heleen van Ommen



Heleen van Ommen

Het behandelen van massaal bloedverlies bij kinderen na een groot trauma of uitgebreide chirurgie, zoals craniofaciale correcties, is nog altijd een dilemma. Perioperatief bloedverlies tijdens craniofaciale operaties kan het circulerend bloedvolume van het kind overstijgen. Er zijn geen heldere protocollen of evidence based behandelingen om het massale bloedverlies te beperken. In deze dubbelblinde gerandomiseerde trial wordt het effect van intra-operatief toedienen van fibrinogeen



Inge Appel



Andreas Machotta

op bloedverlies en transfusiebehoefte bepaald bij kinderen die een electieve craniofaciale ingreep ondergaan. Het primaire doel is om het perioperatieve bloedverlies te reduceren door direct bij aanvang te starten met het intraveneus toedienen van fibrinogeen. Dit wordt placebo-gecontroleerd gedaan. Een secundaire uitkomstmaat betreft veranderingen in stollingswaarden in relatie tot fibrinolyse, ernst van bloedverlies en verschil in operatietijd tussen de experimentele groep en de controlegroep. De interventie bestaat uit het intraveneus geven van fibrinogeen concentraat in een individueel aangepaste dosis die afgestemd wordt op de preoperatieve waarde van het plasma fibrinogeen met als richtwaarde 3 g/l. Vervolgens wordt een tweede dosis van 60 mg/kg lichaamsgewicht in een continue infusie gegeven in het eerste uur van de operatie. Herhaalde thrombo-elastografische metingen worden verricht tijdens en na de operatie en extra coagulatie testen worden gedaan om het effect van de interventie te bepalen.

ONDERZOEKSPROJECTEN AANGEZICHTSSPLETEN

1

OBSTRUCTIEVE SLAAP APNEU EN GROEI IN KINDEREN MET HEMIFACIALE MICROSOMIE



Promovendus: Linda Caron
Supervisors: Maarten Koudstaal
Eppo Wolvius
Koen Joosten
Marc van der Schroeff
Irene Mathijssen
Samenwerking: dr David Dunaway
Great Ormond Street Hospital for Children, Londen

Obstructieve slaap apneu (OSA) is een frequent probleem bij problemen met een onderontwikkeling van het midface en de mandibula (bijvoorbeeld syndromale craniosynostose, Pierre Robin sequentie/syndroom). Hoewel patiënten met hemifaciale microsomie (HFM) uni- of bilaterale mandibulaire hypoplasie hebben is weinig bekend over de prevalentie en ernst van OSA in deze groep. Het doel van dit project is om dit in kaart te brengen en het screeningsbeleid daarop aan te passen.

2

DE FUNCTIE VAN HET GELAAT IN HEMIFACIALE MICROSOMIE



Promovendus: Britt Pluijmers
Supervisors: Maarten Koudstaal
Eppo Wolvius
Samenwerking: dr David Dunaway
Great Ormond Street Hospital for Children, Londen

Bij hemifaciale microsomie (HFM) is er een (unilaterale) onderontwikkelingen van de structuren die ontstaan uit de eerste en tweede kieuwboog. Tot op heden is er geen uniform behandelprotocol over de timing, uitgebreidheid en soort van skeletreconstructie. Daarbij is er weinig bekend over het zelfbeeld en het belang daarvan bij deze patiëntengroep. Het doel van dit onderzoek is om de voorheen toegepaste chirurgische correcties, de huidige behandelmethode en toekomstige therapieën te evalueren. Daarnaast vind een cross-sectionele en prospectieve studie plaats naar zelfbeeld en lichaamsbeeld en de invloed van chirurgische correcties daarop.



FINANCIERING

Financiering van deze onderzoeksprojecten worden mogelijk gemaakt door subsidies van Stichting Hoofdzaak, Stichting Nuts-Ohra en het Innovatiefonds. Met name de financiële ondersteuning door Stichting Hoofdzaak stelt ons in staat om een continuïteit in de onderzoekslijnen te hebben.

Meer informatie is te vinden op www.stichtinghoofdzaak.nl.



COMPLETE PUBLICATIELIJST

BOOKS

- Plastic Surgery. Farhadieh RD, Bulstrode N, Cugno S (Eds). Chapter 20: 255-263. Craniofacial clefts. Mathijssen IMJ, Versnel SL. Wile-Blackwell 2015.

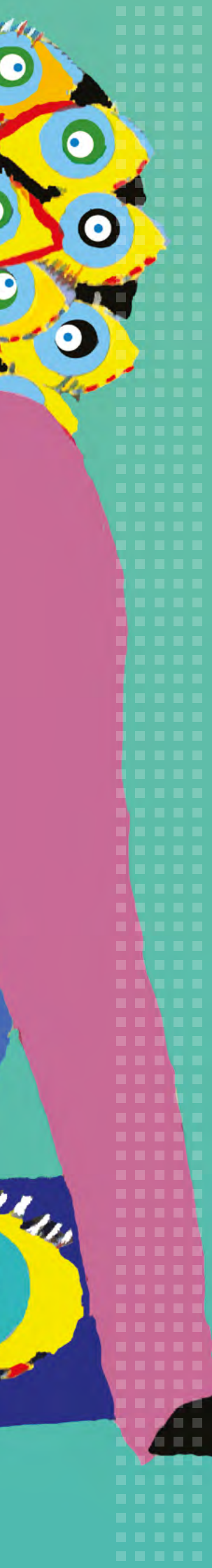
EPUB AHEAD OF PUBLICATION

- Bouw FP, Nout E, van Bezooijen JS, Koudstaal MJ, Veenland JF, Wolvius EB. Three-dimensional position changes of the midface following Le Fort III advancement in syndromic craniosynostosis. *J Craniomaxillofac Surg*
- Caron CJ, Pluijmers BI, Joosten KF, Mathijssen IM, van der Schroeff MP, Dunaway DJ, Wolvius EB, Koudstaal MJ. Feeding difficulties in craniofacial microsomia: a systematic review. *Int J Oral Maxillofac Surg*
- Doerga P, Spruijt B, Mathijssen IMJ, Wolvius EB, Joosten KFM, van der Schroeff MP. Upper airway endoscopy to optimize obstructive sleep apnea treatment in Apert and Crouzon syndromes. *J Craniomaxillofac Surg*
- Plomp R, van Lieshout MJS, Joosten KFM, Wolvius EB, van der Schroeff MP, Versnel SL, Poublon RML, Mathijssen IMJ. Treacher Collins syndrome: a systematic review on evidence-based treatment and recommendation. *Plast Reconstr Surg*
- Spruijt B, Tasker RC, Driessen C, Lequin MH, Van Veelen MLC, Mathijssen IMJ, Joosten KFM. Abnormal transcranial Doppler cerebral blood flow velocity and blood pressure profiles in children with syndromic craniosynostosis and papilledema. *J Craniomaxillofac Surg*
- Spruijt B, Rijken BF, Den Ottelander BK, Joosten KF, Lequin MH, Loudon SE, Van Veelen MLC, Mathijssen IMJ. First vault expansion in Apert and Crouzon-Pfeiffer syndrome: the front or the back? *Plast Reconstr Surg*
- Staal FC, Ponniah AJ, Angullia F, Ruff C, Koudstaal MJ, Dunaway D. Describing Crouzon and Pfeiffer syndrome based on principal component analysis. *J Craniomaxillofac Surg*
- Van Lieshout MJ, Voshol IE, Joosten KF, van der Schroeff MP, Mathijssen IM, Koudstaal MJ, Wolvius EB. Respiratory distress following cleft palate repair in children with Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J* 2015

PEER-REVIEW PUBLICATIONS

- Caron CIJM, Pluijmers BI, Joosten KFM, Mathijssen IMJ, van der Schroeff MP, Dunaway D, Wolvius EB, Koudstaal MJ. Part A Obstructive sleep apnea in craniofacial microsomia; a systematic review. *Int J Oral Maxillofac Surg* 44: 592-8, 2015
- Caron CIJM, Pluijmers BI, Joosten KFM, Mathijssen IMJ, van der Schroeff MP, Dunaway D, Wolvius EB, Koudstaal MJ. Part B Feeding difficulties in craniofacial microsomia; a systematic review. *Int J Oral Maxillofac Surg* 44: 732-37, 2015
- Elmi P, Reitsma JH, Buschang PH, Wolvius EB, Ongkosuwito EM. Mandibular asymmetry in patients with the crouzon or apert syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*. 52: 327-35, 2015.
- Florisson JMG, Barmpalios G, Lequin M, van Veelen MLC, Bannink N, Hayward RD, Mathijssen IMJ. Venous hypertension in syndromic and complex craniosynostosis: The abnormal anatomy of the jugular foramen and collaterals. *J Cranio-maxillofac Surg*. 43: 312-8, 2015
- Goos JAC, van den Ouweland AWM, Swagemakers SMA, Verkerk AJMH, Hoozeboom AJM, van Veelen MLC, Mathijssen IMJ, van der Spek PJ. A novel mutation in FGFR2. *Am J Med Genet* 167: 123-7, 2015
- Mathijssen IM. Importance of a guideline on craniosynostosis for patients and parents, caregivers, insurance companies and government. *J Craniofac Surg* 26: 1733-34, 2015
- Mathijssen IM. Guideline for care of patients with the diagnoses of craniosynostosis: Working group on craniosynostosis. *J Craniofac Surg* 26: 1735-1807, 2015
- Plomp RG, Mathijssen IMJ, Moolenburgh SE, Van Montfort KAGM, Van der Meulen, JJNM, Poublon RML. Nasal sequelae of Treacher Collins syndrome. *J Plast Reconstr Aesth Surg* 68:771-81, 2015





- Rijken BF, Leemans A, Lucas Y, Van Montfort K, Mathijssen IMJ, Lequin MH. Diffusion tensor imaging and fiber tractography in children with an abnormally shaped brain due to craniosynostosis syndromes. *Am J Neuroradiol.* 36:1558-64, 2015
- Rijken BF, Den Ottelander BK, Van Veelen-Vincent MLC, Lequin MH, Mathijssen IMJ. The occipito-frontal circumference reliably predicts the intracranial volume in children with syndromic and complex craniosynostosis. *Neurosurg Focus* 38: E9, 2015
- Rijken BF, Lequin MH, van der Lijn F, van Veelen ML, de Rooi JJ, Hoogendam YY, Niessen WJ, Mathijssen IMJ. The role of the posterior fossa in developing Chiari I malformation in children with craniosynostosis syndromes. *J Cranio-maxillofac Surg* 43: 813-9, 2015
- Rijken BF, Lequin MH, van Veelen ML, de Rooi JJ, Mathijssen IMJ. The formation of the foramen magnum and its role in developing ventriculomegaly and Chiari I malformation in children with craniosynostosis syndromes. *J Cranio-maxillofac Surg.* 43: 1042-8, 2015
- Spruijt B, Joosten KF, Driessen C, Rizopoulos D, Naus NC, van der Schroeff MP, Wolvius EB, van Veelen ML, Tasker RC, Mathijssen IM. Algorithm for the management of intracranial hypertension in children with syndromic craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg* 136: 331-40, 2015
- Spruijt B, Rijken B, Joosten KFM, Bredero-Boelhouwer HH, Pullens B, Lequin MH, Wolvius EB, van Veelen MLC, Mathijssen IMJ. Atypical presentation of a newborn with Apert syndrome. *Childs Nerv Syst.* 31: 481-6, 2015
- Twigg SRF, Forecki J, Goos JAC, Anderson I, Hoozeboom AJM, Van den Ouweland AMW, Swagemakers SMA, Lequin MH, Van Antwerp D, McGowan SJ, Westbury I, Miller KA, Wall SA, WGS500 consortium, Van der Spek PJ, Mathijssen IMJ, Pauws E, Merzdorf CS, Wilkie AOM. Gain-of-function mutations in *ZIC1* are associated with coronal craniosynostosis and learning disability. *Am J Hum Genet* 97: 378-88, 2015
- Van Lieshout MJS, Joosten KFM, Mathijssen IMJ, Koudstaal MJ, Hoeve LJ, van der Schroeff MP, Wolvius EB. Robin sequence: a European survey on current practice patterns. *J Craniomaxillofac Surg* 43: 1626-31, 2015
- Van Veelen MLC, Bredero HH, Dirven CMF, Mathijssen IMJ. Effect of pre-surgical positioning on skull shape in sagittal suture synostosis. *J Craniofac Surg* 26: 2012-4, 2015
- Van Veelen MLC, Mihajlović D, Dammers R, Lingsma H, van Adrichem LNA, Mathijssen IMJ. Frontobiparietal remodeling with or without a widening bridge for sagittal synostosis: comparison of two cohorts for esthetic and functional outcome. *J Neurosurg Ped.* 16: 86-93, 2015
- Wery MF, Nada RM, van der Meulen JJ, Wolvius EB, Ongkosuwito EM. Three-dimensional computed tomographic evaluation of Le Fort III distraction osteogenesis with an external device in syndromic craniosynostosis. *Br J Oral Maxillofac Surg.* 53: 285-91, 2015.

NATIONALE EN INTERNATIONALE SAMENWERKING

NATIONAAL

Het Nederlands Craniofaciaal Centrum is vertegenwoordigd in de Nederlandse Vereniging voor Schisis en Craniofaciale Afwijkingen (NVSCA). Ons centrum werkt samen met de Landelijke Ouder- en Patiëntenvereniging voor Schedel- en Aangezichtafwijkingen (LAPOSA). In 2012 nam LAPOSA het initiatief om een zorgstandaard te ontwikkelen voor craniofaciale afwijkingen, waarin Irene Mathijssen en Francien Meertens betrokken zijn. In 2015 is de zorgstandaard voorgelegd aan alle betrokken wetenschappelijke verenigingen en goedgekeurd.

INTERNATIONAAL

De leden van het Nederlands Craniofaciaal Centrum zijn ruim vertegenwoordigd in de European Society for Craniofacial Surgery (ESCFS). Deze vereniging is een platform voor de Europese craniofaciale teams om 2-jarlijks bijeen te komen en te discussiëren over de behandeling van craniofaciale afwijkingen, complicaties en nieuwe ontwikkelingen op dit gebied. Komend jaar is de bijeenkomst in Birmingham.

Jaarlijks organiseert professor Wilke een meeting voor alle craniofaciale centra van het Verenigd Koninkrijk om de ontwikkelingen op genetisch diagnostisch gebied te melden en om patiënten gezamenlijk te bespreken. Ook dit jaar werd het team van Rotterdam als enig team van buiten het VK uitgenodigd om deel te nemen op 22 juni.

Daarnaast zijn onze medisch specialisten lid van de International Society for Craniofacial Surgery (ISCFS). De ISCFS werd in 1983 opgericht om een internationaal forum te zijn voor de experts op het gebied van behandeling van craniofaciale afwijkingen. De bijeenkomst in 2015 was in Tokyo, Japan. Sinds 2013 is Irene Mathijssen secretaris-penningmeester van de ISCFS.

Op het gebied van wetenschappelijk onderzoek zijn er meerdere connecties met de leden van verschillende Europese teams, zoals met dr E. Arnaud, plastisch chirurg in Parijs; prof. A.O.M. Wilkie, Weatherall Institute of Molecular Medicine in Oxford; dr. D. Dunaway, plastisch chirurg en prof.dr. R. Hayward, neurochirurg in Great Ormond Street Children's Hospital te London; en met dr L. Kolby, plastisch chirurg in Gothenburg, Zweden.



GREAT ORMOND STREET HOSPITAL LONDON (GOSH)

Sinds maart 2014 heeft Maarten Koudstaal een vaste aanstelling als honorary consultant binnen het craniofaciale team van GOSH. Hiervoor werkt hij een week per maand in London waarbij het doel het gezamenlijk opzetten van onderzoek naar craniofaciale afwijkingen. De focus ligt momenteel op de craniofaciale microsomie. Het project is in 2014 uitgegroeid tot een internationale samenwerking tussen de craniofaciale teams van het ErasmusMC-Sophia, Rotterdam, het Great Ormond Street Hospital, London, het Boston Children's Hospital, Boston en inmiddels heeft het Sick Kids Hospital, Toronto zich er ook bij aangesloten.

INTERNATIONAL CONSORTIUM OF HEALTH OUTCOMES MEASUREMENT (ICHOM)

De in 2012 opgerichte non-profit organisatie ICHOM is een samenwerkingsverband tussen Harvard Business School, Karolinski Universiteit en de Boston Consultancy Group.

Het heeft zich als doel gesteld de komende jaren voor de meest voorkomende ziektebeelden een patiënt reported outcome set te maken.

In 2014 was schisis aan de beurt en hebben twee van onze teamleden deelgenomen aan dit 8 maanden durende project. Inmiddels is het definitieve set beschikbaar en zal in 2015 gewerkt worden aan de implementatie hiervan.

Naar analogie van het Schisis outcome set heeft ICHOM in 2015 de craniofaciale microsomie een set ontwikkeld. De kosten om dit set samen te stellen zijn betaald door de 4 samenwerkende centra (ErasmusMC-Sophia, Great Ormond Street Hospital, Boston Children's Hospital en Sick Kids Hospital, Toronto). Maarten Koudstaal en David Dunaway (GOSH) hebben de leiding over dit project. Voor 2016 is er de intentie om een project voor craniosynostose op te zetten.



'Je wilt erbij horen maar krijgt de hele tijd signalen dat je anders bent.'



ONDERWIJS & OPLEIDING

CONGRESSEN

Op nationale en internationale congressen werden de volgende presentaties gehouden:

NATIONAAL

RECOGNIZING CRANIOSYNOSTOSIS.

Grand Round, Sophia Kinderziekenhuis,
March 20th 2015.
I.M.J. Mathijssen

SCORA LECTURE.

March 30th 2015, Rotterdam.
I.M.J. Mathijssen

NATIONAAL CO-ASSISTENTEN CONGRES.

April 18th 2015, Egmond aan Zee
I.M.J. Mathijssen

ORBITAL AND PERIORBITAL ONCOLOGICAL RECONSTRUCTIONS.

Dept. Ophthalmology, Erasmus MC December 4th 2015
I.M.J. Mathijssen

INTERNATIONAAL

10TH EUROPEAN CRANIOFACIAL CONGRESS.

June 24th-27th 2015, Gothenburg, Sweden
Research in craniofacial surgery.
I.M.J. Mathijssen

Apert syndrome
I.M.J. Mathijssen

Genetics in craniofacial anomalies
I.M.J. Mathijssen

Frontofacial advancement in syndromic patients
I.M.J. Mathijssen

Lecture on ICHOM craniofacial microsomia
M.J. Koudstaal

SURGICAL OPTIONS IN SAGITTAL SYNOSTOSIS: SPRINGS
M.L.C. van Veelen, I.M.J. Mathijssen

INTERNATIONAL SOCIETY OF CRANIOFACIAL SURGERY (ISCFS),

Tokyo, Japan, September 15th-18th 2015
Treating Muenke syndrome for intracranial hypertension
I.M.J. Mathijssen

SEQUENCING THE WHOLE GENOME;
A REVOLUTION FOR CRANIOFACIAL GENETICS?
J.A.C. Goos

PATIENT REPORTED OUTCOME MEASURE (PROM)
FOR EVALUATION OF SAGITTAL SYNOSTOSIS SURGERY
M.L.C. van Veelen

PRE-CONGRESS SYMPOSIUM INTERNATIONAL
SOCIETY OF CRANIOFACIAL SURGERY (ISCFS),
Tokyo, Japan, September 14th 2015
Syndromic craniosynostosis: to shunt or to expand?
I.M.J. Mathijssen, M.L.C. van Veelen

PRENATAL ULTRASOUND SCREENING FOR
SINGLE SUTURE CRANIOSYNOSTOSIS
M.J. Cornelissen

INTELLIGENCE AND BEHAVIOR VERSUS
NEUROIMAGING IN PATIENTS WITH
SYNDROMIC CRANIOSYNOSTOSIS
J. Florisson

CRANIOSYNOSTOSIS SYNDROMES:
FORAMEN MAGNUM AND VENTRICULOMEGALY
AND CHIARI I MALFORMATION
B.F. Rijken

CHIARI I MALFORMATION: RESULTS OF
NEUROLOGICAL EXAMINATION VERSUS MRI
H. Bredero

OCCIPITOFONTAL CIRCUMFERENCE PREDICTS
INTRACRANIAL VOLUME IN CRANIOSYNOSTOSIS
SYNDROMES
P.N. Doerga



MONOBLOC DISTRACTION IN CROUZON-PFEIFFER SYNDROME: A GEOMETRIC MORPHOMETRICS BASED EVALUATION

R. Visser

RECOMMENDATIONS FOR TREATMENT OF TREACHER COLLINS SYNDROME

S.L. Versnel

EVALUATION OF OBSTRUCTIVE SLEEP APNEA AND FEEDING DIFFICULTIES IN CRANIOFACIAL MICROSOMIA

C.J.J.M. Caron

SURGICAL CARE IN CRANIOFACIAL MICROSOMIA: A BOSTON-LONDON-ROTTERDAM COLLABORATION

B.I. Pluijmers

UPPER AIRWAY ENDOSCOPY IN CHILDREN WITH SYNDROMIC CRANIOSYNOSTOSIS

M. van der Schroeff

DOES EARLY FUSION OF THE SPHENO-OCCIPITAL SYNCHONDROSIS EXPLAIN OSA IN CROUZON SYNDROME?

C. Driessen

DESCRIBING CROUZON AND PFEIFFER SYNDROME BASED ON PRINCIPAL COMPONENT ANALYSIS

F.C.R. Staal

DIFFUSION TENSOR IMAGING AND _BER TRACTOGRAPHY IN CHILDREN WITH CRANIOSYNOSTOSIS SYNDROMES (POSTER)

B.F. Rijken

ONDERWIJS

GENEESKUNDE STUDENTEN: MINOR HOOFD-HALS ERASMUS MC, SEPTEMBER - OKTOBER

Elk jaar wordt een groep van 25 derde jaars studenten van de medische faculteit toegelaten tot een intensief onderwijsprogramma over craniofaciale afwijkingen. In dit programma zit onderwijs op de snijzaal, de poliklinieken van de betrokken specialismen, bijwonen van operaties, onderwijs krijgen door teamleden en onderzoekers en het schrijven van een verslag over een craniofaciaal onderwerp. De studenten presenteren

hun werk voor de groep in het Engels en leggen een schriftelijk examen af.

Docenten uit craniofaciale team waren:

M.J. Koudstaal, E.B. Wolvius, S.L. Versnel, L.N.A. van Adrichem, I.M.J. Mathijssen, M.L.C. van Veelen, J. Okkerse, F. Meertens, N.C. Naus, A.J.M. Hoozeboom, H.H.W. de Gier.

Zowel Maarten Koudstaal als Leon van Adrichem gaven craniofaciaal onderwijs aan medisch studenten van ErasmusMC Anatomy Research Project (EARP).

PLASTISCH CHIRURGEN EN ASSISTENTEN

Het fellowship dat georganiseerd wordt door de Dutch Association for Facial Plastic and Reconstructive Surgery (DAFPRS) biedt een kennismaking met de verschillende aspecten van aangezichtschirurgie. Craniofaciale chirurgie is hier onderdeel van. Dit deel van het fellowship wordt volledig geboden door het craniofaciale team.

In 2015, bezochten 9 fellows onze afdeling van wie velen een speciale belangstelling voor craniofaciale afwijkingen hebben:

LEONARDO IOPPOLO

University Hospital G.Martino –
Messina – Italië

JOÃO MARTINS

Hospital São José – Lisbon Central Hospital Center
Lisbon, Portugal

PANAMBUR LAXMINARAYAN BHANDARI

Govt Medical College, Kozhikode
India

INDRI LAKHSMI PUTRI

Airlangga University Teaching Hospital
Dr. Soetomo General Hospital
Surabaya, Indonesië

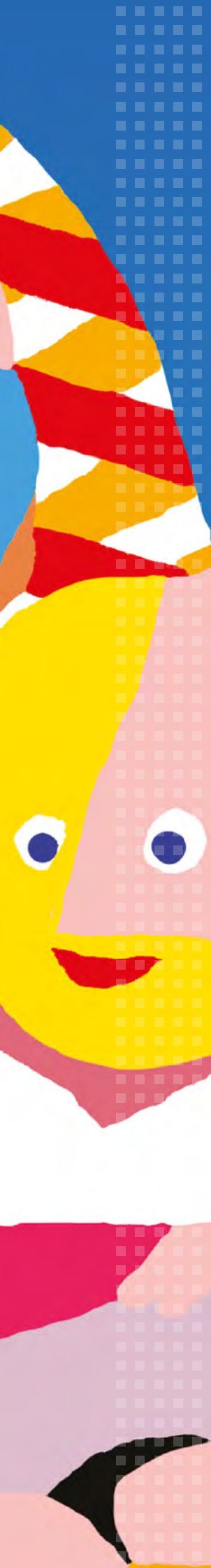
SUPASID JIRAWATNOTAI

Lerdsin general hospital
Bangkok, Thailand

THANASSI ATHANASSOPOULOS

Christchurch Hospital
Christchurch, New Zealand





ALLAN PONNIAH

Great Ormond Street Hospital
London, Verenigd Koninkrijk

RADEK LHOTSKY

Hand and Plastic Surgery Institute,
Vysoké nad Jizerou,
Prague Czech Republic

JOC8ELYN LLEDO

Philippine Band of Mercy (PBM) –
Craniofacial Center
Quezon City, Philippines

Allan Ponniah schrijft in zijn verslag onder andere het volgende over zijn half jaar in Rotterdam:

WHY ROTTERDAM?

The Craniofacial Unit at Erasmus MC in Rotterdam offers specialist care for patients from all over Holland. This model of centralization allows for expertise to be gained in managing these rare and complex conditions. Extensive research into craniofacial conditions is carried out at the Unit headed by Professor Irene Mathijssen. I was very interested to set up collaborative work and to further develop the connection between Erasmus MC and Great Ormond Street Hospital. As Erasmus MC caters for many different specialities and subspecialties, I was also able to get involved in head and neck reconstruction, maxillofacial surgery and microsurgery, all of which I believe will play a role in the future of craniofacial surgery.

EARLY DIAGNOSIS

Single suture craniosynostosis such as sagittal synostosis and metopic synostosis cause abnormalities in the skull shape and are not routinely picked up prenatally. Retrospective research carried out at Erasmus identified affected patients and looked at their prenatal scans to see if the diagnosis could have been made before birth. To a trained eye it would have been possible to diagnose these conditions at the 20 week scan. This has vast implications, because if the diagnosis is picked up prenatally, treatment can be initiated immediately after birth in the sagittal synostosis cohort. It could also allow for early counselling of the parents so they can understand what to expect, and be advised on how to look after their child and at what age treatment may be necessary.

CORRECT REFERRAL PATHWAY

In Holland, craniofacial services are generally focussed around Erasmus MC. I have witnessed cases where the treatment was initially carried out in centres less well equipped who found difficulties in managing the complexity of these cases therefore care had to be transferred to Erasmus MC for continued care. It is therefore important to raise awareness of the best pathway for these children. Professor Mathijssen has recently published guidelines which detail optimum management pathways based on a review of the scientific evidence in the literature, and experience from patients' organisation and 11 societies for medical specialities. I think it is important to work with the wealth of experience and knowledge that has been amassed by the Dutch teams and summarised into a guideline to see if there are any aspects that would benefit patients in the UK.

OBSTRUCTIVE SLEEP APNOEA

Patients with syndromic craniosynostosis have a high prevalence of obstructive sleep apnoea. This can occur at multiple levels and therefore a protocol has been established at Erasmus where patients undergo endoscopy of the upper airways at the time of their first surgery. This allows identification of the level of the obstruction and can therefore give a clue as to what would be the best treatment to alleviate the obstruction. There is no conclusive evidence yet as to the amount of benefit to OSA obtained through midface advancement. If it was known that there were other levels of obstruction in patients undergoing midface surgery other than at the midface level, these could be excluded from such studies therefore allowing for a definitive answer. As these numbers are likely to be low, it is important that data is pooled from craniofacial centres such as Erasmus MC, Necker Hospital and Great Ormond Street and if possible others.



Een belangrijk moment in 2016 zal de Europese erkenning van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen zijn, volgend op het nationale traject door de NFU. Ons craniofaciaal team heeft erkenning aangevraagd voor de verschillende aangeboren craniofaciale afwijkingen. De centralisatie van zorg voor craniosynostose in Nederland blijft een punt van aandacht. Nog altijd wordt hier door een deel van het veld geen gehoor aan gegeven, maar het NFU traject zal daar waarschijnlijk verandering in brengen.

In het afgelopen jaar zien we opnieuw een lichte toename van prenatale detectie van craniofaciale afwijking door de prenataal arts. Om onze bijdrage aan verbeterde kennis bij prenataal artsen te leveren geven we een nascholing voor kinderartsen, verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, prenataal artsen, jeugdartsen en andere zorgverleners die geconfronteerd kunnen worden met een kind met een craniofaciale afwijking.

Ondanks de aanbeveling in de nationale richtlijn om geen afbeeldende diagnostiek te verrichten in het perifere ziekenhuis wordt dit toch nog altijd frequent uitgevoerd. Extra opleiding van de verwijzend arts is derhalve gewenst, zeker om een tijdige verwijzing te realiseren.

Wat betreft onderzoek is er een duidelijke uitdaging om de continuïteit van iedere onderzoekslijn vast te houden. De vereiste geldstroom wordt steeds moeilijk om te realiseren. Gedurende de laatste jaren is het craniofaciale onderzoek meer en meer afhankelijk geworden van de financiële ondersteuning door de Stichting Hoofdzaak, welke afhankelijk is van donateurs om een financieel gezonde stichting te blijven. We zijn blij met de toegezegde financiële steun die we daarnaast van de zorgverzekeraars hebben ontvangen.



CONTACT INFORMATIE

PATIËNTEN, HUN OUDERS EN ZORGVERLENERS

KUNNEN CONTACT OPNEMEN MET

Hansje Bredero-Boelhouver

e-mail cranio@erasmusmc.nl

telefonisch +31 (0) 62 015 42 68

Perlita van Woerkom

telefonisch +31 (0) 10 703 63 93

met uitzondering van woensdag.

Meer informatie is beschikbaar op onze website:

www.erasmusmc.nl/plastischechirurgie/patientenzorg1/craniofaciaalcentrum

BEZOEKADRES

Erasmus MC - Sophia Kinderziekenhuis

Nederlands Craniofaciaal Centrum

Afdeling Plastische Chirurgie

Kamer SK-1218

Wytemaweg 80

3015 CN Rotterdam

POSTADRES

Erasmus MC - Sophia Kinderziekenhuis

Nederlands Craniofaciaal Centrum

Afdeling Plastische Chirurgie

Kamer SK-1218

Postbus 2060

3000 CB Rotterdam

STICHTING HOOFDZAAK

e-mail stichtinghoofdzaak@gmail.com

website www.stichtinghoofdzaak.nl

