

Patiëntenversie

Richtlijn behandeling en zorg voor craniosynostose



Maart 2022

Samengesteld door:

Mariët Faasse MSc, *bestuurslid LAPOSA*

Prof. dr. Irene M.J. Mathijssen, *voorzitter werkgroep ontwikkeling van richtlijn
Behandeling en zorg voor craniosynostose*

Voorwoord

De zorg en behandeling rondom craniosynostose en de nieuwe ontwikkelingen wordt voor betrokken zorgprofessionals beschreven in de richtlijn 'Behandeling en zorg voor craniosynostose' welke in 2020 herzien is. Om de informatie ook toegankelijk te maken voor patiënten en ouders zelf, is aan de hand van de professionele richtlijn een patiëntenversie geschreven. In deze patiëntenversie bestaat elk hoofdstuk uit verschillende onderdelen. Allereerst wordt er in ieder hoofdstuk een inleiding en achtergrond informatie gegeven. Vervolgens wordt er antwoord gegeven op verschillende vragen aan de hand van wetenschappelijke literatuur. Als laatste laten de aanbevelingen zien wat de betekenis is van de literatuur voor de zorg in de praktijk en hoe de praktijk de zorg zou moeten verlenen.

Deze patiëntenversie is een kortere en vereenvoudigde weergave van de professionele richtlijn. De onderdelen inleiding, conclusies en aanbevelingen van ieder hoofdstuk zijn overgenomen en indien nodig herschreven. Bij een aantal operatietechnieken zijn in de tekst links naar filmpjes toegevoegd ter verduidelijking. Geprobeerd is om qua inhoud, uitgangsvragen, nummering en indeling zo dicht mogelijk bij de oorspronkelijke richtlijn te blijven. Dit maakt dat de patiëntenversie eenvoudig naast de professionele richtlijn gelegd kan worden als men over een bepaald onderwerp meer wil weten. Omdat deze patiëntenversie een samenvatting is en niet op alle aspecten gedetailleerd ingaat, kunnen aan de inhoud geen rechten worden ontleend en is te allen tijde de professionele richtlijn leidend.

Colofon

Richtlijn behandeling en zorg voor craniosynostose
© 2022 Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of
Aangezichtsandoeningen
onderzoek@lajosa.nl
www.lajosa.nl

Inhoud

Hoofdstuk 1. Algemene inleiding	4
Hoofdstuk 2. Methodiek richtlijnontwikkeling.....	6
Hoofdstuk 3. Verwijzing en diagnostiek	8
Hoofdstuk 4. Peri-operatieve zorg	10
Hoofdstuk 5. Chirurgische behandeling van unisuturale, niet-syndromale craniosynostose..	12
Hoofdstuk 6. Chirurgische behandeling van syndromale craniosynostose - schedeldak.....	15
Hoofdstuk 7. Chirurgische behandeling van syndromale craniosynostose - aangezicht.....	18
Hoofdstuk 8. Verhoogde hersendruk	20
Hoofdstuk 9. Waterhoofd.....	23
Hoofdstuk 10. Chiari.....	25
Hoofdstuk 11. Visus-, refractie- en motiliteitsstoornissen	27
Hoofdstuk 12. Ademhalingsstoornissen.....	28
Hoofdstuk 13. Gehoorafwijkingen en spraak-/taalontwikkeling	30
Hoofdstuk 14. Dentofaciale afwijkingen	33
Hoofdstuk 15. (Neuro)cognitief, sociaal-emotioneel en gedragsmatig functioneren	35
Hoofdstuk 16. Psychosociaal functioneren	37
Hoofdstuk 17. Criteria craniosynostose expertisecentrum en teamleden	39

Hoofdstuk 1. Algemene inleiding

Aanleiding

Craniosynostose komt naar schatting bij 1 op de 2100 à 2500 levend geboren voor. Dit komt neer op ongeveer 100 kinderen met craniosynostose per jaar in Nederland. Gezien de lage incidentie behoort deze aandoening tot de categorie van zeldzame aandoeningen. In Nederland worden patiënten met craniosynostose momenteel behandeld in 2 academische centra.

Doelstelling

Deze richtlijn is een document met aanbevelingen ter ondersteuning van de dagelijkse praktijkvoering bij verdenking op craniosynostose en na het bevestigen van deze diagnose. De richtlijn geeft aanbevelingen voor zorgverleners voor het herkennen van craniosynostose, de logistiek van de verwijzing van ouders naar craniofaciale centra, de multidisciplinaire zorg binnen een craniofaciaal centrum en eisen waaraan een craniofaciaal centrum en haar leden aan moeten voldoen. De richtlijn biedt op deze wijze een handvat voor uniforme zorg op het gebied van craniosynostose en de implementatie van deze zorg in Nederland. Er is bij dit onderdeel gekeken naar craniosynostose van 1 schedelnaad (unisuturaal), meerdere schedelnaaden (multisuturaal) en syndromale craniosynostose. De eerste richtlijn werd uitgebracht in 2010. De Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie heeft in 2017 besloten de richtlijn te herzien aangezien een aantal items aanscherping verdient op basis van de recente wetenschappelijke literatuur en vanwege het ontbreken van de onderwerpen prenatale detectie en spraak/taal ontwikkeling.

Doelgroep

Deze versie van de richtlijn is primair bedoeld voor de ouders en patiënten.

Over craniosynostose

Craniosynostose betreft een aangeboren schedelafwijking waarbij 1 of meerdere schedelnaaden al voor de geboorte gesloten zijn. De schedelnaaden bevinden zich tussen de botplaten van de schedel en maken snelle groei van de schedel in de eerste 2 levensjaren mogelijk, waarbij de groei grotendeels gestuurd wordt door de groei van de hersenen. Schedelnaaden zijn essentieel voor de schedelgroei in de eerste 2 jaar (tijdens de snelle groei van het brein). Te vroege sluiting van schedelnaaden verhindert een normale groei van de schedel, resulterend in karakteristieke vormafwijkingen van de schedel.

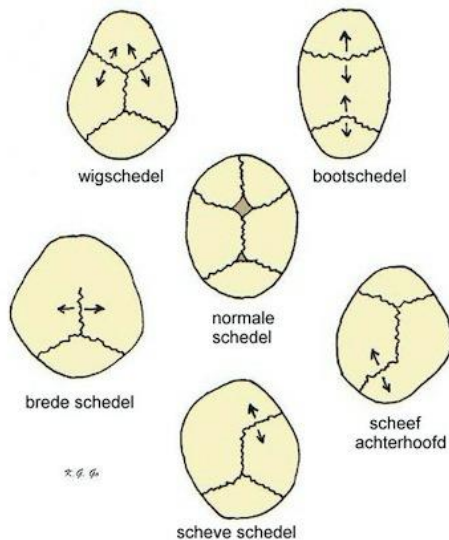
Craniosynostose heeft een prevalentie van 1 op 2100 à 2500 geboortes en kan zowel niet-syndromaal (ook wel aangegeven als geïsoleerd) als syndromaal voorkomen. Wanneer naast de craniosynostose andere aangeboren afwijkingen aanwezig zijn, spreken we van syndromale craniosynostose. In de syndromale gevallen zijn er veelal meerdere schedelnaaden gesloten, waarbij meestal beide corona naden betrokken zijn.

Het onderscheid tussen niet-syndromaal en syndromaal wordt gemaakt met behulp van lichamelijk onderzoek door de klinisch geneticus en door genetisch onderzoek.

De volgende typen craniosynostose worden onderscheiden:

Unisuturaal (één gesloten naad), niet-syndromaal:

- Sagittaal naad synostose (scaphocephalie of bootschedel)
- Metopica naad synostose (trigonocephalie of wigschedel)
- Corona naad synostose, 1-zijdig (frontale plagiocephalie of scheve schedel)
- Lambdoïd naad synostose (pachycephalie of scheef achterhoofd)



Multisuturaal (meerdere gesloten naden) of syndromaal:

- Apert syndroom (*FGFR2* mutatie Ser252Trp en Pro253Arg, deletie exon IIIc, Alu insertie exon IIIc)
- Crouzon of Pfeiffer syndroom (*FGFR2* mutaties m.u.v. Apert mutaties, zelden *FGFR1* mutaties of – indien gecombineerd met de huidaandoening acanthosis nigricans – *FGFR3* mutaties)
- Saethre Chotzen syndroom (*TWIST1* mutaties of deleties)
- Muenke syndroom (Pro250Arg *FGFR3* mutatie)
- Craniofrontonasale dysplasie (*EFNB1* mutaties)
- TCF12-geassocieerde craniosynostose
- ERF-geassocieerde craniosynostose
- ILRA-geassocieerde craniosynostoses
-
- Multisuturale craniosynostoses (ook wel complexe craniosynostoses genoemd) veelal 2 of meer gesloten schedelnaaden zonder bekende genetische oorzaak.

Hoofdstuk 2. Methodiek richtlijnontwikkeling

De volgende personen hebben deelgenomen aan het updaten en reviseren van de richtlijn:

Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie

- Prof. dr. I.M.J. Mathijssen, Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam
- Dr. S.L. Versnel, Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam

Patiënten- en oudervereniging LAPOSA

- Mw. B. Lieuwen, Msc, Ma

Nederlands Instituut voor Psychologen + Landelijke Vereniging Medische Psychologie

- Dr. J.M.E. Okkerse, Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam
- Drs. J.J. Reuser, Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen

Nederlands Oogheelkundig Gezelschap

- Dr. S.E. Loudon, Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie

- Drs. A. Gonzalez Candel, Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Keel-, Neus- en Oorheelkunde

- Dr. M.P. van der Schroeff, Erasmus Universitair Medisch Centrum/locatie Sophia, Rotterdam
- Drs. H.H.W. de Gier, Erasmus Universitair Medisch Centrum/locatie Sophia, Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde

- Dr. K.F.M. Joosten, Erasmus Universitair Medisch Centrum/locatie Sophia, Rotterdam
- Dr. N. Bannink, Franciscus Gasthuis & Vlietland, Rotterdam en Schiedam
- Drs. L.G.F.M. van 't Hek, Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Mondziekten, Kaak- en Aangezichts chirurgie

- Prof. dr. E.B. Wolvius, Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam
- Dr. W.A. Borstlap, Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Neurochirurgie

- Dr. M.L.C. van Veelen, Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam
- Dr. H.H.K. Delye, Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen

Vereniging Klinische Genetica Nederland

- Dr. M.F. van Dooren, Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam

Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek

- Dr. R. Pfundt, Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie

- Dr. M.C.J.P. Franken, Erasmus Universitair Medisch Centrum/locatie Sophia, Rotterdam
- Mw. E. Kerkhofs, Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Obstetrie & Gynaecologie (Prenatale geneeskunde)

- Dr. T.E. Cohen-Overbeek, Erasmus Universitair Medisch Centrum/locatie Sophia, Rotterdam
- Drs. M. Woiski, Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Orthodontisten

- Dr S.T.H. Tjoa, Erasmus Universitair Medisch Centrum/locatie Sophia, Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Radiologie

- Dr. M.H.G. Dremmen, Erasmus Universitair Medisch Centrum/locatie Sophia, Rotterdam

Nederlandse Vereniging Relatie- en gezinstherapie

- Mw. F. Meertens, Erasmus Universitair Medisch Centrum/locatie Sophia, Rotterdam

Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie/Nederlandse Vereniging voor Fysiotherapie in de Kinder- en Jeugdgezondheidszorg

- Dr. L.A. van Vlimmeren, Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Psychiatrie

- Drs. M.H.M. van Lier, Erasmus Universitair Medisch Centrum/locatie Sophia, Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Neurologie

- Prof. dr. M.A.A.P. Willemsen, Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen

Met ondersteuning van:

- Drs. B.S. Niël-Weise, arts-microbioloog (niet praktiserend), zelfstandig richtlijnmethodoloog, Deventer
- Dr. ir. J.J.A. de Beer, zelfstandig richtlijnmethodoloog, Utrecht
- Drs. H. Deurenberg, SIROSS, informatiespecialist, Oss

Hoofdstuk 3. Verwijzing en diagnostiek

Vraag 3.1: Wat zijn de implicaties voor de zorg van de zwangerschap zodra craniosynostose voor de geboorte is herkend?

Craniosynostose wordt maar heel zelden al tijdens de zwangerschap herkend. In een academisch ziekenhuis kan er onderzoek (prenatale diagnostiek) gedaan worden als er al wel tijdens de zwangerschap een vermoeden is van craniosynostose. Als craniosynostose is vastgesteld wordt de counseling en eventuele behandeling overgenomen door het expertisecentrum. Dit is nodig omdat er een hoger risico is op een niet-natuurlijke bevalling bij alle vormen van craniosynostose. Daarnaast is bij syndromale craniosynostose goede opvang nodig vanwege o.a. mogelijke ademhalingsproblemen bij het kind rondom de geboorte.

Vraag 3.2: Wat is het beleid rondom herkenning, verwijzing en radiologische diagnostiek in eerste/tweede lijn bij kinderen met het vermoeden van craniosynostose?

Craniosynostose dient tijdig herkend te worden voor optimale behandeling. Craniosynostose patiënten blijken echter regelmatig niet of (te) laat verwezen te worden. Dit komt vaak omdat gedacht wordt dat een voorkeurshouding van het kind de oorzaak is van een afwijkende schedelvorm, wat veel vaker voorkomt dan craniosynostose. Doordat in de eerste en tweede lijn (huisartsen, consultatiebureauartsen, kinderartsen) steeds meer gebruik wordt gemaakt van een speciaal stroomschema, is de herkenning en verwijzing aanzienlijk verbeterd. Het hebben van een afwijkende schedelvorm direct na de geboorte, wel of geen voorkeurshouding en of verbetering is opgetreden van de schedelvorm zijn punten die in het stroomschema meegenomen worden.

Voorafgaand aan de verwijzing naar een academisch ziekenhuis (3e lijn) wordt frequent teveel diagnostiek verricht, wat gepaard gaat met verdere vertraging van verwijzen, een extra belasting en onzekerheid voor patiënt en ouders en onnodige kosten. In het expertisecentrum kan onderzoek plaatsvinden om vast te stellen of en welke schedelnaden gesloten zijn. Dit gebeurt bij voorkeur met een echografisch onderzoek van het hoofd aangezien dit geen straling geeft. Het vereist echter wel meer ervaring van de radioloog. Ook kan een röntgenfoto van het hoofd worden gemaakt, maar de beoordeling hiervan vraagt ook veel ervaring en het onderzoek geeft enige straling. Een 3D-CT scan van de schedel is het meest betrouwbare onderzoek en kan meestal snel uitgevoerd worden, maar geeft wel straling. In geval van syndromale craniosynostose kan een MRI van de hersenen gewenst zijn.

Vraag 3.3 Wat is het beleid rond genetische diagnostiek bij een kind met (vermoeden van) craniosynostose?

Genetische diagnostiek gebeurt in principe in een expertisecentrum voor craniosynostose zodra de diagnose is bevestigd en nadat ouders hierin hebben toegestemd. De rol van de klinisch geneticus binnen een multidisciplinair craniofaciaal team is gericht op het kunnen beantwoorden van de vragen van zowel ouders als behandelend artsen.

De belangrijkste vragen van de ouders zijn of hun kind verder gezond is, wat de oorzaak is

van de aandoening, hoe groot de kans op herhaling is voor een eventueel volgend kind in hun gezin en/of toekomstig kleinkind en wat de mogelijkheden zijn van prenatale diagnostiek. Voor het verrichten van genetische diagnostiek wordt de ruimte gelaten aan de waarden en voorkeuren van ouders.

Aanbevelingen

Vraag 3.1

- Als de huisarts of verloskundige bij het maken van een echo vermoedt dat er sprake is van craniosynostose, moet de zwangere naar een academisch ziekenhuis worden verwezen voor prenatale diagnostiek. Als de diagnose craniosynostose daar gesteld wordt zal de zwangere doorverwezen worden naar het craniosynostose expertisecentrum voor counseling en voorlichting.

Vraag 3.2

- Gebruik het stroomschema om ervoor te zorgen dat craniosynostose in de eerste en tweede lijn beter herkend wordt. Een kind met vermoeden op craniosynostose wordt zo snel mogelijk naar een craniosynostose expertisecentrum verwezen zonder aanvullende diagnostiek. Dit vergroot de kans dat kinderen eventueel nog in aanmerking komen voor een minimaal invasieve operatie voor de leeftijd van 6 maanden.
- Schedelröntgenfoto's of een echo van de schedel worden altijd verricht bij middelmatige verdenking op een craniosynostose. Als er aan de hand van uiterlijke kenmerken een sterke verdenking is op craniosynostose, dan wordt voor het stellen van een diagnose direct een 3D-CT gemaakt. Kinderen met syndromale craniosynostose krijgen soms aanvullend MRI onderzoek om andere stoornissen van de hersenen en tekenen van verhoogde hersendruk te kunnen beoordelen voorafgaand aan de operatie.

Vraag 3.3

- Genetische diagnostiek gebeurt in een expertisecentrum.
- Bij kinderen met bewezen craniosynostose en duidelijke uiterlijke kenmerken wordt gericht erfelijkheidsonderzoek ingezet.
- Bij kinderen met vastgestelde craniosynostose in combinatie met andere aangeboren afwijkingen en/of ontwikkelingsachterstand wordt uitgebreider en breder genetisch onderzoek ingezet.

Hoofdstuk 4. Peri-operatieve zorg

Vraag 4.1 Wat is het beleid tijdens en rondom de operatie bij een chirurgische behandeling van craniosynostose?

De correctie van craniosynostose op kinderleeftijd kan gepaard gaan met relatief veel bloedverlies. Dit risico neemt toe bij uitgebreide en open schedeloperaties. Toediening van bepaalde medicatie en het opvangen van bloed en teruggeven aan de patiënt tijdens de operatie kunnen het bloedverlies en bloedtransfusies verminderen. Naast de chirurgische en anesthesiologische uitdaging moet rekening gehouden worden met overige aandoeningen (comorbiditeit) die gepaard kan gaan met de syndromale aandoeningen. Daarom moeten strakke organisatorische voorwaarden gesteld worden aan het chirurgische pad, voor, gedurende en na de ingreep.

Welke geneesmiddelen, bloedproducten of maatregelen, zoals bewerkstelligen van lage bloeddruk of gebruik van de cellsaver, zijn effectief in het verminderen van het bloedverlies c.q. nodig zijn van bloedtransfusie?

Het gebruik van tranexaminezuur (medicijn dat het oplossen van bloedstolsels voorkomt) zorgt er waarschijnlijk voor dat er veel minder bloedproducten toegediend moet worden naar aanleiding van het bloedverlies.

Het gebruik van de cellsaver (apparaat dat bloedverlies opvangt en weer teruggeeft aan de patiënt) en erythropoëtine (medicijn dat de aanmaak van rode bloedcellen bevordert) zorgt er mogelijk voor dat de er minder bloedproducten toegediend hoeven te worden door het optreden van minder bloedverlies.

Het effect van andere strategieën is nog onbewezen.

Door het toedienen van fibrinogeen (stollingsfactor) aan de hand van een uitgebreide stollingsmeting waarbij de waarde van < 13 mm nagestreefd wordt op de FIBTEM (onderdeel stollingstest), is er mogelijk minder bloedverlies dan als er een waarde nagestreefd wordt van < 8 mm. Of het veilig is om fibrinogeen toe te dienen bij een grenswaarde van 13 mm is nog niet aangetoond.

Het toedienen van fresh frozen plasma (bloedplasma) voordat er bloedverlies optreedt, leidt niet tot minder bloedverlies vergeleken met wanneer het pas toegediend wordt als er al bloedverlies opgetreden is en er een directe noodzaak is.

Bij een mean bloeddruk tussen 55 mm Hg en 65 mm Hg wordt geen verschil gezien in bloedverlies wat optreedt. Daarom is het streven naar een laag-normale bloeddruk niet van toegevoegde waarde.

Het is onduidelijk of het toedienen van vitamine K1 (stof die zorgt voor de aanmaak van stollingsfactoren) zorgt voor minder bloedverlies en minder bloedtransfusies.

Aanbevelingen

Vraag 4.1

- Kinderen met craniosynostose worden alleen behandeld in een gespecialiseerd kindercentrum.
- Gebruik tranexaminezuur tijdens de operatie om bloedverlies te beperken.
- Overweeg om tijdens de operatie bloed van de patiënt op te vangen en dit vervolgens terug te geven om het aantal bloedtransfusies te beperken.

- Gebruik bloedplasma en/of fibrinogeen als er tekenen van afwijkende stolling optreden tijdens de operatie.

Hoofdstuk 5. Chirurgische behandeling van unisuturale, niet-syndromale craniosynostose

Vraag 5.1 Wat is het beleid rond chirurgische behandeling van niet-syndromale craniosynostose?

De vier meest voorkomende vormen van unisuturale, niet-syndromale craniosynostose zijn in volgorde van voorkomen: sagittaalnaad synostose, metopicanaad synostose, 1-zijdige coronanaad synostose en 1-zijdige lambdoïdnaad synostose. 1-zijdige coronanaad synostose kan wel onderdeel zijn van een syndroom, zoals Muenke of Saethre-Chotzen syndroom, en er moet gedacht worden aan een eventuele genetische oorzaak.

1 Wat is de indicatiestelling voor chirurgische behandeling?

Niet-syndromale craniosynostose kan zich presenteren in wisselende ernst van afwijking van de schedel. De chirurgische behandeling lijkt geïndiceerd op basis van :

1. het geassocieerde risico op verhoogde hersendruk
2. het voorkomen of beperken van geassocieerde hersenafwijkingen
3. de uiterlijke afwijking (met zowel esthetische als psychologische consequenties)

Chirurgische behandeling van sagittaalnaad, 1-zijdige coronanaad en 1-zijdige lambdoïdnaad synostose is aangewezen aangezien er geen spontane verbetering van de afwijkende schedelvorm te verwachten is.

Bij kinderen met een milde of matige wigschedel (sluiting van voorhoofdsnaad) is er twijfel over het nut en de noodzaak van opereren. Alleen bij een uitgesproken 'ernstige' wigschedel verbetert een operatie ook daadwerkelijk het uiterlijk.

2 Wat zijn de patiënt-relevante effecten van verschillende chirurgische technieken, met name minimaal invasieve correctie versus open schedelcorrectie voor de 4 typen 1-zijdige synostose?

Voor de behandeling van 1-zijdige, niet-syndromale craniosynostose zijn veel verschillende operatietechnieken beschreven. Minimaal invasieve chirurgie (verwijderen gesloten schedelnaad en helmtherapie of veerdistractie) en open schedelcorrectie zijn de huidige technieken die gebruikt worden. Minimaal invasieve chirurgie laat in zowel [sagittaalnaad](#), [metopicanaad](#), [1-zijdige coronanaad](#) en 1-zijdige lamdoïdnaad synostose minder bloedverlies, minder bloedtransfusies, kortere operatieduur en opnametijd en een vergelijkbaar esthetisch resultaat zien vergeleken met een 'klassieke' open schedelcorrectie van de [metopicanaad](#), [coronanaad](#), [sagittaalnaad](#) en lambdoïdnaad.

Veerdistractie bij [sagittaalnaad synostose](#) geeft waarschijnlijk minder kans op verhoogde hersendruk in de jaren na operatie dan een open schedelcorrectie. Daarnaast zijn de oogheelkundige resultaten na een minimaal invasieve ingreep bij coronanaad synostose mogelijk beter dan bij een open correctie. Het is nog niet duidelijk of dit komt door het type operatie, de ernst van de afwijking of het tijdstip waarop geopereerd wordt.

Echter is er nog weinig informatie over het optreden van verhoogde hersendruk in de follow-up, de ontwikkeling van het uiterlijk op lange termijn en neurocognitieve uitkomsten bij kinderen die een minimaal invasieve ingreep hebben ondergaan.

Er is geen wetenschappelijk bewijs om een keuze te maken tussen de twee methoden van minimaal invasieve chirurgie (verwijderen gesloten schedelnaad en helmtherapie versus veerdistractie).

3 Wat zijn de patiënt-relevante effecten van een verschillende timing van de operatie, te weten 'vroeg', gedefinieerd als vóór de leeftijd van 6 maanden, versus 'laat', namelijk na de leeftijd van 6 maanden?

Minimaal invasieve chirurgie wordt vrijwel altijd voor de leeftijd van 6 maanden uitgevoerd. Na die leeftijd worden meestal open schedelcorrecties uitgevoerd. Bij kinderen met een sagittaalnaad synostose neemt de kans op het krijgen van verhoogde hersendruk toe over de loop van het eerste levensjaar (van 2,5% bij 6 maanden tot 10% bij 11 maanden). Daarom is operatie voor de leeftijd van 6 maanden wenselijk. Bij metopicanaad synostose is en blijft de kans op verhoogde hersendruk binnen het eerste levensjaar laag en is er geen noodzaak om de operatie voor de leeftijd van 6 maanden uit te voeren.

Een vroege, endoscopische operatie geeft bij coronanaad synostose misschien betere oogheelkundige resultaten. Een reden hiervoor kan de vroege timing zijn van de operatie of doordat bijvoorbeeld alleen kinderen met een 'milde' vorm deze type operatie ondergaan. De vroeg en late behandeling voor 1-zijde lambdoïdnaad synostose geeft mogelijk een vergelijkbaar esthetisch resultaat.

De uitkomsten van de vergelijkingen tussen de open en minimaal invasieve correcties zijn afkomstig uit studies die samen een zwak bewijs zijn vanwege beperkingen in de studies zelf of omdat onderzoeken niet helemaal dezelfde resultaten laten zien.

Aanbevelingen

Vraag 5.1

1

- Opereer kinderen met een botrichel over de metopicanaad of met een milde vorm van trigonocephalie niet. Voor kinderen met een matige vorm van trigonocephalie wordt geen aanbeveling gegeven over wel of niet opereren.
- Beoordeel het uiterlijk op de leeftijd van 5 jaar van kinderen met een mild en matige vorm van trigonocephalie die niet zijn geopereerd.
- Bij alle andere vormen van unisuturale, niet-syndromale craniosynostose is operatieve correctie van de afwijking geïndiceerd.

2

- Verricht een minimaal invasieve operatie bij een kind met sagittaalnaad synostose als het jonger is dan 5,5 - 6 maanden. Indien het kind ouder is wordt bij voorkeur een open correctie uitgevoerd. Voor metopicanaad, 1-zijdige coronanaad en 1-zijdige lambdoïdnaad synostose wordt geen aanbeveling gegeven ten aanzien van type operatie.

3

- De operatie voor unisuturale niet-syndromale craniosynostose wordt binnen het eerste levensjaar uitgevoerd.
- Bij sagittaal naad synostose wordt de operatie liefst voor de leeftijd van 6 maanden gedaan.

- Voor metopicanaad, 1-zijdige coronanaad en 1-zijdige lambdoïdnaad synostose wordt geen aanbeveling gegeven ten aanzien van timing van de operatie.
- Vroege verwijzing naar het expertisecentrum (ruim voor de leeftijd van 6 maanden) zorgt dat de keuze voor minimaal-invasieve chirurgie mogelijk is.

Hoofdstuk 6. Chirurgische behandeling van syndromale craniosynostose - schedeldak

Vraag 6.1 Wat is het beleid rond chirurgische behandeling van het schedeldak bij multisuturale en syndromale craniosynostose?

Het onderscheid tussen multisuturale craniosynostose (meerdere gesloten schedelnaden) en syndromale craniosynostose wordt gemaakt op basis van uiterlijk kenmerken. Multisuturale craniosynostose kan in alle variaties van 2 of meer aangedane schedelnaden voorkomen. In deze groep worden nog altijd nieuwe genetische oorzaken voor de craniosynostose herkend, zoals de genen TCF12, ERF, IL11RA. Bij syndromale craniosynostose zijn meerdere aangeboren afwijkingen aanwezig. De vier meest voorkomende vormen van syndromale craniosynostose zijn: Apert, Crouzon (inclusief Pfeiffer syndroom), Saethre-Chatzen en Muenke syndroom.

1 Wat zijn de patiëntrelevante effecten van verschillende indicatiestelling voor chirurgische behandeling van multisuturale en syndromale craniosynostose, te weten routinematige behandeling versus bij tekenen van verhoogde hersendruk?

Internationaal wordt er verschillend gedacht over de soort operatie die als eerste wordt uitgevoerd en over het moment waarop dit gebeurt. In de verschillende internationale centra wordt als eerste schedeloperatie soms een [verruiming van het achterhoofd](#) of het naar voren plaatsen van het voorhoofd uitgevoerd. De eerste schedelverruiming wordt veelal protocollair op een bepaalde leeftijd uitgevoerd maar in een enkel centrum pas wanneer er tekenen van verhoogde hersendruk zijn vastgesteld. Het aantal kinderen met Apert of Crouzon syndroom dat geopereerd wordt, wanneer dit volgens protocol gebeurt, is 10 a 20% hoger dan wanneer een operatie alleen plaatsvindt bij klachten van verhoogde hersendruk. De laatste optie kan alleen veilig gebeuren als er frequent wordt getest op tekenen van verhoogde hersendruk, zoals door oogspiegelen of ander oogheelkundig onderzoek. Deze testen zijn echter niet 100% betrouwbaar, waardoor verhoogde hersendruk gemist kan worden.

Bij patiënten met het syndroom van Saethre-Chatzen of multisuturale craniosynostose is een operatie nodig voor zowel de afwijkende schedelvorm als het risico op verhoogde hersendruk. Voor Muenke syndroom is de afwijkende schedelvorm de voornaamste indicatie voor operatie, gezien de lage kans op verhoogde hersendruk. Er is geen relevant verschil in het vóórkomen van verhoogde hersendruk bij het Apert en Crouzon syndroom na 5 jaar follow-up tussen patiënten die protocollair geopereerd zijn dan bij een operatie bij tekenen van verhoogde hersendruk. Bij het Saethre Chatzen syndroom, Muenke syndroom en multisuturale craniosynostose is hierover vooralsnog geen duidelijkheid over.

2 Wat zijn de chirurgie-specifieke resultaten op lange termijn van verschillende chirurgische technieken, met name minimaal invasieve correctie (endoscopische stripcraniëctomie met helmtherapie, dan wel veerdistractie of conventionele distractie van het achterhoofd) versus open schedelcorrectie (van voorhoofd of achterhoofd)?

Een [verruiming van het achterhoofd](#) (met distractie of veren) bij patiënten met het syndroom van Apert en Crouzon zorgt waarschijnlijk voor een grotere schedelomtrek, groter

schedelvolumen, minder afwijkende positie van de kleine hersenen (tonsillaire herniatie) en een lagere kans op verhoogde hersendruk vergeleken met een verruiming van het voorhoofd óf een verruiming van het achterhoofd zonder distractie. Deze betere uitkomsten van een achterhoofdoperatie worden tot 5 jaar na de operatie gevonden.

Een minimaal invasieve operatie door middel van een endoscopische verwijdering van de gesloten coronanaden met helmtherapie bij syndromale craniosynostose heeft een hoger risico op een heroperatie in verband met vertraagde schedelgroei of tekenen van te hoge hersendruk die binnen 1 jaar na operatie optreden. Een endoscopische operatie zorgt wel voor minder bloedverlies, een kortere operatietijd en kortere opnameduur dan een open schedeloperatie.

3 Wat zijn de lange termijn resultaten ten aanzien van denkvermogen en het uiterlijk van een verschillende timing van de operatie, te weten 'vroeg', gedefinieerd als vóór de leeftijd van 12 maanden, versus 'laat' namelijk na de leeftijd van 12 maanden?

Patiënten met syndromale craniosynostose of bij wie beide kroonaden gesloten zijn, die een schedeloperatie ondergaan binnen de eerste 12 maanden, hebben mogelijk een hoger IQ dan patiënten die na de eerste 12 maanden geopereerd worden.

Een schedeloperatie vanaf de leeftijd van 6 a 9 maanden geeft een beter resultaat voor het uiterlijk bij patiënten met Muenke syndroom dan een vroegere operatie. Te hoge hersendruk komt relatief weinig voor bij dit syndroom en daarom kan deze 'latere' operatie geen kwaad. Een schedeloperatie tussen 6 en 9 maanden bij patiënten met Apert, Crouzon of Saethre-Chotzen syndroom geeft betere uiterlijke resultaten dan een operatie voor of na die periode.

Aanbevelingen

Vraag 6.1

1

- Opereer kinderen met een syndromale craniosynostose of multisuturale craniosynostose.
- Patiënten moeten regelmatig gescreend worden op het hebben van verhoogde hersendruk als ervoor gekozen is om af te wachten met opereren. Als er vervolgens verhoogde hersendruk optreedt, is het nodig om te opereren.
- Het geestelijk functioneren en het zicht van kinderen met syndromale en multisuturale craniosynostose wordt gemeten op 7-jarige leeftijd.

2

- Bij patiënten met Apert en Crouzon syndroom en bij patiënten met multisuturale craniosynostose waarbij minstens beide achterhoofdsnaden gesloten zijn vindt de eerste schedeloperatie plaats aan het achterhoofd met behulp van distractie.
- Patiënten met Saethre-Chotzen en Muenke syndroom krijgen als eerste schedeloperatie een verruiming van het voorhoofd met bovenste helft van de oogkasrand.
- Bij andere vormen van syndromale craniosynostose wordt de type operatie verricht die past bij hoe de schedelvervorming is.
- Overweeg een minimaal invasieve operatie bij patiënten met niet-syndromale craniosynostose bij wie beide kroonaden gesloten zijn.

- Bij andere multisuturale craniosynostose vindt het type operatie plaats afhankelijk van de schedelvorm. Er is geen bewijs beschikbaar of een open of minimaal invasieve operatie beter is.

3

- Bij multisuturale en syndromale craniosynostose vindt een operatie plaats tussen 6 en 9 maanden. Bij Muenke syndroom vindt een operatie plaats tussen 9 en 12 maanden.
- Een minimaal invasieve operatie bij multisuturale craniosynostose moet zo vroeg mogelijk uitgevoerd worden en uiterlijk voor de leeftijd van 6 maanden.

Hoofdstuk 7. Chirurgische behandeling van syndromale craniosynostose - aangezicht

Vraag 7.1 Wat is het beleid rond chirurgische behandeling van het aangezicht bij syndromale craniosynostose met onderontwikkeling van de bovenkaak en oogkassen?

Het Apert en Crouzon syndroom gaan gepaard met onderontwikkeling van de bovenkaak, te ondiepe oogkassen en te ver uit elkaar staande ogen en in mindere mate met onderontwikkeling van de onderkaak. De reden tot opereren hiervan varieert van een plotselinge daling in het gezichtsvermogen, ademhalingsproblemen, het niet passen van de onder- op de bovenkaak of een probleem met het uiterlijk en de psychische gevolgen daarvan. Er zijn verschillende operaties mogelijk ter correctie van deze afwijkingen, waarbij de periode waarin de operatie wordt uitgevoerd van grote invloed is op het uiteindelijke resultaat.

1 Wat zijn de chirurgie-specifieke factoren die meewegen in de keuze tussen de verschillende chirurgische technieken (interne versus externe distractie en Le Fort III ontwerp versus variaties op le Fort III ontwerp) ter behandeling van een onderontwikkeld middengezicht (midface hypoplasie)?

Een [Le Fort III operatie](#) (aangezicht van bovenkaak t/m onderste oogkasranden) met distractie (langzaam uit elkaar draaien van botelementen) kan het middengezicht verder naar voren verplaatsen dan een Le Fort III zonder distractie. Daarnaast is er minder terugval van de voorwaartse verplaatsing na gebruik van distractie. De voorkeur heeft om een uitwendig frame te plaatsen in plaats van interne distractoren omdat de richting van verplaatsing beter te beïnvloeden is. Mogelijk andere voordelen van een uitwendig frame zijn betere correctie van de contour van het gezicht en minder wondinfecties.

Een [monobloc operatie met distractie](#) (met uitwendig frame of interne distractoren) corrigeert de te ondiepe oogkassen en ademhalingsproblemen. Complicaties zoals het lekken van hersenvocht en problemen met de apparatuur zijn bij beide methoden nauwelijks verschillend van elkaar.

Bij het syndroom van Apert wordt een facial bipartition ([monobloc](#) en naar elkaar toe brengen van oogkassen) met distractie bij voorkeur met een extern frame uitgevoerd. Daarnaast heeft een Le Fort II operatie met distractie samen met een beiderzijds naar voren halen van de jukbeenderen betere resultaten van de gezichtsvorm dan een Le Fort III operatie) met distractie.

2 Wat zijn de chirurgie-specifieke resultaten op lange termijn van een verschillende timing van de operatie in afwezigheid van een harde indicatie, te weten 'vroeg', gedefinieerd als vóór de leeftijd van 6 à 8 jaar, versus 'laat', namelijk na de leeftijd van 6 à 8 jaar?

Als er voor zesjarige leeftijd een Le Fort III zonder distractie wordt uitgevoerd, geeft dit waarschijnlijk een hoge kans op het terugkomen van een onderontwikkeld aangezicht op volwassen leeftijd.

Ook een Le Fort III met externe distractie die wordt uitgevoerd voor de leeftijd van 8 jaar zónder overcorrectie (meer corrigeren dan nodig op de leeftijd van opereren) geeft een hogere kans op het terugkomen van een onderontwikkeld aangezicht op volwassen leeftijd. Een monobloc (naar voren halen van het gehele aangezicht en voorhoofd) met externe distractie lijkt een goede naar voren toe verplaatsing te geven van het aangezicht, onafhankelijk van de leeftijd waarop geopereerd wordt. Deze behandeling geeft voor de leeftijd van 8 jaar waarschijnlijk wel een hoger risico op het terugkomen van ademhalingsproblemen.

Aanbevelingen

Vraag 7.1

1

- Een midface advancement bij kinderen met Apert en Crouzon/Pfeiffer wordt eigenlijk altijd gecombineerd met distractie.
- Voor een Le Fort III distractie en een facial bipartition wordt bij voorkeur een extern frame gebruikt.
- Als een uitwendig frame noodzakelijk is, dan kan overwogen worden om ook interne distractoren te plaatsen, Hierdoor is het mogelijk om het frame eerder te verwijderen, zodra de distractie beëindigd is.
- De type operatie die nodig is wordt bepaald aan de hand van de aangezichtsafwijkingen van de individuele patiënt.

2

- Voer een midface advancement met distractie bij kinderen met het syndroom van Apert en Crouzon uit tussen 8 en 12 jaar of vanaf 17 jaar.
- Als er ernstige ademhalingsproblemen tijdens de slaap zijn of de ogen niet goed gesloten kunnen worden en schade aan het hoornvlies kan optreden, moet de operatie eerder uitgevoerd worden.
- Het liefst wordt een midface advancement niet uitgevoerd tussen de leeftijd van 12 en 17 jaar omdat er dan een hogere kans is op psychosociale problemen en irreële verwachtingen van het resultaat van de behandeling.

Hoofdstuk 8. Verhoogde hersendruk

Vraag 8.1 Wat is het beleid rondom verhoogde hersendruk bij craniosynostose?

Het risico op verhoogde hersendruk wisselt sterk per type craniosynostose, waarbij de multisuturale vorm en de syndromale vorm een veel hoger risico dragen dan de unisuturale niet-syndromale vorm. Het risico bij de unisuturale niet-syndromale groep op deze problemen wordt echter veel minder erkend en wordt dus mogelijk te weinig vastgesteld als het wel aanwezig is. Het is belangrijk dat verhoogde hersendruk op tijd wordt ontdekt en behandeld. Hoge hersendruk kan bijvoorbeeld leiden tot onherstelbaar verlies van het gezichtsvermogen. Het is onduidelijk welke methode het meest geschikt is voor het vaststellen van verhoogde hersendruk, welke grenswaardes moeten worden gehanteerd en hoe vaak dit onderzoek moet worden uitgevoerd om problemen op tijd te ontdekken. Verhoogde hersendruk ontstaat door te weinig ruimte voor de hersenen door een te kleine schedel, een afwijkend aangelegde bloedafvoer, obstructief slaapapneusyndroom, een afwijkende ligging van de kleine hersenen en een waterhoofd. Het risico op verhoogde hersendruk neemt toe zolang er niet geopereerd wordt. Soms treedt verhoogde hersendruk op in de jaren na een schedel-verruimende operatie.

1 Hoe vaak komt verhoogde hersendruk bij verschillende typen craniosynostose voor?

Soms is er bij unisuturale craniosynostose al voor de operatie verhoogde hersendruk aanwezig. Bij sagittaalnaad synostose is dit in 2,5 tot 14% van de kinderen. Bij metopicanaad synostose komt het in 2 tot 8% van de kinderen voor. Bij 1-zijdige coronanaad synostose is dat bij 16% van de kinderen.

In sommige situaties treedt verhoogde hersendruk alsnog in de jaren na de schedeloperatie op. Voor sagittaalnaad synostose gebeurt dit in 2 tot 9% en bij metopicanaad in 1,5% van de gevallen. Hoe vaak dit voorkomt bij 1-zijdige coronanaad synostose is onbekend.

Voor de schedeloperatie komt bij kinderen met het syndroom van Apert in 9 tot 83%, syndroom van Crouzon in 53 tot 64%, Saethre-Chatzen in 19 tot 43% en bij Muenke syndroom in 0 tot 4% van de gevallen verhoogde hersendruk voor.

Na de schedeloperatie komt verhoogde hersendruk in 35 tot 45% van de kinderen met Apert, 20 tot 47% met Crouzon, 17 tot 42% met Saethre-Chatzen en 0 tot 5% van de kinderen met Muenke syndroom voor. Wanneer meerdere schedelnaden gesloten zijn komt verhoogde hersendruk na schedelcorrectie in 58 tot 67% van de gevallen voor. Bij beiderzijdse coronanaad synostose na schedelcorrectie is het aanwezig in 31% van de kinderen.

2 Hoe goed kunnen de volgende diagnostische hulpmiddelen verhoogde hersendruk aantonen dan wel uitsluiten: (afwijkende) schedelomtrek groeicurven, aanwezigheid van afdruk van de hersenen/bloedvaten aan de binnenkant van de schedel op röntgenfoto, een echo van de oogzenuw, aan- of afwezigheid van papiloedeem (vocht rondom de oogzenuw) bij oogspiegelen en OCT-oogonderzoek (diktemeting van het netvlies)?

Een afbuigende groeicurve van de schedelomtrek kan gebruikt worden om verhoogde hersendruk aan te tonen bij metopicanaad synostose. Voor sagittaalnaad synostose is deze methode minder geschikt. Dit komt omdat een afbuigende groeicurve niet altijd betekent dat

er verhoogde hersendruk aanwezig is. Voor 1-zijdige coronanaad synostose is de bruikbaarheid van de schedelomtrek-groei-curve nog niet onderzocht en beschreven. Bij syndromale craniosynostose kan de groei-curve van de schedelomtrek waarschijnlijk wel gebruikt worden om verhoogde hersendruk vast te stellen.

Het aan- of afwezig zijn van zichtbare afdrucken van de windingen van de hersenen op een röntgenfoto als een kind jonger dan 18 maanden is, is mogelijk onbetrouwbaar voor het vaststellen van de aanwezigheid van verhoogde hersendruk. De aanwezigheid van zichtbare windingen van de hersenen op een röntgenfoto zijn een betrouwbaar teken van verhoogde hersendruk, maar de afwezigheid van deze tekenen betekent niet dat de hersendruk normaal is.

Als na de operatie voor sagittaalnaad synostose in de eerste 2 jaar ook nog een coronanaad sluit, dan geeft dit mogelijk een hoger risico op verhoogde hersendruk.

Een echo naar de dikte van de oogzenuw lijkt geen betrouwbare screeningsmethode voor het vaststellen van verhoogde hersendruk.

Papiloedeem bij oogspiegelen (fundoscopie) is mogelijk een teken van verhoogde hersendruk, maar het afwezig zijn van papiloedeem bij kinderen jonger dan 8 jaar sluit een verhoogde hersendruk niet uit.

OCT-oogonderzoek is waarschijnlijk een betrouwbare methode om te screenen op verhoogde hersendruk maar is alleen goed uit te voeren als het kind goed meewerkt.

3 Wat zijn de craniosynostose-specifieke factoren die meewegen in de keuze tussen de verschillende chirurgische technieken ter behandeling van verhoogde hersendruk?

De reden van verhoogde hersendruk bij sagittaalnaad synostose is vaak een te kleine schedel. Daarom is behandeling gericht op het vergroten van de schedel.

Voor syndromale craniosynostose zijn er meerdere oorzaken, zoals een te klein schedelvolumen, matige tot ernstige ademhalingsproblemen, een waterhoofd of een te hoge druk in de aderen in de hersenen. De behandeling is gericht op het wegnemen van de belangrijkste veroorzaker van de verhoogde hersendruk.

Aanbevelingen

Vraag 8.1

2

- Screen jaarlijks op verhoogde hersendruk bij sagittaalnaad synostose door middel van oogspiegelen en/of OCT tot en met de leeftijd van 6 jaar.
- Screen jaarlijks op verhoogde hersendruk bij metopicanaad-, 1-zijdige coronanaad- en 1-zijdige lambdoïdnaad synostose door middel van het meten van de schedelomtrek. Als er een afbuigende groei-curve is dan wordt er alsnog een oogspiegeling of OCT-oogonderzoek gedaan.
- Kinderen met syndromale en multisuturale craniosynostose worden gescreend op verhoogde hersendruk tot en met de leeftijd van 6 jaar. Bij het syndroom van Crouzon is dit 1 keer in de 4 maanden tot de leeftijd van 2 jaar, daarna ieder half jaar tot de leeftijd van 4 jaar en vervolgens ieder jaar. Screen bij het syndroom van Apert, Saethre-Chotzen en multisuturale craniosynostose ieder half jaar en bij het Muenke syndroom ieder jaar.

3

- De behandeling van verhoogde hersendruk is afhankelijk van de oorzakelijke factoren en de behandeling dient hierop te worden afgestemd.

Hoofdstuk 9. Waterhoofd

Vraag 9.1 Wat is het beleid rond chirurgische behandeling van een waterhoofd bij craniosynostose?

Een waterhoofd (hydrocephalus) is een toename van de breedte van de hersenkamers die samengaat met tekenen van verhoogde hersendruk. Dit moet onderscheiden worden van vergrootte hersenvocht kamers zonder verhoogde hersendruk (ventriculomegalie). Deze aandoeningen kunnen problemen gaan geven in het functioneren en de ontwikkeling van kinderen. Beide aandoeningen komen bijna niet voor (0.88%) bij niet-syndromale craniosynostose en daarom wordt daar in dit hoofdstuk niet verder op ingegaan.

1 Hoe vaak komt een waterhoofd voor bij kinderen met craniosynostose en op welke manier is een waterhoofd vast te stellen?

Ventriculomegalie komt regelmatig (8% in Muenke; 6-17% in Saethre-Chotzen; 24% in multisuturale craniosynostose) tot vaak (13-56% in Crouzon; 39-71% in Apert) voor in syndromale craniosynostose. Patiënten met het syndroom van Apert en een Chiari (deels uitzakken van het onderste deel van de kleine hersenen in het achterhoofdsgat waardoor de doorstroom van het hersenvocht belemmerd wordt) hebben een grotere kans op ventriculomegalie.

Het hebben van een waterhoofd komt bij 6-26% van de kinderen met Crouzon/Pfeiffer, 0-6% bij Apert, 5-12% bij multisuturale craniosynostose en komt niet tot zeer zelden voor in Saethre-Chotzen en Muenke syndroom.

2 Wat zijn de factoren in de ligging en bouw van de hersenen die meewegen in de keuze tussen de verschillende operaties voor de behandeling van een waterhoofd?

Welke factoren een geslaagde behandeling voorspellen is niet bekend. Een waterhoofd bij craniosynostose kan mogelijk goed behandeld worden met een verruiming van de schedel of het plaatsen van een hersendrain van de hersenkamer naar de buik zodat afvloed van te veel hersenvocht mogelijk is (ventriculooperitoneale shunt). Daarnaast kan er gekozen worden voor het maken van een gaatje in de bodem van de 3^e hersenkamer zodat het hersenvocht via een andere manier weg kan stromen (endoscopische 3^e ventriculostomie) of het vergroten van het achterhoofdsgat (decompressie foramen magnum). Voor al deze behandelingen zijn zowel goede als slechte resultaten beschreven. Als de uitgevoerde behandeling niet voldoende heeft geholpen, dan kan een andere vervolgbehandeling nodig zijn.

Aanbevelingen

Vraag 9.1

1

- Screen alle patiënten met Crouzon syndroom en multisuturale craniosynostose met een MRI-scan wanneer zij verwezen zijn. Patiënten met ventriculomegalie krijgen een tweede MRI om een waterhoofd uit te sluiten. Wanneer deze plaatsvindt is afhankelijk van hoe de aandoening zich uit en welke verschijnselen er zijn over de loop van de tijd.

2

- Behandel een waterhoofd door het verruimen van de schedel met of zonder een verruiming van het achterhoofdsgat, een hersendrain, of het maken van een gaatje in de bodem van de 3^e hersenkamer. Welke behandeling wordt ingezet is afgestemd per patiënt en afhankelijk van o.a. dat wat er op de MRI gezien wordt. Het effect na de behandeling wordt goed gemonitord door MRI-scans. Als de behandeling niet het gewenste resultaat laat zien, dan wordt een aanvullende behandeling ingezet.

Hoofdstuk 10. Chiari

Vraag 10.1 Wat is het beleid rondom Chiari bij craniosynostose?

Het risico op Chiari I malformatie (deels uitzakken van het onderste deel van de kleine hersenen in het achterhoofdsgat) wisselt sterk per type syndromale craniosynostose en wordt eigenlijk niet of nauwelijks gezien bij niet-syndromale craniosynostose. De prevalentie, oorzaken, consequenties en noodzaak tot behandeling zijn veelal onduidelijk. Chiari I malformatie is het best in beeld te brengen met een MRI-scan, maar er is onduidelijkheid over hoe vaak deze gemaakt zou moeten worden voor de verschillende typen craniosynostose en wanneer welke behandeling geïndiceerd is.

1 Hoe vaak komt Chiari voor bij kinderen met craniosynostose en wat is nodig om dit vast te stellen?

Chiari komt voor bij kinderen met unisuturale niet-syndromale craniosynostose. Dit is in 3-8% voor sagittalnaad synostose, 0% in metopicanaad synostose, 6-18% voor coronanaad synostose en 25-60% voor lambdoïdnaadsynostose. Mogelijk is het zo dat bij deze kinderen de aanwezigheid van Chiari vaak geen klachten geeft. Het wordt bij voorkeur door middel van MRI vastgesteld.

Chiari komt mogelijk bij Crouzon en Pfeiffer in 70-82% van de gevallen voor en bij Apert in 2-29%. Bij multisuturale craniosynostose waarbij ook de lambdoïd-naden gesloten zijn is er Chiari in 57-71% en zonder gesloten lambdoïd naden in 7-11%. Voor Saethre-Chatzen en Muenke syndroom is niet bekend hoe vaak het voorkomt. Mogelijk is bij multisuturale en syndromale craniosynostose Chiari vaak aanwezig zonder klachten en verschijnselen. Het is vaak alleen vast te stellen met behulp van röntgen en bij voorkeur MRI.

2 Wat zijn de Chiari-specifieke factoren die meewegen in het besluit tot het al dan niet behandelen?

Mogelijk ontwikkelt 17-50% van de patiënten met Crouzon-Pfeiffer of multisuturale craniosynostose alsnog klachten en ziekteverschijnselen waardoor er een noodzaak is voor opereren.

3 Wat zijn de factoren die bepalen of een operatie nodig is, welke operatie er uitgevoerd wordt en op welk moment dit wordt gedaan?

Welke factoren belangrijk zijn in het bepalen of een operatie nodig is, welke operatie er uitgevoerd wordt en op welk moment dit wordt gedaan zijn niet bekend.

Er zijn meerdere soorten operaties beschreven voor het behandelen van Chiari (verruiming van het achterhoofdsgat voor of na een achterhoofdsverruiming voor het ontstaan van of na het ontwikkelen van klachten).

Aanbevelingen

Vraag 10.1

1

- Screen door middel van een MRI-scan direct in het expertisecentrum patiënten met niet-syndromale 1-zijdige lambdoïd naad synostose, kinderen met het Crouzon/Pfeiffer syndroom en multisuturale craniosynostose met gesloten lambdoïdnaden.
- Herhaal de MRI op de leeftijd van 4 en 18 jaar en wanneer er klachten zijn die kunnen duiden op een Chiari.
- Screen door middel van een MRI van het ruggemerg op het niveau van de nek, borstkas en onderrug (cervicale, thoracale en lumbale myelum) op de aanwezigheid van een syrinx (holtevorming in het ruggemerg met daarin hersenvocht) als de aangetoonde Chiari toeneemt en/of symptomatisch wordt.

2 & 3

- Chirurgische behandeling van Chiari wordt alleen aanbevolen als de patiënt klachten heeft. Anders wordt een actief follow-up beleid gevoerd door de kinderneurochirurg of kinderneuroloog met jaarlijkse controle op neurologische klachten of verschijnselen, het maken van een MRI wanneer noodzakelijk en instructies aan de ouders.

Hoofdstuk 11. Visus-, refractie- en motiliteitsstoornissen

Vraag 11.1 Welke screening is noodzakelijk om stoornissen aan het gezichtsvermogen of oogbewegingen bij de verschillende typen niet-syndromale en syndromale craniosynostose tijdig te ontdekken?

Verlies van het gezichtsvermogen bij craniosynostosen wordt veroorzaakt door schade aan de oogzenuw als gevolg van verhoogde hersendruk, hoornvliesafwijkingen door onvolledige sluiting van de oogleden, of een lui oog als gevolg van scheelzien of refractieafwijkingen. Tijdige herkenning en behandeling is essentieel voor behoud van het gezichtsvermogen.

1 Hoe vaak komen stoornissen aan het gezichtsvermogen of oogbewegingen voor bij verschillende typen niet-syndromale craniosynostose?

Mogelijk komen oogafwijkingen (minder goed zien, scheelzien etc.) regelmatig voor bij metopicaanaad en 1-zijdige coronanaadsynostose. Bij syndromale craniosynostose komen deze afwijkingen zeer regelmatig voor. Regelmatige beoordeling kan ervoor zorgen dat een lui oog voorkomen wordt en het zicht goed blijft.

2 Welke screeningstests zijn het meest nauwkeurig?

Er is weinig wetenschappelijk bewijs beschikbaar welke tests het beste op welk moment gebruikt kunnen worden om oogproblematiek vast te stellen bij aanwezigheid van craniosynostose.

Aanbevelingen

Vraag 11.1

1

- Vanwege het vaak voorkomen van oogafwijkingen is oogheelkundig onderzoek bij metopicaanaad synostose, 1-zijdige coronanaadsynostose, multisuturale craniosynostose waarbij 1 coronanaad is betrokken en bij alle syndromale vormen van craniosynostose vereist.
- Verwijzing gebeurt bij het eerste consult in het tertiair centrum. Afhankelijk van de resultaten wordt follow-up onderzoek afgesproken.

Hoofdstuk 12. Ademhalingsstoornissen

Vraag 12.1 Wat is het beleid rond ademhalingsstoornissen bij syndromale craniosynostose?

Het obstructief slaap apneu syndroom (OSA) wordt gekenmerkt door episoden van gedeeltelijke en/of complete bovenste vernauwing van de luchtweg tijdens de slaap. De klinische symptomen zijn divers en kunnen worden onderscheiden in klachten 's nachts: onrustige slaap, snurken, apneus, bedplassen en transpireren, en overdag: een droge mond bij het opstaan, moeheid, verminderd geestelijk functioneren, verminderde schoolprestaties en gedragsstoornissen. Op de lange termijn kunnen groeistoornissen optreden. Kinderen met craniosynostose syndromen behoren tot de risicogroepen voor OSA. Daarnaast kunnen ademhalingsstoornissen zorgen voor een verhoogde hersendruk. Dit komt waarschijnlijk doordat er bij ademstops door meer CO₂ verwijding van de bloedvaten in de hersenen optreedt en er als reactie meer bloed naar de hersenen gaat. Vaak hebben kinderen met syndromale craniosynostose al een verhoogde hersendruk. Het hebben van ademhalingsstoornissen kan deze hersendruk dan nog hoger of te hoog maken. Gezien de ernst van het obstructief slaap apneu syndroom en de goede behandelmogelijkheden is vroegtijdige herkenning van groot belang.

1 Welke ademhalingsstoornissen komen voor bij craniosynostose, hoe vaak en in welke ernst?

Bij kinderen met multisuturale en syndromale craniosynostose komt OSA in 70% van de patiënten voor. Het ziektebeeld is het ernstigst en komt het vaakst voor bij patiënten met het syndroom van Apert, Crouzon en Pfeiffer.

Centrale apneus komen in 4% van de gevallen voor en neemt af met het stijgen van de leeftijd.

2 Wat zijn de OSA-specifieke factoren die meewegen in de indicatiestelling voor behandeling, met name in het geval van milde OSA?

Het hebben van matige of ernstige OSA hangt mogelijk samen met verhoogde hersendruk en verstoorde slaap en is daarom een reden voor behandeling. Milde OSA hangt mogelijk niet samen met verhoogde hersendruk en verstoorde verhouding en duur van de verschillende slaapdieptes en fases. Deze wordt alleen behandeld als de patiënt daar zelf veel klachten van heeft.

3 Wat zijn de anatomische factoren die meewegen in de keuze van de toe te passen chirurgische behandeling?

Als er vergrote keel- en of neusamandelen wordt vastgesteld bij kinderen met syndromale craniosynostose samen met OSA kan het verwijderen van de amandelen de ernst van de ademhalingsstoornissen verminderen. Helaas blijkt dit vaak niet voldoende te zijn om het probleem volledig te verhelpen.

Op meerdere niveaus kan een vernauwing van de bovenste luchtwegen OSA veroorzaken. Door middel van endoscopie (kijkoperatie in de luchtweg) kan er gekeken worden waar de oorzaak of oorzaken van de OSA zich bevindt,

Als er een onderontwikkeling van het aangezicht is, kan een [midface advancement](#) mogelijk de matig tot ernstige ademhalingsstoornissen verminderen tot milde of geen klachten. Als de vernauwing voor de passage van lucht zich bij de tongbasis bevindt, kan een verlenging van de onderkaak de matige tot ernstige ademhalingsstoornissen verminderen naar mild of geen.

Aanbevelingen

Vraag 12.1

2

- Verwijs kinderen met syndromale craniosynostose bij wie OSA vermoedt wordt, naar een gespecialiseerd centrum voor een screening door middel van slaaponderzoek.
- Screen kinderen met syndromale craniosynostose elk jaar door een slaaponderzoek (polysomnografie type 1) in een expertisecentrum tot en met de leeftijd van 6 jaar.
- Voer een slaaponderzoek uit als er uit het gesprek met de arts blijkt dat er klachten zijn die wijzen op ademhalingsstoornissen.
- Voer een kijkoperatie uit van de luchtweg (mondholte, neus, keel) uit als er matige of ernstige OSA is vastgesteld om te bepalen op welke niveaus de vernauwing in de luchtweg zit.

3

- Als er milde OSA is wordt een behandeling gestart als er ook andere klachten zijn. De voorkeur gaat uit naar een niet uitgebreide operatie zoals het verwijderen van de keel- en neusamandelen.
- Maak de keuze voor een behandeling van OSA op basis van ernst van OSA, leeftijd van de patiënt, samenhangende factoren, de haalbaarheid van de behandeling en andere lichamelijke klachten.
- Overweeg een [Le Fort III operatie](#) of een [monobloc advancement](#) bij kinderen met syndromale craniosynostose en ernstige OSA waarbij ademhalingsondersteuning nodig is om de problemen te behandelen. Als het nodig is wordt deze ingreep gecombineerd met een verlenging van de onderkaak.
- Bij de volwassenleeftijd kan een operatie aan het neustussenschot overwogen worden om de doorgankelijkheid van de neus te verbeteren en OSA-klachten te verminderen.

Hoofdstuk 13. Gehoorafwijkingen en spraak-/taalontwikkeling

Vraag 13.1 Wat is het beleid rond gehoorafwijkingen en spraak-/taalontwikkeling bij craniosynostose?

Er zijn meerdere redenen waardoor patiënten met een craniosynostose gehoorafwijkingen en/of een achterstand in taal-/spraakontwikkeling hebben. Geheeroverlies kan een extra oorzaak zijn voor een ontwikkelingsachterstand bij kinderen die al een verhoogd risico hierop hebben.

1 Welk type geheeroverlies komt bij patiënten met craniosynostose voor en in welke frequentie?

Bij alle kinderen met syndromale craniosynostose moet rekening gehouden worden met geheeroverlies: bij het syndroom van Muenke bij 61-71%, bij het syndroom van Apert bij 44-80%, bij het syndroom van Pfeiffer bij 92%, bij het syndroom van Crouzon bij 29-74% en bij het syndroom van Saethre-Chotzen bij 29%. Bij kinderen met multisuturale craniosynostose is bij circa 7% sprake van geheeroverlies.

Het geheeroverlies bij kinderen met syndromale en multisuturale craniosynostose wordt veroorzaakt doordat geluiden niet goed door de gehoorgang en/of het middenoor naar het binnenoor wordt geleid (conductief geheeroverlies). Bij het Muenke syndroom wordt het geheeroverlies met name veroorzaakt doordat het binnenoor of de gehoorzenuw afwijkend is (perceptief geheeroverlies).

Vraag 13.2 Wat is de indicatie voor screening op spraak- en taalontwikkeling?

1 Hebben kinderen, jongeren en volwassenen met unisuturale of multisuturale craniosynostose, of met syndromale craniosynostose, een verhoogd risico op spraak- en taalproblemen in vergelijking met kinderen zonder craniosynostose?

Kinderen met unisuturale craniosynostose in de leeftijd van 6 tot 18 maanden hebben ten opzichte van kinderen zonder een craniofaciale afwijking een licht verhoogd risico op spraak- en taalproblemen. Sagittaalnaad synostose is hierop de uitzondering.

Kinderen met unisuturale craniosynostose van 36 maanden oud hebben een matig verhoogde risico op spraak- en taalproblemen. Waarschijnlijk geldt dit meer voor 1-zijdige coronanaad en lamdoidnaadsynostose en in mindere mate voor metopicanaad en sagittaalnaad synostose.

Op de leeftijd van 7 jaar komen spraak- en taalproblemen bij kinderen met metopicanaad, 1-zijdige lamdoidnaad en coronanaad synostose waarschijnlijk iets vaker voor dan bij kinderen in dezelfde leeftijd met sagittaalnaad synostose. Kinderen met sagittaalnaad synostose hebben waarschijnlijk geen verhoogd risico op spraak- en taalproblemen. Over kinderen met een multisuturale craniosynostose werden geen studies gevonden die de vraag over het voorkómen van spraak- en taalproblemen goed kunnen beantwoorden.

Aanbevelingen

Vraag 13.1

Bij kinderen met craniosynostose tot 4 jaar:

- De gehoorscreening bij een baby vindt plaats zoals bij alle pasgeborenen. Als naar aanleiding van de uitkomsten verder onderzoek nodig is, wordt dit gedaan in een audiologisch centrum.
- De KNO-arts bekijkt ieder jaar de gehoorgang en het trommelvlies en er vindt een gehooronderzoek plaats.

Bij kinderen met craniosynostose vanaf 4 jaar:

- Het gehoor wordt gescreend door middel van een gehooronderzoek als hier een reden toe is. Dit onderzoek kan uitgevoerd worden in een plaatselijk audiologisch centrum of in het audiologisch centrum van het craniofaciaal expertisecentrum. Als het onderzoek in een plaatselijk audiologiecentrum wordt uitgevoerd, dan wordt het verslag hiervan gedeeld met het craniofaciaal expertisecentrum.

Vraag 13.2

Bij unisuturale craniosynostose (sagittaalnaad of metopicaanaad synostose):

- Als ouders of zorgprofessionals zorgen hebben over de spraak- en taalontwikkeling dan wordt gevraagd de ouders/verzorgers een vastgestelde screeningsvragenlijst (SNEL) in te vullen. Als er op basis van de ingevulde antwoorden zorgen zijn, dan wordt aanvullende logopedisch onderzoek verricht het liefst binnen een craniofaciaal centrum.

Bij unisuturale craniosynostose (coronanaad en lamdoidnaad synostose) en multisuturale craniosynostose:

Jonger dan 36 maanden:

- Als ouders of zorgprofessionals zorgen hebben over de spraak- en taalontwikkeling dan wordt gevraagd de ouders/verzorgers een vastgestelde screeningsvragenlijst (SNEL) in te vullen. Als er op basis van de ingevulde antwoorden zorgen zijn, dan wordt aanvullende logopedisch onderzoek verricht bij voorkeur binnen een craniofaciaal centrum.

Vanaf 36 maanden:

- Vraag de ouders/verzorgers een vastgestelde screeningsvragenlijst (SNEL) in te vullen. Als er op basis van de ingevulde antwoorden zorgen zijn, dan wordt aanvullende logopedisch onderzoek verricht bij voorkeur binnen een craniofaciaal centrum.

5-6 jaar:

- Vraag de ouders om bij kinderen in groep 2 een uitdraai van het schoolvolgsysteem mee te nemen naar het bezoek aan het craniofaciaal centrum.
- Wanneer er uit de schoolprestaties blijkt dat er problemen zijn met lezen en spelling, dan wordt aanvullend logopedisch onderzoek uitgevoerd. Als er een vermoeden is dat deze problemen door het IQ of aandachtsproblemen komen, dan wordt verder neuropsychologisch onderzoek verricht.

7-8 jaar:

- Vraag de ouders om bij kinderen in groep 2 een uitdraai van het schoolvolgsysteem mee te nemen naar het bezoek aan het craniofaciaal centrum omdat er een hoger risico is op problemen met lezen en spelling.
- Wanneer er uit de schoolprestaties blijkt dat er problemen zijn met lezen en spelling, dan wordt aanvullend logopedisch onderzoek uitgevoerd. Als er een vermoeden is dat deze problemen door het IQ of aandachtsproblemen komen, dan wordt verder neuropsychologisch onderzoek verricht.

Syndromale craniosynostose

- Voer regelmatig logopedisch onderzoek uit naar de spraak- en taalontwikkeling vanaf het moment dat het kind voor het eerst verwezen is naar het craniosynostose expertiseteam.
- Als er een vermoeden is dat IQ en aandachtsproblemen de spraak- en taalproblemen in stand houden, dan wordt verder (neuro)psychologisch onderzoek uitgevoerd.

Hoofdstuk 14. Dentofaciale afwijkingen

Vraag 14.1 Wat is het beleid rondom orthodontische zorg voor syndromale craniosynostose?

Dentofaciale afwijkingen komen bij nagenoeg alle syndromale afwijkingen voor en worden versterkt door de noodzakelijke chirurgische ingrepen. Er zijn vaak meerdere fases waarin de behandelingen plaatsvinden. De definitieve correctie moet altijd worden afgestemd met de kaakchirurgische correctie die gepland staat in te toekomst.

Welke dentofaciale afwijkingen komen bij patiënten met syndromale craniosynostose voor en hoe vaak?

Waarschijnlijk worden de orthodontische en gebitsproblemen bij patiënten met het syndroom van Apert en Crouzon veroorzaakt door een afwijkende en verminderde groei van de bovenkaak in de lengte, breedte en hoogte wat ervoor zorgt dat de bovenkaak in alle richtingen te klein is.

Het is waarschijnlijk dat onderontwikkeling van de bovenkaak en het verhemelte frequent voorkomen bij patiënten met syndromale craniosynostose.

Het is mogelijk dat de groei van de onderkaak beïnvloed wordt door de te vroege sluiting van de schedelnaden.

Een niet symmetrische groei van de onderkaak wordt mogelijk vaker gezien bij patiënten met het syndroom van Apert en Crouzon dan bij controlegroepen.

Een schisis (open zacht gehemelte) en een gespleten huig komt voor bij 75% van de patiënten met het syndroom van Apert en bij 5% van de patiënten met het syndroom van Muenke.

Bij patiënten met het syndroom van Apert en Crouzon wordt de tandboog mogelijk niet breder tijdens de groei. Ook worden er grote zwellingen van het tandvlees gezien die mogelijk groter worden bij het ouder worden.

De onderontwikkeling van de bovenkaak bij patiënten met het syndroom van Apert en Crouzon, zorgt er mogelijk voor dat de kaken niet goed op elkaar passen door een onderbeet (68%). Vaak is er nog daarbij komende problematiek zoals een open beet of kruisbeet.

De gebitsontwikkeling bij patiënten met het syndroom van Apert en Crouzon is mogelijk vertraagd of aan de late kant van een normale ontwikkeling en zorgt voor het later en op een afwijkende manier en volgorde van doorkomen van de tanden.

Niet aangelegde tanden komen vaker voor in patiënten met het syndroom van Apert (46.4%) en Crouzon (35,9%), dan in de controlegroep.

Bij patiënten met craniosynostose wordt mogelijk meer gaatjes, tandplak, tandvleesontsteking en glazuurdefecten gezien dan in de normale populatie.

Aanbevelingen

Vraag 14.1

- Een tandarts of orthodontist die geen onderdeel is van het craniofaciale team, mag nooit een patiënt met craniosynostose behandelen zonder overleg met het craniosynostose expertiseteam.

- Naast het advies om voor het tweede levensjaar een mondzorgverlener te bezoeken, adviseert de orthodontist aan de ouders om regelmatig naar de (kinder)tandarts of mondhygiënist te gaan als de mondhygiëne niet voldoende is.
- Voer orthodontische controles binnen het craniosynostose expertiseteam uit bij patiënten met syndromale craniosynostose rond de leeftijd van: 4, 6, 9, 12, 15 en 17 jaar.
- Bij het eerste contact op de leeftijd van 4 jaar wordt een lange termijn behandelplan opgesteld. Dit plan wordt eventueel bijgesteld bij orthodontische vervolgcontroles afhankelijk van de bevindingen.
- Het behandelplan wordt door de orthodontist van het craniosynostose expertisecentrum opgesteld. Dit wordt altijd gedaan in overleg met de mond-kaak-aangezichtschirurgen en plastisch chirurgen.
- De uitvoering van het orthodontie behandelplan hoeft niet in het craniofaciale centrum te gebeuren maar wel onder de regie van de orthodontist van het craniosynostose expertisecentrum.

Hoofdstuk 15. (Neuro)cognitief, sociaal-emotioneel en gedragsmatig functioneren

Vraag 15.1 Wat is het beleid rond geestelijke, verstandelijke, sociaal-emotionele en gedragsproblemen met craniosynostose?

Er is veel onderzoek gedaan naar het geestelijk functioneren (cognitie) en het gedrag van kinderen met een niet-syndromale craniosynostose. Echter de uitkomsten van deze onderzoeken lopen zeer uiteen: sommige onderzoekers rapporteren nauwelijks cognitieve en/of gedragsproblemen bij kinderen met een niet-syndromale craniosynostose terwijl andere onderzoekers zeer hoge percentages (tot 100%) cognitieve en/of gedragsproblemen noemen. Deze verschillen in uitkomsten kunnen vaak verklaard worden door de beperkingen van de studieopzet. In tegenstelling zijn er tot nu toe nog maar weinig studies gedaan naar het cognitief functioneren en het gedrag van kinderen met een syndromale craniosynostose.

Welke geestelijke, verstandelijke, sociaal-emotionele en gedragsproblemen komen voor bij kinderen met unisuturale niet-syndromale craniosynostose, multisuturale craniosynostose of syndromale craniosynostose en hoe vaak?

- Mentale en motorische ontwikkelingsachterstand komt bij unisuturale craniosynostose vaker voor dan bij kinderen zonder craniosynostose. Deze kinderen onder de 4 jaar scoren bij een ontwikkelingsonderzoek vaak hoger op de mentale schaal dan op de motorische schaal. Er zijn geen merkbare verschillen in het geestelijk functioneren tussen de verschillende typen unisuturale craniosynostose.
- Het IQ (intelligentie) is bij kinderen op basisschoolleeftijd met niet-syndromale craniosynostose waarschijnlijk iets lager dan of vergelijkbaar met het IQ van kinderen zonder craniosynostose. Het verbaal IQ wat betrekking heeft op woordenschat, taalgevoel en redeneringsvermogen is vaak lager dan het performale IQ wat betrekking heeft op praktisch inzicht, problemen oplossen, ruimtelijk en visueel inzicht. IQ scores onder de 80-85 komen vaker voor bij kinderen met metopicanaad, lambdaïdnaad en coronanaad synostose dan bij kinderen zonder craniosynostose.
- Op de leeftijd van 3 jaar rapporteren ouders van kinderen met een unisuturale niet-syndromale craniosynostose mogelijk vaker gedragsproblematiek op een gedragsvragenlijst (CBCL schaal Externaliseren) dan ouders van kinderen zonder craniosynostose (14,5% versus 7,6%).
- Op de leeftijd van 7 jaar rapporteren ouders van kinderen met een unisuturale niet-syndromale craniosynostose mogelijk vaker gedragsproblematiek op een gedragsvragenlijst (CBLB schaal Totale Probleemscore) dan ouders van kinderen zonder craniosynostose (33% versus 21%).
- Kinderen met metopicanaad synostose hebben de meeste gedragsproblemen (41%) en kinderen met sagittaalnaad synostose de minste (29%).
- Kinderen met Apert syndroom, Muenke syndroom en multisuturale craniosynostose lijken een (sterk) verhoogde kans te hebben op een verstandelijke beperking.
- Ouders van kinderen met een syndromale of multisuturale craniosynostose geven meer sociale problemen, aandachtsproblemen en aandachtsstoornissen en internaliserende problemen aan bij hun kind in vergelijking met de normgroep.

Kinderen met Apert of Muenke syndroom hebben de meeste problemen. Sociaal-emotionele en gedragsproblemen zijn sterk verbonden met intelligentie.

- Ouders van kinderen met een syndromale of multisuturale craniosynostose geven een lagere kwaliteit van leven aan voor hun kind dan de normpopulatie. Bij kinderen onder de 4 jaar betreft dit met name Apert syndroom en multisuturale craniosynostose en bij kinderen ouder dan 4 jaar met name Apert en Muenke syndroom.

Aanbevelingen

Vraag 15.1

Bij kinderen met unisuturale niet-syndromale craniosynostose:

- Screen deze kinderen tussen 18 maanden en 4 jaar op een motorische ontwikkelingsachterstand, geestelijke en verstandelijke, sociaal-emotionele en gedragsproblemen. Als er een afwijkende screening is wordt verder psychologisch en/of kinderfysiotherapeutisch onderzoek uitgevoerd.

Bij kinderen met een metopicanaad-, coronanaad- of lambdoïdnaad synostose:

- Screen deze kinderen als ze in groep 4 of 5 zitten op geestelijke en verstandelijke, sociaal-emotionele en gedragsproblemen. Als de uitkomsten afwijkend zijn wordt verder psychologisch onderzoek uitgevoerd.

Bij kinderen met een sagittaalnaad synostose:

- Screen deze kinderen als ze in groep 4 of 5 zitten op verbaal begrip (toepassen van woordkennis), rekenvaardigheden, inhibitie (vermogen om gedrag te remmen en na te denken voor een (impulsieve) reactie te geven) en de mogelijkheid tot het uitvoeren van meerdere taken tegelijkertijd (verdeelde aandacht). Als de uitkomsten afwijkend zijn wordt verder psychologisch onderzoek uitgevoerd.

Bij kinderen met syndromale craniosynostose of multisuturale craniosynostose:

- Screen deze kinderen op geestelijk en verstandelijk functioneren, social-emotionele en gedragsproblemen: als het kind 2 of 3 jaar is, rond het moment van basisschoolkeuze en als het kind in groep 4 of 5 zit.
- Bij deze kinderen moet altijd onderzoek verricht wordt als er problemen zijn met betrekking tot het gedrag, sociaal en verstandelijk functioneren.
- Meet de kwaliteit van leven van deze kinderen door gebruik te maken van speciaal daarvoor ontworpen vragenlijsten voor ouders. Als een kind oud genoeg is (vanaf 12 jaar) kan hij/zij deze zelf invullen. Op de onderdelen waar laag op wordt gescoord wordt wanneer mogelijk beleid ingezet.

Algemeen over screening:

- Psychologische screening en onderzoek bij kinderen met craniosynostose vindt bij voorkeur plaats door de psycholoog van het craniosynostose expertiseteam waar het kind behandeld wordt.
- Bij een ontwikkelingsachterstand kan verder onderzoek en behandeling gedaan worden zoals in de "richtlijn voor etiologische diagnostiek bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand/verstandelijke beperking" beschreven staat.

Hoofdstuk 16. Psychosociaal functioneren

Vraag 16.1 Wat is het beleid rond het psychosociaal functioneren van een kind met craniosynostose en hun gezin?

De aandoening craniosynostose op zich heeft invloed op het psychosociaal functioneren, maar ook de medische behandeling ervan heeft zijn invloed op de psychosociale kant. Het kan invloed hebben op het kind, zijn ouders, broertjes/zusjes, de familie, de vrienden, de school, het werk van ouders e.d. Bij de behandeling van een kind met een craniofaciale aandoening is een heel systeem betrokken. Psychosociaal betreft de psychische, relationele en sociale aspecten van het leven.

Bij craniofaciale zorg is er een duidelijk verschil in de behandeling van syndromale craniosynostosen en niet-syndromale craniosynostosen. In het algemeen blijkt dat er bij syndromale craniosynostosen een veel langer behandeltraject is, er meer operaties nodig zijn en langduriger invloed op het leven heeft waardoor er mogelijk meer psychosociale problemen zouden kunnen ontstaan.

Welke psychosociale problemen spelen bij patiënt en gezin? Hoe vaak komen deze problemen voor en wat zijn de risicofactoren voor het ontstaan van deze problemen?

Bij kinderen met syndromale craniosynostose is er een groter risico psychosociale problemen.

De kwaliteit van leven is, als er specifiek gekeken wordt naar lichamelijke gezondheid, lager bij kinderen met syndromale craniosynostose dan bij kinderen zonder craniosynostose. Vooral de scores op het gezichtsvermogen, gehoor en spraak waren lager. Voor het syndroom van Apert waren ook de scores op lichamelijk functioneren, emotionele impact van ouder(s), familieactiviteiten en cognitie lager dan bij families en kinderen zonder craniosynostose.

Ouders van kinderen met een multisuturale of syndromale craniosynostose hebben een verlaagde kwaliteit van leven vergeleken met ouders van kinderen zonder craniosynostose. Het is vooral het psychosociale vlak waar zij lager op scoren.

Een post traumatische stress stoornis (PTSS) komt voor bij ongeveer 10% van de kinderen die een IC-opname hebben gehad en hun ouders.

Stressreacties van ouders (vooral moeders) zijn de belangrijkste voorspeller van PTSS bij kinderen.

Ruim 1/3 van de jogneren met een craniofaciale aandoening ervaart problemen die te maken hebben met uiterlijk.

De belangrijkste voorspellende factoren voor een psychosociale verbetering na de operatie zijn: leeftijd van de patiënt, de verwachting die een patiënt van tevoren heeft van het resultaat van de operatie en wie het besluit had genomen om een operatie te doen (vooral bij jong volwassenen).

Aanbevelingen

Vraag 16.1

Hulp aan ouders en gezin van het craniosynostose expertiseteam

Preventie van psychosociale problemen

- Informeer patiënten en ouders over patiënten en oudervereniging LAPOSA.

- Informeer ouders dat ze een verwijzing kunnen krijgen naar een maatschappelijk werker/psycholoog voor ondersteuning bij de opvoeding van het kind.
- Bied ouders met een kind met syndromale craniosynostose vooral rondom overgangsfasen van het kind, zoals bij de (basis)schoolkeuze, iedere keer contact aan met een maatschappelijk werker/psycholoog.
- Screen het gezin tijdens het hele behandeltraject op psychosociale problemen en op symptomen van PTSS.

Op indicatie

- Verwijs het gezin naar een maatschappelijk werker/psycholoog in geval van psychosociale problemen.
- Verwijs ouders en kind met (een vermoeden op) PTSS naar de psycholoog van het craniosynostose expertiseteam of een psycholoog in de buurt van de woonplaats.

Hulp aan patiënt met craniosynostose vanuit het craniosynostose expertiseteam

- Bied psychosociale zorg vanuit het team aan tijdens het gehele behandeltraject.
- Verricht psychosociale screening bij langdurig behandelingen die veel motivatie van de patiënt vragen. Bied als het nodig is ondersteuning aan om de haalbaarheid van de behandeling te verbeteren.
- Bied begeleiding aan gericht op de psychosociale aanpassing, zelfbegrip (hoe iemand zichzelf beoordeeld), sociale vaardigheden en het zelfbeeld voor de jongeren die problemen op deze gebieden ervaren.
- Bied adolescenten met een wens tot chirurgische behandeling, ter beoordeling van de verwachtingen en motivatie, tenminste één contact aan met een gespecialiseerd hulpverlener op psychosociaal vlak.

Hoofdstuk 17. Criteria craniosynostose expertisecentrum en teamleden

Vraag 17.1 Waaraan moet een craniosynostose expertisecentrum en haar teamleden minimaal voldoen?

Zorg voor patiënten met een niet-syndromale of syndromale craniosynostose vereist een multidisciplinaire aanpak, gezien de complexe zorg die deze patiënten vereisen. Aangezien het een zeldzame aandoening betreft is centralisatie van deze zorg gewenst, zodat er maximale expertise wordt opgebouwd, de kwaliteit van zorg hoog is en om wetenschappelijk onderzoek ter verbetering van de zorg mogelijk te maken. Multidisciplinaire zorg vereist een goede coördinatie en communicatie binnen het team zelf, naar de betrokken behandelaars buiten het centrum toe en met de patiënt en ouders. Verantwoordelijkheid en taakverdeling voor de diverse zorgverleners binnen het team dient derhalve duidelijk omschreven te zijn.

Vergelijkende studies naar resultaten van diverse craniofaciale teams zullen een positief effect op de kwaliteit van zorg kunnen leveren. Dit kan zowel op nationaal als op internationaal niveau plaatsvinden. Overleg binnen de teams en gezamenlijk zullen ook een belangrijke bijdrage kunnen geven aan kwaliteit van zorg, maar ook aan gezamenlijk onderzoek en innovatie.

Aanbevelingen

Vraag 17.1

Samenstelling van craniosynostose expertiseteam

- Zorg voor patiënten met craniosynostose wordt geleverd vanuit een multidisciplinaire setting.
- Een craniosynostose expertisecentrum heeft minimaal de volgende zorgverleners en voorzieningen:

Zorgverlener/voorziening	Unisuturaal niet-syndroomaal	Multisuturaal of syndroomaal
Kinderarts	x	x
Klinisch geneticus	x	x
Kinderanesthesioloog	x	x
Kinderintensivist	x	x
Neurochirurg	x	x
Kinderneuroloog		x
Oogarts	x	x
Kinderradioloog	x	x
Plastisch chirurg	x	x
Mond-, kaak-, en aangezichtschirurg	x	x
Orthodontist		x
KNO-arts		x
Psycholoog	x	x
Maatschappelijk werker	x	x
Logopedist	x	x
Pedagogisch medewerker	x	x
Teamvoorzitter (1 van de kernspecialisten)	x	x
Zorgcoördinator	x	x
(3D-)fotogrammetrie, röntgenfoto, echografie, CT	x	x
MRI		x
Kinder-IC	x	x
Polysomnografie		x

- Back up van de basisspecialismen (dus minimaal 2 specialisten voor neurochirurgie, plastische chirurgie, kaakchirurgie) wordt geadviseerd om continuïteit van zorg te garanderen.

Samenwerking binnen het craniosynostose expertisecentrum:

- Zorg voor patiënten met craniosynostose dient geleverd te worden vanuit een multidisciplinaire setting. Een zorgpad dient vastgelegd te zijn.
- De teamrollen moeten duidelijk omschreven zijn.
- Er zijn gezamenlijk spreekuren met aanwezigheid van de kernspecialismen (plastische chirurgie, kaakchirurgie en neurochirurgie) en beschikbaarheid van de overige specialismen.

Samenwerking buiten het craniosynostose expertisecentrum:

- Patiënten met craniosynostose worden alleen behandeld in een erkend craniosynostose expertisecentrum. Specifieke onderdelen van het zorgtraject kunnen uitgevoerd worden in de eigen regio op verzoek en onder coördinatie van het craniosynostose expertisecentrum.

Taakverdeling binnen het craniosynostose expertisecentrum:

- Zorg vindt plaats op basis van vastgelegde protocollen die jaarlijks worden herzien.
- De multidisciplinaire zorg per individuele patiënt wordt tussen de zorgverleners afgestemd en kortgesloten met patiënt en ouders en eventuele zorgverleners van buiten het team.
- Een behandelaar uit een kernspecialisme is teamvoorzitter. Deze is eindverantwoordelijke dat het craniosynostose expertisecentrum aan alle criteria voldoet.
- De zorgcoördinator (veelal verpleegkundig specialist) neemt de coördinatie van zorg op zich en is aanspreekpunt voor patiënt en medebehandelaars van buiten het team.

Centralisatie

- De zorg voor niet-syndromale, unisuturale craniosynostose wordt in Nederland alleen uitgevoerd in twee craniosynostose expertisecentra.
- De zorg voor syndromale craniosynostose is gecentreerd in één centrum.
- Het minimum aantal intracraniële operaties (=operaties van de schedel) voor craniosynostose bedraagt 20 per jaar per chirurg.

Rapportage van uitkomsten en activiteiten

- Minimaal 1x per jaar vindt een interne audit plaats. Hierbij wordt gekeken naar de kwaliteit van functioneren en de werkwijzen van het craniosynostose expertiseteam en vinden eventuele noodzakelijke verbeteracties plaats.
- Ieder craniosynostose expertiseteam brengt een jaarverslag uit over:

Item	Unisuturaal niet-syndroomaal	Multisuturaal of syndroomaal
Aantal operaties per diagnose	x	x
Aantal ingrepen per type operatie	x	x
Aantal patiënten volgens protocol behandeld	x	x
Peroperatief dura- en hersenletsel	x	x
Excessief bloedverlies	x	x
Infecties	x	x
Ongeplande heroperaties	x	x
Problemen met materiaal (springs, distractoren, helm)	x	x
Kwaliteit van leven/patient related outcome measure (PROM)	x	x
Uiterlijk/Esthetisch resultaat	x	x
Gedrag		x
Neurocognitie en gedrag	x	x
OSA		x
Verhoogde ICP	x	x
Hydrocephalus		x
Gehoor		x
Spraak/taal	x	x
Visus	x	x