

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 2014 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*



CRANIOFACIAAL CENTRUM NEDERLAND

Jaarverslag 2014

Voorwoord	3
1 Introductie, missie en visie	7
2 Het team: leden, bijeenkomsten en organisatie	9
Teamleden	9
Bijeenkomsten en organisatie	17
3 Klinische feiten en cijfers	19
Aantal operaties	19
Complicaties	23
Uitstel van operatie	24
Ondervoeding	24
Psychosociale zorg	24
Intracraniele druk	25
Imaging	25
Protocol craniosynostose	26
Polikliniek - Sagittaal naad synostose	28
Polikliniek - Metopica naad synostose	28
Polikliniek - Syndromale craniosynostose	29
4 Wetenschappelijk onderzoek	31
Onderzoeksprojecten syndromale craniosynostose	32
Onderzoeksprojecten geïsoleerde craniosynostose	36
Onderzoeksprojecten aangezichtsspleten	37
Financiering	38
Complete publicatielijst	39
Nationale en internationale samenwerking	40
5 Onderwijs & opleiding	43
Congressen	43
Onderzoeksbesprekingen	44
Onderwijs	44
6 25 Jaar LAPOSA	47
7 Volgend jaar	51
Contact informatie	53



1

INTRODUCTIE, MISSIE EN VISIE

Met trots presenteren we u het 7e jaarverslag van het Craniofaciaal Centrum Nederland, waarin we een compleet overzicht geven van alle team activiteiten voor wat betreft medische zorg, 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. Deze expertise heeft geresulteerd in een team waarbinnen vele medische en paramedische specialisten samenwerken om de meest optimale zorg te bieden. 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. Dit jaar is voorzitter Jan Beijer teruggetreden en heeft hij zijn taken overgedragen aan Barbara Lieuwen. Ter ere van het 25-jarig jubileum van LAPOSA stond de NVSCA-bijeenkomst dit jaar in het teken van samenwerking tussen professionals en patiënten. Het was bijzonder dat dit gezamenlijk symposium plaatsvond in het Erasmus MC Rotterdam.

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, BIJENKOMSTEN 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

Eind 2014 zijn de werktaken van dr Van der Meulen overgenomen door dr Versnel. 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 intracraniele 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 aangezichts chirurg. 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 te corrigeren.

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



Léon N.A. van Adrichem
MD, PhD



Prof. Irene M.J. Mathijssen
MD, PhD



Jacques J.N.M. van der Meulen
MD, PhD



Sarah L. Versnel,
MD, PhD

NEUROCHIRURGEN

De drie neurochirurgen van het Sophia Kinderziekenhuis zijn allen betrokken bij intracraniële 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 intracraniële 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 intracraniële 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 hersenvochtafleidende 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

Dr Poublon is in 2014 met pensioen gegaan en heeft zijn werkzaamheden op craniofaciaal gebied overgedragen aan dr Datema. 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, adenoidectomie, tonsillectomie of tracheotomie. De ooraandoeningen manifesteren zich met name als conductief gehoorverlies door disfunctioneren van de buis van Eustachius, of door afwijkingen aan de gehoorsbeenketen. 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)



René M.L. Poublon
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, fibreuse dysplasie en reuscel afwijkingen in het craniofaciale gebied wordt de expertise van de kinderartsendocrinoloog gevraagd.



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

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



Linda J.A. Corel
MD



Koen F.M. Joosten
MD, PhD



Prof. Dick Tibboel
MD, PhD

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



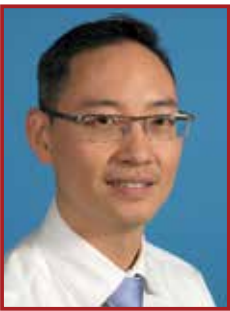
Caroline D. van der Marel
MD, PhD



Edwin M. Ongkosuwito
DDS, PhD



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. Eind 2014 is dr Ongkosuwito overgestapt naar het UMCRadboud en werd ons team versterkt met orthodontist Stephen Tjoa.

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. Hoogeboom
MD



Marieke van Dooren
MD, PhD



Ans M.W. van den Ouweland
PhD

GENETICUS

De klinische diagnose van een craniofaciaal syndroom behoeft 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.



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.



Jolanda M.E. Okkerse
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



Hansje H. Bredero-Boelhouwer

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.



Henriette G. Poldermans
Logopedist, psycholoog



Marie-Christine J.P. Franken
Linguist-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 regio 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.



Coördinator-secretaresse
plastische chirurgie
Perlita van Woerkom



Secretaresse
neurochirurgie
Joan Boller



Secretaresse
oogheelkunde
Sandy Lucouw



Secretaresse
orthodontie
Gladys Mijns



Assistente
orthodontie
Jennifer Friedrich

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 oogheelkundige consulten en operatieve ingrepen voor de craniofaciale patiënten. Gladys Mijns organiseert de afspraken voor het multidisciplinaire craniofaciale spreekuur. Jennifer Friedrich assisteert bij orthodontische behandelingen.

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.



Conny Grootveld



Anne Marie de Vries



Marloes de Bloerne

BIJEENKOMSTEN EN ORGANISATIE

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. Totaal werden 305 nieuwe patiënten gezien en 906 controle patiënten.

MULTIDISCIPLINAIR TEAMSPEEKUUR

De patiënten met de meer complexe afwijkingen – met name syndromale cranosynostose 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

tegelijktijd. 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. Totaal werden 215 patiënten op dit spreekuur gezien.

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 2014 werd gehouden op 30 januari 2015. Een verkorte versie van het meest recente protocol voor de behandeling en follow-up van cranosynostose is bijgesloten als addendum.



KLINISCHE FEITEN EN CIJFERS

AANTAL OPERATIES

In 2014 werden 158 intracraniële procedures uitgevoerd bij 123 kinderen en 2 volwassenen.

In 16 gevallen betrof het een secundaire intracraniële procedure.

INTRACRANIËLE PROCEDURES (N=158)	SOPHIA	CENTRUM
Fronto-orbitale correctie	41	
Fronto-orbitale correctie + occipitale veerdistractie	1	
Frontobiparietale correctie	9	
Frontobiparietale + occipitale correctie	1	
Biparietale botlap outfracturing	1	
Biparietale correctie	4	
Pariëtooccipitale correctie	2	
Veren voor sagittaal naad synostose	21	
Veren voor occipitale expansie	5	
Occipitale correctie	1	
Monobloc met distractie	5	
Monobloc met distractie + mandibula distractie	1	
Encephalocèle reconstructie	2	
Orbita reconstructie	5	1
Orbita box	1	
Insertie van ICP meter	11	
Shunt revisie/uit	5	
Shunt inbrengen	5	
Verwijderen van veren/cerclages	27	1
Verwijderen Marchac/Arnaud distractoren	5	
Sluiten schedeldefect met split skull graft	3	

DIAGNOSES VAN PATIËNTEN (N=125) MET EEN INTRACRANIËLE PROCEDURE	SOPHIA	CENTRUM
Sagittaal naad synostose	49 (1 syndromaal)	
Metopica naad synostose	28 (1 syndromaal)	
Unicoronale naad synostose	11	
Lambdoïd naad synostose	1	
Frontosphenoidaal naad synostose	1	
Apert syndroom	6	
Crouzon syndroom	6	
Complexe craniosynostose	6	
Muenke syndroom	1	1
Saethre-Chotzen syndroom	1	
Carpenter syndroom	2	
Goldenhar syndroom	2	
Emanuel syndroom	1	
Fibreuze dysplasie	1	
Neurofibromatose intracraniaal en intraorbitaal	5	1
Encephalocèle	2	

In totaal werden 163 extracraniële procedures in 143 patiënten uitgevoerd.

EXTRACRANIËLE PROCEDURES (N=163)	SOPHIA	DIJKZIGT
Cement onlay schedel	2	2
Verwijderen cement onlay schedel		1
Le Fort II + mandibular distractie	1	
Le Fort I	1	1
Le Fort + bilaterale sagittale split osteotomie		2
Bimaxillaire osteotomie		4
Bimaxillaire osteotomie + kinplastiek		3
Maxillaire expansie (SARME)		1
Bilaterale sagittale split osteotomie		4
Mandibula distractie	2	
Aanpassen distractoren/frame	3	
Zygoma osteotomie + kinplastiek		1
Onlay bot transplantaat maxilla/mandibula		1
Bot in gnatho		1
Botresectie	1	2
Sinuslift + implantaten plaatsen		2
Condyl resectie		6
Kinplastiek + lipofilling		1
Neus reconstructie	3	2
Dentale implantaten plaatsen		7
Extractie elementen	1	1
Verwijderen maxillaire/mandibulaire distractoren	1	
Verwijderen osteosynthese materiaal	1	
Excisie neurofibromatose gelaat		4
Reductie weke delen gelaat		1
Verwijderen tissue expander en doorvoegen huid		1
Macrostomie correctie	1	
Cross facial nerve graft	2	
Verruimen socket	1	
Ooglid reconstructie	1	1
Ooglid ptosis correctie (reven levator/frontalis plastiek)	18	5
Aanpassen frontalis plastiek	2	1
Tongreductie	2	
Palatoplastiek	1	
Oorreconstructie	5	1
Excisie dermoid cyste	28	
Debridement	2	
Lipofilling gelaat		6
Torticollis release	1	
Littekencorrectie		1
Endoscopie bovenste luchtwegen	12	
Adenotonsillectomie	1	
Strabismus correctie	7	

79 Patiënten betroffen nieuwe verwijzingen voor craniosynostose in 2014; hiervan werd bij slechts 5 kinderen de diagnose prenataal gesteld: 1 patiënt met Apert syndroom, 2 met trigonocephalie en een tweeling met Carpenter syndroom. Daarnaast werden vijf patiënten met craniosynostose behandeld na eerder elders geopereerd te zijn.

Van de 79 patiënten met craniosynostose die hun eerste craniofaciale operatie ondergingen was de timing van de ingreep volgens protocol in 65 patiënten (78,8%) en te laat in 14 vanwege de volgende redenen:

- 10 te laat als gevolg van te late verwijzing
- 3 patiënten met sagittaal naad synostose te laat verwezen voor veerdistractie maar tijdig voor klassieke frontobiparietale correctie
- Bij 1 patiënt werd de diagnose laat gesteld als gevolg van postnatale craniosynostose

DIAGNOSES VAN PATIËNTEN (N=143) MET EEN EXTRACRANIËLE PROCEDURE	SOPHIA	DIJKZIGT
Apert syndroom	8	1
Crouzon syndroom	4	
Saethre-Chotzen syndroom	1	1
Facial cleft	4	1
Encephalocèle	1	
Craniofrontonasaal syndroom	3	
Frontonasale dysplasia		1
Plagiocephalie	2	
Trigonocephalie	2	1
Complexe craniosynostose		1
Pierre Robin sequentie		2
Treacher Collins syndroom		1
Nager syndroom	2	
Microphthalmie	1	
Hemifaciale microsomie	2	5
Beckwith Wiedemann syndroom	1	
Dermoid cyste	13	
Kieuwboog restant	13	
Microtie, geïsoleerd	5	
Neurofibromatose	1	4
Sinus pericranii	1	
Congenitale nervus facialis parese	2	
Microphthalmie		1
BEPS (blepharophimisos, epicanthus, ptosis syndroom)	1	
Ooglid ptosis congenitaal	15	6
Hemifaciale atrofie (Romberg)		3
Cherubisme	1	
Fibreuze dysplasie		1
Hemimandibulaire/hemifaciale hypertrofie		10
CHARGE syndroom		1
Velocardiofaciaal syndroom		1
Torticollis bij craniosynostose	1	
Aplasia cutis		1
Oligodontia		12
Hay Wells		1
Cleidocraniale dysostose		1
Sclerodermie		1
Juvenile hyaliene fibromatose	1	1

INTRACRANIËLE PROCEDURES

Bloedverlies (alleen voor schedelcorrecties en verwijderen veren)

PROCEDURE	AANTAL	MEAN (CC)	RANGE (CC)	AANTAL > 1,5X MEAN
Fronto-orbitale corr	41	439	110-1070	4
Fronto-orbitale corr + occ veer	1	400		
Frontobiparietale corr	9	584	280-1500	1
Frontobiparieto-occipitale corr	1	140		
Biparieto-occipitale corr	2	450	225-675	
Biparietale corr	4	400	350-500	0
Biparietale outfracturing	1	135		
Sagittaal veren in	21	86	19-450	1
Veren uit	27	54	10-315	3
Occipitaal veren in	5	93	55-150	1
Occipitale corr	1	525		
Facial bipartition/monobloc	6	1383	700-3300	1
Orbitale reconstructie	6	500	300-800	1

BLOEDTRANSFUSIE

PROCEDURE	AANTAL	GETRANSFUNDEERD
Fronto-orbitale corr	41	41 (100%)
Fronto-orbitale corr + occ veer	1	1
Frontobiparietale corr	9	9 (100%)
Frontobiparieto-occipitale corr	1	0
Biparieto-occipitale corr	2	2 (100%)
Biparietale corr	4	4 (100%)
Biparietale outfracturing	1	1
Sagittaal veren in	21	8 (38%)
Veren uit	27	1 (3,7%)
Occipitaal veren in	5	4 (80%)
Occipitale corr	1	1
Facial bipartition/monobloc	6	6 (100%)
Orbitale reconstructie	6	3 (50%)

OPNAMEDAGEN

PROCEDURE	AANTAL	MEAN (DAGEN)	RANGE (DAGEN)
Fronto-orbitale corr	41	5,1	4-7
Fronto-orbitale corr + occ veer	1	5	
Frontobiparietale corr	9	4,9	4-6
Frontobiparieto-occipitale corr	1	5	
Biparieto-occipitale corr	2	5,5	5-6
Biparietale corr	4	4,7	4-5
Biparietale outfracturing	1	4	
Sagittaal veren in	21	3,4	2-5
Veren uit	27	1,1	1-2
Occipitaal veren in	5	4,4	4-6
Occipitale corr	1	5	
Facial bipartition/monobloc	6	7,2	7-8
Orbitale reconstructie	6	5	4-7

COMPLICATIES

ALGEMEEN

In 21 van de 158 intracraniële ingrepen trad een complicatie op (13,3%), bij 20 van de 125 patiënten (16%). Dit betroffen met name durascheuren die direct gehecht werden tijdens de ingreep en geen persisterend duralek veroorzaakten. Na exclusie van procedures waarbij de dura bewust wordt geopend (zoals bij inbrengen van een ICP meter) is het risico op een ongeplande durascheur 8/135 = 5,9%.

Duraletsel – direct herstel	8
Wondinfectie – heropname en antibiotica	2
Hypergranulaties rondom distractoren	3
Abces waarvoor incisie en drainage op OK	1
Drain infectie/disfunctie	3
Dislocatie ICP meter - repositie op OK	1
Nabloeding – langer op IC, conservatief	1
Reëntubatie – langer op IC	1
Diplopie, passagère	1

Voor de extracraniële ingrepen was het totaal aan complicaties 7 van de 150 procedures (4,7%) in 7 van de 134 patiënten (5,2%).

Avitale galealap	1
Wondinfectie	1
Onvoldoende resultaat	2
Scheefheid distractie	1
Breuk van distractor	1
Dislocatie extern distractieframe	1

UITSTEL VAN OPERATIE

De geplande operatie van drie patiënten die gepland waren voor een veerdistractie ter correctie van de sagittaal naad synostose werd uitgesteld vanwege beddentekort op de intensive care. Deze drie gevallen vonden plaats tussen half november en half december en waren met name het gevolg van drukte op de IC door extra opnames vanwege ernstige bovenste luchtweginfecties. Bij een patiënt werd de operatie niet uitgevoerd vanwege ernstige desaturaties na intubatie. Alle 4 patiënten zijn uiteindelijk binnen de gestelde leeftijd 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 7 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 1 SD.



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

PSYCHOSOCIALE ZORG

In 2014 heeft onze psychologe Jolanda Okkerse 88 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 27 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 106 patiënten, van wie 79 patiënten een syndromale afwijking hadden. De behandelingen varieerden van een enkel contact tot een zeer langdurige begeleiding.

INTRACRANIËLE DRUK

Alle 79 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:

- 71 normaal
- 2 spoor papiloedeem; 1 *scapho*, 1 *trigono*
- 5 papiloedeem; 2 *Carpenter*, 1 *complex*, 2 *scapho*

In 10 patiënten werd 11 maal een invasieve ICP meting verricht (1 repositie ICP meter):

- 7 patiënten met scaphocephalie waarvan 1 een spoor papiloedeem toonde en 1 papiloedeem. Vijf hadden geen papiloedeem maar klachten die zeer suggestief waren voor verhoogde ICP. De meting was afwijkend bij 4 patiënten, waarop een schedelexpansie werd uitgevoerd.
- 1 patiënt met Crouzon syndroom en onbegrepen visusdaling zonder papiloedeem werd een normale ICP vastgesteld. Later werd CVI vastgesteld als oorzaak van de visusdaling.
- 2 patiënten met complexe craniosynostose zonder papiloedeem maar met klinische verdenking op verhoogde hersendruk werden gemeten. Bij 1 werd een afwijkende ICP vastgesteld en volgde een heroperatie, in vervolg op 2 eerdere ingrepen elders.

IMAGING

Van de 79 nieuw verwezen kinderen met craniosynostose was de verwijzer 60 maal de kinderarts, 3 maal de jeugdarts, 5 maal de huisarts, 3 maal de prenataal arts, 5 maal een academisch plastisch chirurg, 1 maal de klinisch geneticus en 2 maal op eigen verzoek van de ouders na overleg met de patiëntenvereniging LAPOSA.

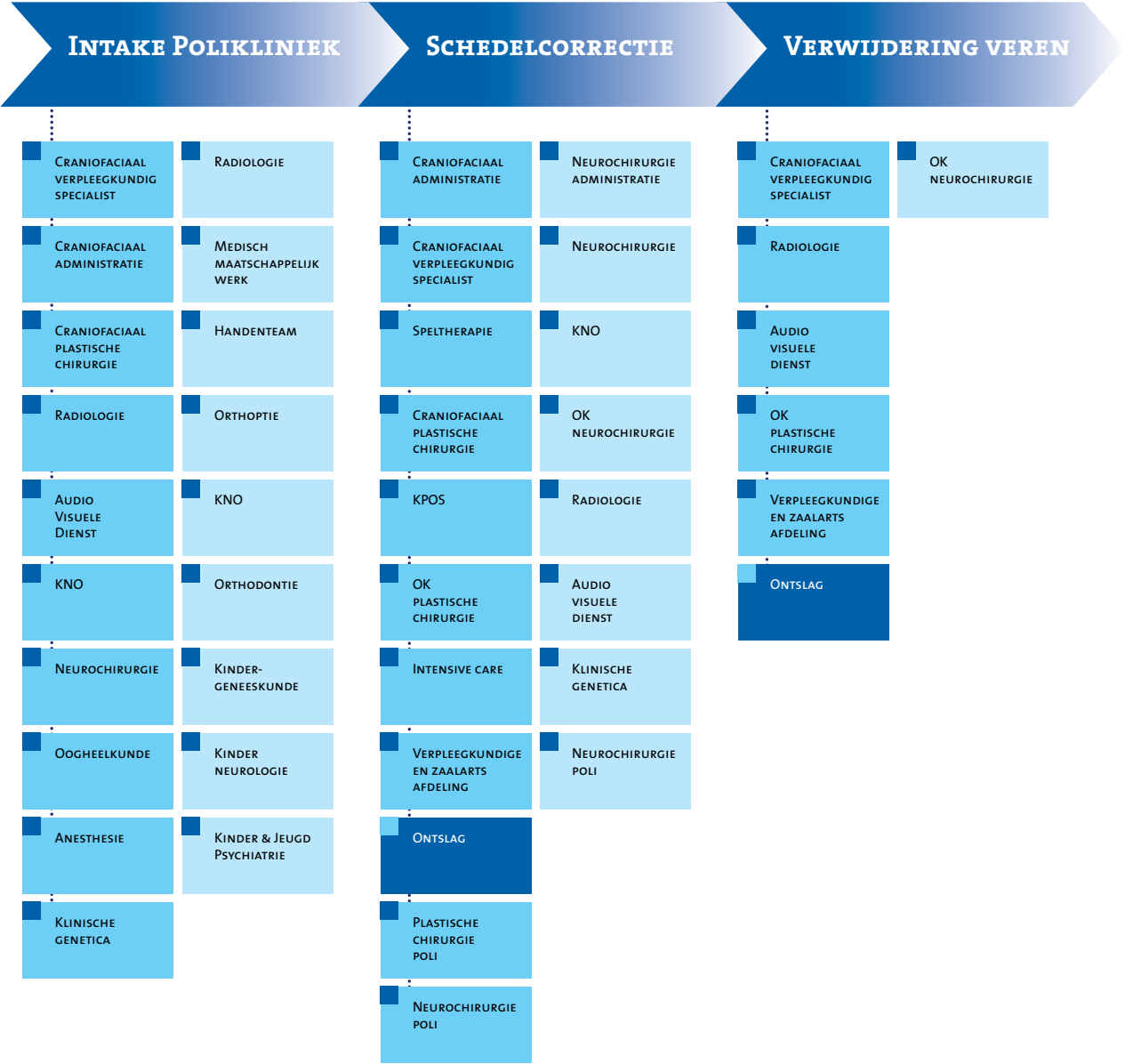
Ondanks dat de nationale richtlijn voor craniosynostose aangeeft dat de verwijzend arts geen radiologische diagnostiek moet aanvragen, werd dit nog vaak wel gedaan. Bij 41 patiënten waren 1 of meerdere onderzoeken van de schedel uitgevoerd; 35 röntgenfoto's van de schedel, 2 echo's, 7 CT-scans, en 2 MRI scans. Bij 13 kinderen werd een onjuiste beoordeling van de imaging afgegeven, mede omdat röntgenopnames bij deze zeer jonge kinderen onbetrouwbaar zijn.

Ter ondersteuning van de diagnose en voor preoperatieve planning werd bij 69 nieuw verwezen patiënten een 3D-CT scan gemaakt zonder het gebruik van narcose; 6 hadden al een CT bij het verwijzend ziekenhuis gekregen. Vanwege de oudere leeftijd ten tijde van de verwijzing werd bij 2 kinderen de CT onder narcose gemaakt; bij nog 2 kinderen werd de CT in combinatie met de MRI scan gemaakt, waarvoor narcose noodzakelijk is.



*‘Hálo!
Ik ben er ook nog!’*

1SCHEDEL CORRECTIE



POLIKLINIEK - EERSTE BEZOEK

Anamnese, lichamelijk onderzoek en

aanvullende tests:

- Schedelfoto als het kind ouder is dan 8 weken
- 3D-CT scan
- Klinische foto's
- Fundoscopie door de oogarts
- Consult neurochirurg
- Introductie onderzoeksproject en overhandigen patiënt informatie folder
- Consult anaesthesioloog
- Consult klinisch geneticus

Aanvullende tests op een later tijdstip, als geïndiceerd:

- 3D-CTA en MRI bij Apert, Crouzon en Saethre-Chotzen syndroom en complexe craniosynostose
- Contact met maatschappelijk werker
- Afspraak bij handenteam
- Consult orthoptist
- Consult KNO arts en logopedist
- Consult kinderarts
- Slaapstudie
- Consult kinderneuroloog bij Apert, Crouzon, Saethre-Chotzen en Muenke syndroom
- Consult kinderpsycholoog/psychiater in geval van gedragsafwijkingen

CHIRURGIE

Timing van operatie

(vervroegen in geval van papiloedeem)

- Sagittaal naad vroeg: veren in tussen 4,5 en 6 maanden; veren uit 12 weken later.
- Sagittaal naad laat: tussen 9 en 12 maanden
- Lambdoid naad vroeg: veren in tussen 4,5 en 6 maanden; veren uit 12 weken later.
- Lambdoid naad laat: tussen 6 en 9 maanden
- Metopica naad: tussen 9 en 12 maanden
- Corona naad unilateraal: tussen 9 en 12 maanden
- Corona naad bilateraal, complexe craniosynostose: tussen 6 en 9 maanden
- Apert, Crouzon, Saethre-Chotzen, CFNS: tussen 6 en 9 maanden
- Muenke: tussen 9 en 12 maanden

Type chirurgie

- Sagittaal naad;
 - Bij vroege verwijzing, 2 veren parasagittaal
 - Bij late verwijzing (> 6 maanden oud) frontobiparietale correctie
- Metopica naad: fronto-supraorbitale correctie
- Lambdoid naad:
 - Bij vroege verwijzing 1 of 2 veren in de osteotomielijn op de naad
 - Bij late verwijzing (> 6 maanden oud) occipitale correctie
- Saethre-Chotzen, Muenke, bicoronale synostose: fronto-supraorbitale advancement tenzij er papiloedeem of Chiari I aanwezig is; in dat geval een occipitale expansie met veren.
- Apert en Crouzon/Pfeiffer: occipitale expansie met veren tenzij er een acute indicatie is voor een monobloc met distractie (oogbolluxatie of ernstige OSA)
- Craniofrontonasaal syndroom: met unilaterale coronale synostose fronto-supraorbitale advancement. Met bilaterale coronale synostose is een occipitale expansie te overwegen.
- Complex: Occipitale expansie met veren.

2MONOBLOC / FACIAL BIPARTITION

POLIKLINIEK

Patienten en indicatie

Over het algemeen komen patienten met de diagnoses Apert, Crouzon, Pfeiffer syndroom, craniofrontonasaal syndroom en zeldzame aangezichtsspleten in aanmerking voor een monobloc procedure of een facial bipartition.

De indicaties voor een vroege monobloc (binnen de eerste levensjaren) zijn ernstige OSA en/of bedreigde cornea als gevolg van ernstig exorbitisme.

Indicaties voor een monobloc op latere leeftijd zijn midface hypoplasie, exorbitisme, mild tot matige OSA en verhoogde hersendruk. Hypertelorisme, met of zonder nauwe alveolair boog, kan gecorrigeerd worden door een facial bipartition. De ingreep wordt gecombineerd met distractie afhankelijk van de benodigde verplaatsing en is vrijwel altijd geïndiceerd bij Apert, Crouzon en Pfeiffer syndroom.

Tests

Anamnese, lichamelijk onderzoek en aanvullende tests:

- Neurologische screening
- Schedelfoto
- 3D-CT
- Klinische foto's
- Fundoscopie en OCT
- Brouillette en OSA-18 vragenlijst
- Consult anaesthesioloog
- MRI
- Afspraak maatschappelijk werker en psycholoog
- Consult orthoptist voor visus meting
- Consult KNO-arts in geval van OSA
- Consult logopedist
- Polysomnografie
- Consult dietist

CHIRURGIE

Timing van chirurgie

(vervroegen in geval van papiloedeem)

Zeer vroeg in acute situaties zoals ernstige OSA of bedreigde cornea. In de andere gevallen kan de chirurgie gepland worden tussen de leeftijd van 8 en 12 jaar of na 18. Aspecten die van belang zijn bij het maken van deze beslissing zijn de aanwezigheid van functionele problemen, esthetische overwegingen, sociale dilemma's, wens bij kind en ouders, hun sociale situatie, realistische verwachtingen en geassocieerde chirurgische risico's.

Verwijderen van distractoren

De interne distractoren worden na 4 tot 6 maanden verwijderd.

POLIKLINIEK -
SAGITTAAL NAAD SYNOSTOSE

3

Weken

POSTOP

- Wond inspectie
- Schedelomtrek

3

Maanden

POSTOP

- Schedelfoto
- Schedelomtrek

1

Jaar

LEEFTIJD

- Schedelfoto
- Klinische foto's + 3D foto
- Schedelomtrek

2 3 4 5 6

Jaar

FOLLOW UP

- Schedelfoto op 2, 4 en 6 jaar
- 3D foto
- Klinische foto op 2 en 6
- Fundoscopie
- Schedelomtrek
- Logopedist/psycholoog op indicatie

9 12 15 18

Jaar

FOLLOW UP

- Schedelfoto op 18
- 3D foto
- Klinische foto op 12 en 18
- Schedelomtrek
- Fundoscopie in geval van afbuigende schedelcurve, slaapstoornissen, hoofdpijn, gedragsproblemen, visusafwijkingen
- Logopedist/psycholoog op indicatie

POLIKLINIEK -
METOPICA NAAD SYNOSTOSE

3

Weken

POSTOP

- Wond inspectie
- Schedelomtrek

3

Maanden

POSTOP

- Schedelfoto
- Schedelomtrek

1

Jaar

LEEFTIJD

- Schedelfoto
- Klinische foto's + 3D foto
- Schedelomtrek

2 3 4 5 6

Jaar

FOLLOW UP

- Schedelfoto op 2 en 6
- Klinische foto's op 3 en 6
- Fundoscopie in geval van afbuigende schedelcurve, slaapstoornissen, hoofdpijn, gedragsafwijkingen, visusafwijkingen
- Schedelomtrek

9 12 15 18

Jaar

FOLLOW UP

- Schedelfoto
- Klinische foto's op 12 en 18
- Schedelomtrek
- Fundoscopie in geval van afbuigende schedelcurve, slaapstoornissen, hoofdpijn, gedragsafwijkingen, visusafwijkingen

POLIKLINIEK -
SYNDROMALE CRANIOSYNOSTOSE

Schema voor Apert, Crouzon/Pfeiffer, Saethre-Chotzen en complexe craniosynostose. De andere type syndromale craniosynostose (incl Muenke, CFNS en TCF12) hebben minder vaak controles nodig, zoals aangegeven in de rechter kolom.

3

Weken

POSTOP

- Wond inspectie

3

Maanden

POSTOP

- Schedelfoto
- Schedelomtrek
- Consult klinisch geneticus voor uitslag DNA tests

1

Jaar

LEEFTIJD

- Slaapstudie
- Schedelfoto
- Fundoscopie
- Klinische foto's, incl 3D-foto's
- Schedelomtrek
- Consult KNO-arts voor gehoortest
- Consult orthoptist voor visusbepaling

15 18 21

Maanden

FOLLOW UP

- Slaapstudie afhankelijk van klachten
- Fundoscopie op 1j 6 m
- Schedelomtrek

2

Jaar

FOLLOW UP

- Slaapstudie
- MRI
- Schedelfoto
- Fundoscopie
- Schedelomtrek
- Consult KNO in geval van OSA
- Consult logopedist voor taaltest
- Consult neurochirurg voor uitslag MRI

30 36 42

Maanden

FOLLOW UP

- Slaapstudie afhankelijk van klachten
- Schedelfoto op 3
- Klinische foto's op 3, incl 3D-foto's
- Fundoscopie
- Schedelomtrek
- Consult psychologie/psychiatrie op 3 jaar

4

Jaar

FOLLOW UP

- Slaapstudie afhankelijk van klachten
- MRI
- Schedelfoto
- Fundoscopie
- Schedelomtrek
- Consult neurochirurg

6 7 8 9
10,5 12 15
18 21

Jaar

FOLLOW UP

- Slaapstudie afhankelijk van klachten
- Schedelfoto
- Klinische foto's op 6-12-18, incl 3D-foto's
- Schedelomtrek
- Fundoscopie bij afbuigen schedelcurve, slaapafwijkingen, hoofdpijn, gedragsafwijkingen, visusveranderingen, Chiari
- Consult klinisch geneticus indien gewenst
- Laagdrempelig continueren van follow-up

In geval van papiloedeem of andere symptomen van verhoogde ICP:
Herhaal fundoscopie binnen 4 tot 6 weken; als papiloedeem persisteert:

- OCT als patiënt 3 jaar of ouder is en coöperatief
- Polysomnografie afhankelijke van Brouillette score
- MRI, gecombineerd met CT-A (veneuze obstruction? hydrocephalus? Chiari I? intraorbitale anomalie of afwijking van nervus opticus)
- invasieve ICP meting (gecombineerd met slaapstudie)

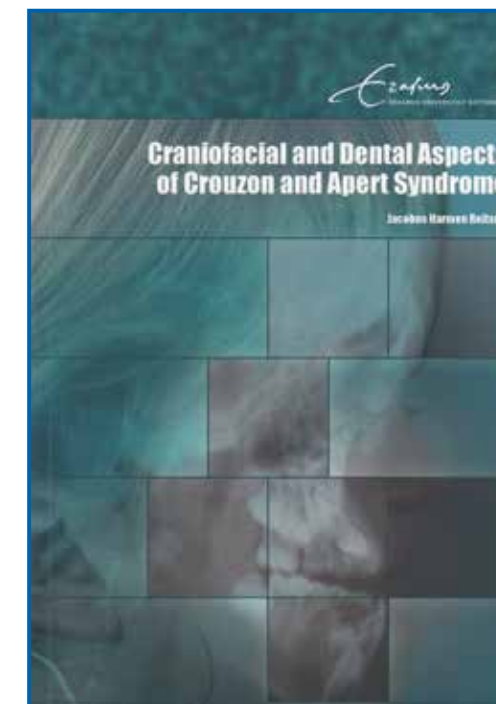


4

WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

Op 3 december werd de jaarlijkse research bespreking gehouden waar alle onderzoekers de laatste stand van zaken met elkaar en de teamleden hebben gedeeld. Dit jaar waren ook onderzoekers en teamleden uit Radboudumc aanwezig en presenteerde hun onderzoekslijn.

THESIS



Craniofacial and dental aspects of Crouzon and Apert syndrome

Jacobus Harmen Reitsma

19 maart 2014, Rotterdam

Promotoren: *prof.dr. E.B. Wolvius en
prof.dr. P.F. van der Stelt*

Co-promotor: *dr. E.M. Ongkosuwito*

In dit onderzoek werd het longitudinale groei- en ontwikkelingspatroon van de boven- en onderkaak bij syndroom van Apert en dat van Crouzon vergeleken met een grote groep niet-syndromale kinderen. Beide syndromen hebben een eigen groei- en ontwikkelingspatroon. De skelettale dimensies waren zeer klein en de te verwachten groei was zeer beperkt. Het syndroom van Apert was zelfs meer afwijkend in skelettale vorm en ontwikkeling dan het syndroom van Crouzon. Verder werden de dentale aspecten onderzocht.

Hieruit kwam naar voren dat de tandontwikkeling vertraagd is en dat de afwezigheid van blijvende gebitselementen veel vaker voorkomt bij deze 2 syndromen dan bij de niet-syndromale groep. De kleine tandhoogdimensies en de beperkte ontwikkeling gaven een groot tekort aan ruimte voor de door te breken blijvende gebitselementen.

ONDERZOEKSPROJECTEN SYNDROMALE CRANIOSYNOSTOSE

1 OBSTRUCTIEVE SLAAP APNEU (OSA)

Promovendi: *Bart Spruijt*
Supervisors: *Irene Mathijssen,*
Koen Joosten

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 intracranieële druk en Chiari I malformatie, en over de lange termijn resultaten van behandeling.

In onderstaand artikel wordt een jongetje met Apert syndroom beschreven met een ongebruikelijke presentatie, zoals metopica naad synostose naast de kroonnaad synostose, verhoogde hersendruk bij een nog zeer grote achterste fontanel (in plaats van de voorste fontanel) en epilepsie:

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. Epub ahead of publication 2014.



Bart Spruijt



2 VERHOOGDE INTRACRANIËLE DRUK (ICP) EN HERSENAFWIJKINGEN

Promovendi: *Joyce Florisson, Bianca de Rijken en Priya Doerga*
Supervisors: *Irene Mathijssen, Maarten Lequin,*
Peter van der Spek en Marie-Lise van Veelen



Joyce Florisson



Bianca de Rijken



Priya Doerga

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.

De exacte afwijkingen van de bloedvaten bij deze groep patiënten wordt door Joyce Florisson beschreven, met een belangrijke bijdrage van professor Hayward uit Great Ormond Street Hospital uit Londen:

Florisson IMG, 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 collateral. J Cranio-maxillofac Surg. Epub ahead of publication.

3 NEUROCOGNITIEF FUNCTIONEREN EN GEDRAG

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



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.

Marianne heeft bij een groep van 82 kinderen van 6 tot en met 12 jaar onder andere de intelligentie, aandacht, werkgeheugen en oog-hand coördinatie onderzocht:

Maliepaard M, Mathijssen I, Oosterlaan J, Okkerse JME. Intellectual, behavioral, and emotional functioning in children with syndromic craniosynostosis. Pediatrics. 133: e1608-15, 2014.

GENETISCHE ACHTERGROND

Promovendi: *Jacqueline Goos*
Supervisors: *Peter van der Spek, Marieke van Dooren, Jeannette Hoogeboom en Irene Mathijssen*

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 Hoogeboom, 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.



In 2014 zijn drie artikelen gepubliceerd, waarvan twee in nauwe samenwerking met het onderzoeksteam van professor Wilkie uit Oxford. In deze artikelen worden nieuwe 2 nieuwe afwijkingen in het FGFR2 gen beschreven die het Crouzon syndroom veroorzaken en wordt een volledig klinisch beeld beschreven van patiënten met het craniofrontonasaal syndroom op basis van een EFNb1 mutatie.

Goos JAC, van den Ouweland AWM, Swagemakers SMA, Verkerk AJMH, Hoogeboom AJM, van Veelen MLC, Mathijssen IMJ, van der Spek PJ. A novel mutation in FGFR2. Am J Med Genet 167: 123-7, 2014.

Fenwick AL, Goos JAC, Rankin J, Lord H, Lester T, Hoogeboom AJM, van den Ouweland AMW, Wall SA, Mathijssen IMJ, Wilkie AOM. Apparently synonymous substitutions in FGFR2 affect splicing and result in mild Crouzon syndrome. BMC Medical Genetics 15: 95, 2014.

Van den Elzen M, Twigg SRF, Goos JAC, Hoogeboom AJM, Van den Ouweland A, Wilkie AOM, Mathijssen IMJ. Phenotypes of craniofrontonasal syndrome in patients with a pathogenic mutation in EFNb1. Eur J Hum Genet, 22: 995-1001, 2014.



GEBITSONTWIKKELING

Promovendi: *Koos Reitsma, Robert Choi*
Supervisors: *Edwin Ongkosuwito en Eppo Wolvius*

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.

Elmi P, Reitsma JH, Buschang PH, Wolvius EB, Ongkosuwito EM. Mandibular asymmetry in patients with the Crouzon or Apert syndrome. Cleft Palate Craniofac J. 2014. [Epub ahead of print]

Reitsma JH, Balk-Leurs IH, Ongkosuwito EM, Wattel E, Prahl-Andersen B. Dental maturation in children with the syndrome of Crouzon and Apert. Cleft Palate Craniofac J. 51: 639-44, 2014.

Reitsma JH, Ongkosuwito EM, van Wijk AJ, Prahl-Andersen B. Patterns of tooth agenesis in patients with Crouzon or Apert syndrome. Cleft Palate Craniofac J. 51: 178-83, 2014.



Koos Reitsma



Robert Choi

ORBITALE EN PERIORBITALE AFWIJKINGEN EN DE CORRECTIE ERVAN

Promovendus: *Celine Bender*
Supervisors: *Sarah Versnel, Eppo Wolvius, Maarten Koudstaal en Irene Mathijssen*

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-) encephalocèle. 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.

ONDERZOEKSPROJECTEN GEÏSOLEERDE CRANIOSYNOSTOSE

1 TRIGONOCEPHALIE, PSYCHOLOGISCHE ONTWIKKELING

Promovendus: *Joris van der Vlugt*

Supervisors: *Jolanda Okkerse en Jacques van der Meulen*

In dit onderzoek wordt nagegaan of kinderen met trigonocephalie vaker cognitieve, emotionele en/of gedragsproblemen hebben dan kinderen in de algemene bevolking. Daarnaast wordt de samenhang onderzocht tussen enerzijds de medische risicofactoren en anderzijds de cognitieve, emotionele en/of gedragsproblemen bij kinderen/jongeren met trigonocephalie.



2 TRIGONOCEPHALIE, ETIOLOGISCHE FACTOREN

Promovendus: *Martijn Cornelissen*

Supervisors: *Irene Mathijssen, Jacques van der Meulen en Titia Cohen-Overbeek*

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.



3 SCAPHOCEPHALIE

Promovendus: *Marie-Lise van Veelen*

Supervisor: *Irene Mathijssen*

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.



4

FIBRINOGEEN THERAPIE VOOR MASSAAL BLOED-VERLIES TIJDENS CRANIOSYNOSTOSE CORRECTIE

Supervisors: *Inge Appel en Andreas Machotta*

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.



Inge Appel



Andreas Machotta

In deze dubbelblinde gerandomiseerde trial wordt het effect van intra-operatief toedienen van fibrinogeen 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

ZELDZAME AANGEZICHTSSPLETEN

Promovendus: *Raul Plomp*

Supervisors: *Irene Mathijssen, Sarah Versnel, Koen Joosten, Hansje Bredero en Rene Poublon*



De patiëntenpopulatie met een aangezichtsspleet varieert zeer sterk in ernst en type van gezichtsafwijking. Aangezichtsspleten zijn zeldzaam tot zeer zeldzaam. De tevredenheid over hun gezicht van volwassen patiënten met Treacher Collins syndroom wordt bepaald in samenhang met factoren die hier mogelijk van invloed op zijn. Daarbij wordt extra onderzoek verricht naar de tevredenheid over de neus in relatie tot de functionele aspecten van de neus en de intranasale afwijkingen. Op basis van deze resultaten wordt een standpunt geformuleerd over de behandeling van patiënten met Treacher Collins syndroom

OBSTRUCTIEVE SLAAP APNEU EN GROEI IN KINDEREN MET HEMIFACIALE MICROSOMIE

Promovendus: *Linda Caron*

Supervisors: *Maarten Koudstaal, Eppo Wolvius, Koen Joosten, Marc van der Schroeff en Irene Mathijssen*



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.

DE FUNCTIE VAN HET GELAAT IN HEMIFACIALE MICROSOMIE

Promovendus: *Britt Pluijmers*

Supervisors: *Maarten Koudstaal en Eppo Wolvius*



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.

Pluijmers BI, Caron CJ, 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: 286-95, 2014.

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.

stichting
hoofdzaak

fonds NutsOhra
VOOR MENS & ZORG

Innovatiefonds
Zorgverzekeraars

COMPLETE PUBLICATIELIJST

- Bender CA, Koudstaal MJ, van Elswijk JF, Prah C, Wolvius EB. Two cases of axenfeld-rieger syndrome, report of the complex pathology and treatment. *Cleft Palate Craniofac J.* 51: 354-60, 2014.
- Bergmans B, Kammeraad JA, van Adrichem LN, Staals LM. Craniosynostosis surgery in an infant with a complex cyanotic cardiac defect. *Paediatr Anaesth.* 24: 788-90, 2014.
- De Water VR, Saridin JK, Bouw F, Murawska MM, Koudstaal MJ. Measuring upper airway volume: accuracy and reliability of Dolphin 3D software compared to manual segmentation in craniosynostosis patients. *J Oral Maxillofac Surg.* 72: 139-44, 2014.
- Driessen C, Eveleens J, Bleyen I, van Veelen ML, Joosten K, Mathijssen I. Optical coherence tomography: a quantitative tool to screen for papilledema in craniosynostosis. *Childs Nerv Syst.* 30: 1067-73, 2014.
- Elmi P, Reitsma JH, Buschang PH, Wolvius EB, Ongkosuwito EM. Mandibular asymmetry in patients with the Crouzon or Apert syndrome. *Cleft Palate Craniofac J.* 2014. [Epub ahead of print]
- Fenwick AL, Goos JAC, Rankin J, Lord H, Lester T, Hoogeboom AJM, van den Ouweland AMW, Wall SA, Mathijssen IMJ, Wilkie AOM. Apparently synonymous substitutions in FGFR2 affect splicing and result in mild Crouzon syndrome. *BMC Medical Genetics* 15: 95, 2014.
- 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.* Epub ahead of publication.
- Goos JAC, van den Ouweland AWM, Swagemakers SMA, Verkerk AJMH, Hoogeboom AJM, van Veelen MLC, Mathijssen IMJ, van der Spek PJ. A novel mutation in FGFR2. *Am J Med Genet* 167: 123-7, 2014.
- Leemreis WH, Okkerse JM, de Laat PC, Madern GC, van Adrichem LN, Verhulst F, Oranje AP. Educational paper: parenting a child with a disfiguring condition-how (well) do parents adapt? *Eur J Pediatr.* 173: 699-709, 2014.
- Maliepaard M, Mathijssen I, Oosterlaan J, Okkerse JME. Intellectual, behavioral, and emotional functioning in children with syndromic craniosynostosis. *Pediatrics.* 133: e1608-15, 2014.
- Mathijssen I, van Veelen M, Borstlap W, Delye H, Wolvius E, Berge S, van der Meulen J, van Adrichem I, Dammers R, de Jong T, Koudstaal M, van Lindert E. Centralisatie van craniosynostose in Nederland. *Tijdschrift voor Kindergeneeskunde.* 82: 106-111, 2014.
- Pluijmers BI, Caron CJ, 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: 286-95, 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.* 51: 639-44, 2014.
- 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.* 51: 178-83, 2014.
- 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. Epub ahead of publication 2014.
- Van den Elzen M, Twigg SRF, Goos JAC, Hoogeboom AJM, Van den Ouweland A, Wilkie AOM, Mathijssen IMJ. Phenotypes of craniofrontonasal syndrome in patients with a pathogenic mutation in EFN1. *Eur J Hum Genet.* 22: 995-1001, 2014.
- Vucic S, de Vries E, Eilers PH, Willemsen SP, Kuijpers MA, Prah-Andersen B, Jaddoe VW, Hofman A, Wolvius EB, Ongkosuwito EM. Secular trend of dental development in Dutch children. *Am J Phys Anthropol.* 155: 91-8, 2014.

BOEKEN

- *Clinical Neuroembryology. Chapter 5. The neural crest and craniofacial malformations. Ten Donkelaar HJ, Vermeij-Keers Chr, Mathijssen IMJ.*

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 betrokken is. In 2015 wordt de zorgstandaard voorgelegd aan alle betrokkenen ter goedkeuring.

De samenwerking met stichting Eigen Gezicht wordt opgezocht, om zo effectief mogelijk met elkaar dezelfde doelen te bereiken; meer bekendheid en acceptatie voor craniofaciale aandoeningen, werken aan zelfredzaamheid en weerbaarheid en wetenschappelijk onderzoek voor de beste behandeling.

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. Dit jaar was de vergadering van 26 tot 27 september in Parijs.

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 volgende bijeenkomst in 2015 is 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 en dr F. DiRocco, neurochirurg 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 zich in 2014 geïnteresseerd getoond om ook voor de craniofaciale microsomie een set te ontwikkelen in 2015. 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.



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



5

ONDERWIJS & OPLEIDING

CONGRESSEN

Op nationale en international congressen werden de volgende presentaties gehouden:

NEDERLANDSE VERENIGING VOOR PLASTISCHE CHIRURGIE, 4 APRIL, AMSTERDAM

Crouzon syndroom: de grootte van het achterhoofdsgat en de betrokkenheid van de intra-occipitale synchondrosen

B.F.M. Rijken

ROYAL AUSTRALASIAN COLLEGE OF SURGEONS, ANNUAL SCIENTIFIC CONGRESS, 5-9 MEI, SINGAPORE

Personalized treatment of syndromic craniosynostosis – invited lecture

I.M.J. Mathijssen

Benchmarking for sagittal synostosis – invited lecture

I.M.J. Mathijssen

EUROPEAN SOCIETY OF PEDIATRIC RADIOLOGY, 2-6 JUNI, AMSTERDAM

DTI-tractography in children with craniosynostosis syndromes

B.F.M. Rijken

ESPRAS, 7-11 JULI, EDINBURGH

A scientific basis for treatment of syndromic craniosynostosis

I.M.J. Mathijssen

EUROPEAN SLEEP RESEARCH SOCIETY, 16-20 SEPTEMBER, TALLINN, ESTLAND

Obstructive sleep apnea, head growth and intracranial hypertension in children with syndromic craniosynostosis

B. Spruijt

Obstructive sleep apnea affects quality of sleep in children with syndromic craniosynostosis

B. Spruijt

EUROPEAN SOCIETY FOR CRANIOFACIAL SURGERY, 26-27 SEPTEMBER, PARIJS

Prevalence of obstructive sleep apnea and feeding difficulties in craniofacial microsomia; a cohort study and systematic review

C. Caron

Respiratory distress following cleft palate repair in children with Robin Sequence

M. van Lieshout

First skull expansion in Apert and Crouzon syndrome: the front or the back?

I.M.J. Mathijssen

Does obstructive sleep apnea contribute to elevated intracranial pressure in children with syndromic craniosynostosis? A prospective cohort study.

B. Spruijt

IQ Long term results of IQ in complex synostosis

I.M.J. Mathijssen

Effect of positioning on scaphocephaly

M.L.C. van Veelen

Metopic ridge: a classification.

J.J.N.M. van der Meulen

Evaluation of the historic data concerning the hypoplastic mandible in unilateral craniofacial microsomia at the Dutch Craniofacial Center

B. Pluijmers

DENTO-ORO-CRANIO-MAXILLOFACIAL MALFORMATIONS, 22 NOVEMBER, LEUVEN, BELGIË.

Hypertelorism in craniofacial anomalies: timing and result

E.B. Wovius

Treatment of craniosynostosis with the use of distraction springs

I.M.J. Mathijssen

Onderzoeksbesprekingen

In 2014 werd in het kader van de samenwerking op genetisch onderzoeksgebied tweemaal een werkbepreking in Oxford gehouden, te weten op 24 en 25 februari en op 11 juni.

Onderwijs

DE JAARLIJKSE NASCHOLING RONDOM SCHISIS EN CRANIOFACIALE AFWIJKINGEN VOOR VERWIJZEND ARTSEN WERD GEBODEN OP 16 JANUARI.

“Kinderen en jongeren met schisis en craniofaciale afwijkingen. Wat doet de psycholoog?”

Jolanda Okkerse

IN 2014 VIERDE LAPOSA HAAR 25 JARIG JUBILEUM. IN SAMENWERKING MET DE NVSCA WERD DIT LUSTRUM GEVIERT IN HET ERASMUS MC, IN COMBINATIE MET DE JAARLIJKSE NVSCA VERGADERING. DIT GEZAMENLIJKE CONGRES VOND PLAATS OP 15 NOVEMBER 2014 EN WERD BEZOCHT DOOR RUIM 200 ZORGVERLENERS, PATIËNTEN EN HUN FAMILIELEDEN. ER WERDEN 2 LEZINGEN GEGEVEN DOOR TEAMLEDEN VAN HET ERASMUS MC:

Je zal het maar hebben ...

Okkerse J, Meertens F

OSAS bij craniofaciale afwijkingen en schisis. NVSCA, November 15th 2014, Rotterdam.

Het landelijk examen van de arts-assistenten in opleiding tot plastisch chirurg betrof dit voorjaar kinderplastische chirurgie. Om die reden werd onderwijs gegeven over cranosynostose op het Kortjakje congres van zondag 2 maart en over craniofaciale chirurgie op de landelijke scholingsdag in Amsterdam op 3 april.

Op 27 maart werd onderwijs gegeven aan de verpleegkundigen van afdelingen kinderchirurgie in het Sophia Kinderziekenhuis betreffende de zorg voor kinderen rondom een craniofaciale operatie.

Samen met neurochirurg Marie-Lise van Veelen werd een voordracht gegeven over het herkennen en behandelen van cranosynostose aan de landelijke groep arts-assistenten in opleiding tot neurochirurg op 6 juni in Bergen aan Zee.

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, J.J.N.M. van der Meulen,

L.N.A. van Adrichem, I.M.J. Mathijssen,

M.L.C. van Veelen, J. Okkerse, F. Meertens,

R.M.L. Poublon, N.C. Naus, A.J.M. Hoogeboom,

H.H.W. de Gier, en E.M. Ongkosuwito.



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 2014, bezochten 11 fellows onze afdeling van wie velen een speciale belangstelling voor craniofaciale afwijkingen hebben:

KRESHANTI PRASETYANUGRAHENI

Universiteit: Cipto Mangunkusumo Hospital

Plaats: Jakarta

Land: Indonesië

KARLIS VERDINS

Universiteit: Riga Eastern Clinical

University Hospital

Plaats: Riga

Land: Letland

PIYUSH DURANI

Universiteit: Leicester Royal Infirmary

Plaats: Leicester

Land: Verenigd Koninkrijk

MARIA ATHANASIADOU

Universiteit: University Hospital Gent

Plaats: Gent

Land: België

EILIS FITZGERALD

Universiteit: St. John's Livingston/

Spire Healthcare Murrayfield

Plaats: Edinburgh

Land: Verenigd Koninkrijk

SANKHYA KAPIL SEN

Universiteit: St. Andrew's Centre,

Broomfield Hospital, Chelmsford

Plaats: Essex

Land: Verenigd Koninkrijk

SERAFEIM BOULOUMPASIS

Universiteit: Addenbrooke's Cambridge

University Hospital

Plaats: Cambridge

Land: Verenigd Koninkrijk

OLADIPUPO ALODIMEJI

Universiteit: Obafemi Awolowo University

Teaching Hospital Complex

Plaats: Lagos

Land: Nigeria

KAMRAN MIRSHEKAR

Universiteit: Carol Davila University

Plaats: Bucharest

Land: Roemenië

TIM DAMEN

Universiteit: Erasmus MC

Plaats: Rotterdam

Land: Nederland

ADNAN TAHIR

Universiteit: James Cook University Hospital

Plaats: Middleborough

Land: Verenigd Koninkrijk



6

25 JAAR LAPOSA

Op 15 november 2014 vierde patiëntenvereniging LAPOSA haar 25 jarig jubileum. In samenwerking met de Nederlandse Vereniging voor Schisis en Craniofaciale Afwijkingen (NVSCA) werd dit lustrum gevierd in het Erasmus MC, in combinatie met de jaarlijkse NVSCA vergadering. Dit gezamenlijke congres werd bezocht door ruim 200 zorgverleners, patiënten en hun familieleden.







7

VOLGEND JAAR

Een belangrijk moment in 2015 zal de landelijke toetsing voor erkenning van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen zijn 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.

Wat betreft onderzoek blijft de uitdaging om de continuïteit van iedere onderzoekslijn vast te houden. 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.



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

CONTACT INFORMATIE

PATIËNTEN, HUN OUDERS EN ZORGVERLENERS

KUNNEN CONTACT OPNEMEN MET

Hansje Bredero-Boelhouwer

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/patientenzorg/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

COLOFON

Schilderijen

Peter Nieuwendijk, schilder/graficus

Marketing en Strategie

Michèle van der Kemp

Graphics en Design

Oscar Smeulders

Kalender 2014 - Stichting Hoofdzaak

Fotografie Michel Campfens

Tekst Janine Bosma

Design Bas van der Heide & Lotte Pieck-Nijkamp