

Informatie voor de huisarts over

Craniosynostose



Kernboodschappen en inhoud



VSOP



Nederlands
Huisartsen
Genootschap

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Kernboodschappen

- Craniosynostose is een aangeboren schedel-aandoening waarbij één of meerdere schedelna- den te vroeg sluit(en), meestal vóór de geboorte. Hierdoor ontstaan karakteristieke vormafwijkingen van de schedel. Er wordt onderscheid gemaakt tussen syndromale (25%) en niet-syndromale (75%) craniosynostose. Er is een grote variatie in ernst, presentatie en prognose van de verschillende typen van craniosynostose.

Diagnostische fase

- Verwijs een zwangere bij echoscopisch vermoeden op craniosynostose naar een gynaecoloog van een expertisecentrum (EC) voor diagnostiek (zie *Consultatie en verwijzing*).
- Het maken van een onderscheid met een positionele schedelvormafwijking is van belang; een stroomdiagram kan hierbij behulpzaam zijn (zie *Diagnostiek*).
- Verwijs een kind bij vermoeden van craniosynostose zo snel mogelijk naar een craniosynostose EC, zonder voorafgaande aanvullende diagnostiek.

Na het stellen van de diagnose

- In het EC begeleidt een multidisciplinair craniofaciaal team de patiënt. Binnen dit team wordt voor elke patiënt een regievoerend arts en een zorgcoördinator aangesteld. De regievoerend arts informeert bij aanvang van de zorg, bij iedere zorgfase en bij wijziging de ouders en de huisarts over wie voor welke specifieke rol binnen het multidisciplinaire team verantwoordelijk is.

- Overleg of verwijs laagdrempelig naar het craniosynostose EC bij klachten die aan cranio- synostose gerelateerd (kunnen) zijn, zoals verminderd gehoor, visusdaling en gedrags- en/of ontwikkelingsproblemen.
- Let op mogelijke (subtiële) signalen van verhoogde intracranieële druk, zoals hoofdpijn, visusdaling, verminderde activiteit. Door geleidelijke toename van de druk ontbreken vaak klassieke symptomen.
- Behandeling van oorontsteking bij niet-syndromale vormen is in principe zoals in de algemene populatie. Gehoorverlies als gevolg van niet-syndromale craniosynostose komt nauwelijks voor. Overleg bij syndromale vormen van craniosynostose, in het geval van een otitis media, met het EC of verwijs zo nodig.
- Verwijs een kind met syndromale craniosynostose voor chirurgische behandeling altijd naar een EC, omdat een gespecialiseerde anesthesist aangewezen is, vanwege mogelijk anatomische afwijkingen van de luchtwegen.
- Let op signalen die kunnen wijzen op psychosociale klachten, zoals acceptatieproblemen en/of post- traumatische stress, bij (ouders van) de patiënt en verwijs zo nodig voor ondersteuning.
- Wijs de ouders op het bestaan van patiënten- en oudervereniging Laposa.

Zie voor toelichting op de kernboodschappen en overige aandachtspunten: *Aandachtspunten voor de huisarts*.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Craniosynostose

Craniosynostose is een aangeboren schedelaandoening waarbij één of meerdere schedelnaden te vroeg sluit(en), meestal vóór de geboorte. Vroegtijdige ossificatie en fusie van schedelnaden verhindert een normale groei van de schedel. Op de plaats van de gesloten schedelnaad kan de schedel niet verder groeien en vindt ter compensatie extra groei plaats bij naden die nog wel open zijn. Hierdoor ontstaan karakteristieke vormafwijkingen van de schedel. Er zijn verschillende typen craniosynostose. De verschillende typen craniosynostose zijn ingedeeld op basis van de betrokken schedelnaden en de aanwezigheid van bijkomende kenmerken (zie *Typen craniosynostose*).

Etiologie

Normale groei van schedelnaden

De schedelnaden bevinden zich tussen de botplaten van de schedel en maken snelle groei van de schedel in de eerste twee levensjaren mogelijk. Daarna is appositionele groei (waarbij nieuwe laagjes bot worden toegevoegd aan de reeds bestaande) en inwendige resorptie van de schedel het belangrijkste proces waardoor de schedel in omvang toeneemt. De groei door middel van schedelnaden is normaal gesproken voltooid rond de leeftijd van 6 á 8 jaar.

Schedelnaden

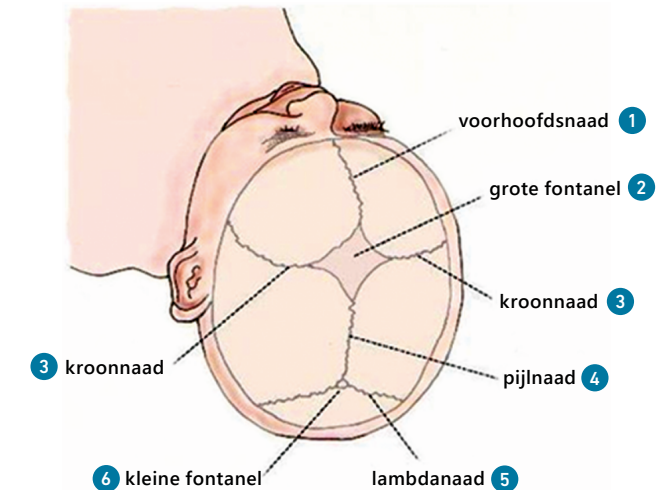
Er zijn verschillende schedelnaden (zie *Figuur 1*): de coronanaden (kroonnaaden), de metopicanaad (voorhoofdsnaad), sagittaalnaad (pijlnaad) en de lambdoidnaden (lambdanaden).

Craniosynostose

Er is sprake van craniosynostose wanneer één of meerdere schedelnaden te vroeg sluit(en), meestal vóór de geboorte.¹³ Dit verhindert een normale groei van de schedel.

vervolg >>

Craniosynostose



- | | | |
|-------------------|---|----------------------|
| 1 Voorhoofdsnaad | = | Metopicanaad |
| 2 Grote fontanel | = | Anterieure fontanel |
| 3 Kroonnaad | = | Coronanaad |
| 4 Pijlnaad | = | Sagittaalnaad |
| 5 Lambdanaad | = | Lambdoidnaad |
| 6 Kleine fontanel | = | Posterieure fontanel |

Figuur 1: De schedelnaden van het schedeldak bij een pasgeborene. Bron: NCJ Preventie, signalering en aanpak van voorkeurshouding en schedelvervorming.



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Craniosynostose

Op de plaats van de gesloten schedelnaad kunnen de hersenen niet verder groeien en vindt ter compensatie extra groei plaats bij de naden die nog wel open zijn. Dit resulteert in karakteristieke vormafwijkingen van de schedel.

Fibroblast groei factor receptor

Verschillende processen kunnen betrokken zijn bij het ontstaan van craniosynostose. Bij verschillende varianten van craniosynostose lijkt FGFR (Fibroblast Groei Factor Receptor) een belangrijke rol te spelen. FGF stimuleert de rijping van schedelnaaden. Een deel van de mutaties in een *FGFR*-gen veroorzaakt overactivatie van de FGF-receptoren. Dit leidt tot een verhoogde affiniteit voor FGF en daarmee tot vroegtijdig sluiten van de schedelnaaden.⁹ Andere mutaties veroorzaken voortijdige sluiting van de schedelnaaden, waarbij FGF geen rol speelt.

Typen craniosynostose

Er zijn verschillende afwijkende schedelvormen door een te vroege verbening van de schedelnaaden (zie [Tabel 1](#)). Daarnaast wordt er nog onderscheid gemaakt tussen syndromale en niet-syndromale craniosynostose. Bij niet-syndromale craniosynostose beperken de afwijkingen zich tot de schedelvorm. Er kan verbening (synostose) zijn van één schedelnaad (unisuturaal) of meerdere (multisuturaal). Er is sprake van syndromale craniosynostose wanneer naast de schedelafwijkingen nog andere aangeboren afwijkingen en dysmorfieën aanwezig zijn. Vaak zijn er meerdere schedelnaaden gesloten, waaronder meestal beide coronanaden.¹³ De meest voorkomende vormen van syndromale craniosynostose zijn het syndroom van Apert, Muenke, Crouzon (inclusief Pfeiffer) en Saethre -Chotzen.

Lees verder: [schedelvormafwijking per type craniosynostose](#).

[vervolg >>](#)

Craniosynostose

Meest voorkomende vormen van craniosynostose

Typen craniosynostose	Aandoening
Unisuturaal, niet-syndromaal	<ul style="list-style-type: none">• Sagittaalnaad synostose (scaphocephalie/bootschedel)• Metopicaalnaad synostose (trigonocephalie/wigschedel)• Coronanaad synostose, unilateraal (frontale plagiocephalie)• Lambdoidnaad synostose (posteriore plagiocephalie; 1 lambdoidnaad gesloten, pachycephalie; 2 gesloten lambdoidnaden)
Syndromaal en multisuturaal niet-syndromaal	<ul style="list-style-type: none">• Syndroom van Apert• Syndroom van Crouzon of Pfeiffer• Syndroom van Saethre-Chotzen• Syndroom van Muenke• Craniofrontonasale dysplasie• TCF12-geassocieerde craniosynostose• ERF-geassocieerde craniosynostose• IL11RA-geassocieerde craniosynostose • Multisuturale craniosynostose (ook wel complexe craniosynostose genoemd); veelal twee of meer synostotische naden, zonder bekende genetische oorzaak.

Tabel 1: Meest voorkomende vormen van craniosynostose. Bron: Zorgstandaard craniofaciale aandoeningen. Laposa 2019.



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Craniosynostose

Genetica en erfelijkheid

Diverse genetische mutaties zijn betrokken bij het ontstaan van verschillende vormen van craniosynostose (zie Tabel 2 hieronder). In toenemende mate worden genetische oorzaken geïdentificeerd bij alle typen craniosynostose.

Overzicht van meest geïdentificeerde genetische afwijkingen en wijze van overerving bij craniosynostose

Type craniosynostose	Betrokken chromosoom of gen	Overerving
Sagittaalnaad synostose (scaphocephalie/bootschedel)	SMAD6 en BMP2	
Metopicaanaad synostose (trigonocephalie/wigschedel)	SMAD6 en BMP2	
Syndroom van Apert	<i>FGFR2</i> -mutatie Ser252Trp en Pro253Arg, deletie exon IIIc, Alu insertie exon IIIc	Meestal de novo Autosomaal dominant
Syndroom van Muenke	Pro250Arg <i>FGFR3</i> -mutatie	Komt vaak familiair voor, waarbij niet eerder is herkend dat er sprake was van craniosynostose. Autosomaal dominant
Syndroom van Crouzon of Pfeiffer	<i>FGFR2</i> -mutaties m.u.v. Apert mutaties Zeldzaam <i>FGFR1</i> - of <i>FGFR3</i> -mutaties (in combinatie met huidaandoening acanthosis nigrans)	Zowel de novo als familiair Autosomaal dominant
Syndroom van Saethre-Chotzen	<i>TWIST1</i> -mutaties of deleties	Zowel de novo als familiair Autosomaal dominant
Craniofrontonasale dysplasie	<i>EFNB1</i> -mutaties	X-gebonden dominant
IL11RA-geassocieerde craniosynostose	<i>IL11RA</i> -mutaties	Autosomaal recessief
ERF-geassocieerde craniosynostose	<i>ERF</i> -mutaties	Vaak familiair met verminderde penetrantie, waardoor niet herkend wordt dat een van de ouders is aangedaan. Autosomaal dominant
TCF12-geassocieerde craniosynostose	<i>TCF12</i> -mutaties	Vaak familiair met verminderde penetrantie, waardoor niet herkend wordt dat een van de ouders is aangedaan. Autosomaal dominant

Tabel 2: Overzicht van meest geïdentificeerde genetische afwijkingen en wijze van overerving bij craniosynostose.

Bron: Zorgstandaard craniofaciale aandoeningen 2.0 Laposa 2019. Richtlijn Behandeling en zorg voor Craniosynostose NVPC 2019.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Craniosynostose

Beloop en prognose

Elk kind met craniosynostose is uniek. Er is een grote variatie in ernst, presentatie en prognose van de verschillende typen van craniosynostose.

Niet-syndromale craniosynostose

Een groot deel van de kinderen en volwassenen met niet-syndromale craniosynostose heeft weinig klachten hiervan. Met name de sagittaalnaad- en metopicanaad synostose kunnen een zeer mild fenotype hebben, waarbij alleen een botrichel ter plaatse van de aangedane naad palpabel en/of zichtbaar is.¹³ Bij sagittaalnaad synostose is er wel een grote kans op het ontwikkelen van verhoogde intracranieële druk, wat behandeling vereist.

Kinderen met metopicanaad, coronanaad, of lambdoidnaad synostose hebben een hoger risico op taal-spraakproblemen en op een IQ < 80-85. Metopicanaad synostose gaat vaker gepaard met gedragsproblemen.

Het beloop is (eventueel na een operatie) over het algemeen goed en er is een normale levensverwachting.

Syndromale craniosynostose

Meestal is hierbij sprake van synostose van beide coronanaden. Maar ook alle andere vormen van craniosynostose kunnen voorkomen. Soms zijn meerdere operaties nodig, ook nog op latere leeftijd, bijvoorbeeld voor correctie van de afwijkingen aan het aangezicht (zie ook *Symptomen*).

Het beloop en de prognose bij syndromale craniosynostose is onder andere afhankelijk van:

- het type en de ernst van de craniosynostose en bijkomende afwijkingen ter hoogte van midface en luchtwegen
- het optreden en de ernst van geassocieerde problemen

De levensverwachting bij syndromale craniosynostose is meestal normaal, maar de craniosynostose heeft vaak een levenslange impact op het leven van de patiënt en het gezin, met zowel fysieke als psychosociale problemen.

Epidemiologie

Naar schatting is de prevalentie van craniosynostose in Nederland 7,2 op 10.000 levend geboren. Dit komt neer op een geboortecijfer van ongeveer 100 kinderen met craniosynostose per jaar.

Niet-syndroomaal

Ongeveer 75% van alle kinderen met craniosynostose heeft een niet-syndromale vorm. De vier meest voorkomende vormen van unisurale, niet-syndromale craniosynostose zijn (in volgorde van prevalentie): sagittaalnaad synostose, metopicanaad synostose, unilaterale coronanaad synostose en unilaterale lambdoidnaad synostose.¹²

Syndromale craniosynostose

De meest voorkomende vormen van syndromale craniosynostose zijn: syndroom van Apert, Crouzon (inclusief Pfeiffer), Saethre-Chotzen en Muenke.¹²

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Diagnostiek

Delay

Voor optimale behandeling van craniosynostose is tijdige herkenning en verwijzing van belang. De hoofdreden is dat minimaal invasieve chirurgie nog mogelijk is vóór de leeftijd van 6 maanden. De ervaring leert dat craniosynostose patiënten regelmatig niet of (te) laat verwezen worden. Een complicerende factor in het herkennen van craniosynostose is de hoge incidentie van positionele schedelvormafwijkingen (plagiocephalie). Door kennis van de verschillende kenmerken zijn eerste- en tweedelijns zorgverleners beter in staat het onderscheid tussen craniosynostose en positionele schedelvormafwijkingen maken. Hierdoor kan snellere verwijzing van een patiënt met craniosynostose plaatsvinden.¹²

Positionele schedelvormafwijking

Ongeveer 20% van de zuigelingen heeft in de eerste maanden een voorkeurshouding, wat tot een positionele schedelvormafwijking kan leiden. Met anamnese en lichamelijk onderzoek kan meestal het onderscheid tussen craniosynostose en een positionele schedelvormafwijking worden gemaakt. Het gebruik van een flowdiagram biedt hulp bij de herkenning van een craniosynostose in de eerste en tweede lijn. Radiologisch onderzoek is hierbij niet geïndiceerd.

Kenmerken van positionele schedelvormafwijkingen:

- de schedelvormafwijking is meestal afwezig bij de geboorte
- meestal is er een voorkeurshouding
- verbetering van de schedelvormafwijking is mogelijk

Zie ook de [flowchart](#) uit de Richtlijn Craniosynostose voor het stappenplan bij vermoeden van craniosynostose bij een (ongeboren) kind.¹²

Klinische diagnose

Een arts stelt de diagnose craniosynostose meestal op basis van de anamnese (moeizame bevalling/sectio caesara, babyfoto's van eerste dagen na geboorte met reeds vormafwijkingen) in combinatie met schedelvormafwijkingen en eventuele andere lichamelijke syndromale uitingen. Op de website van [ERN Cranio](#) staan onder 'powerpoint' de verschillende [kenmerken](#) per type craniosynostose beschreven.

Aanvullende diagnostiek in het craniosynostose EC (zie [Consultatie en verwijzing](#)) heeft tot doel:

- zo nodig het bevestigen van de diagnose
- het onderscheiden van niet-syndromale en syndromale craniosynostose
- screenen op bijkomende problemen:
 - als gevolg van de craniosynostose (zoals visusstoornis, Chiari)
 - andere syndromale uitingen (zoals afwijkingen aan de extremiteiten, orgaanafwijkingen)
- het eventueel opstellen/voorbereiden van het preoperatief operatieplan

Niet-syndromale craniosynostose wordt over het algemeen later onderkend dan de syndromale varianten, omdat andere dysmorphieën vaak meer opvallen dan de schedelvormafwijking. Herkenning van craniosynostose, waarbij de schedelnaden pas na de geboorte sluiten, duurt vaak het langst omdat de afwijkingen hierbij meestal erg mild zijn. Craniosynostose wordt zelden prenataal herkend bij echoscopie door onbekendheid met de aandoening, al is het wel mogelijk.

[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Diagnostiek

Aanvullend onderzoek

Klinisch geneticus

Voor het onderscheiden van niet-syndromale en syndromale craniosynostose verricht een klinisch geneticus met ervaring op het gebied van dysmorphieën een volledig lichamelijk onderzoek bij elk kind met craniosynostose.

Beeldvormend onderzoek

In het EC verricht de radioloog beeldvormend onderzoek. Welk onderzoek dit is, hangt af van verschillende factoren:

- echo van de schedel of X-schedel, bij kinderen met schedelvormafwijkingen en een middelmatig risico op craniosynostose
- low dose 3DCT-scan, bij kinderen met schedelvormafwijkingen en een hoge klinische verdenking op craniosynostose
- MRI, bij vermoeden van intracranieële co-pathologie of met black-bone setting ter vervanging van de 3DCT-scan

Beeldvormend onderzoek 1^e en 2^e lijn

Beeldvormend onderzoek vindt bij voorkeur plaats in een craniosynostose EC. Er is geen plaats voor beeldvormend onderzoek in de eerste en tweede lijn, tenzij in overleg met een craniosynostose centrum. Dit mag de doorverwijzing niet vertragen.

DNA diagnostiek

Onderzoekers identificeren steeds meer genetische oorzaken bij de verschillende typen craniosynostose. Genetische diagnostiek is relevant voor het voorspellen van het klinisch beloop, het bepalen van het beleid en counseling van de ouders. Klinisch genetische diagnostiek gericht op craniosynostose genen is alleen zinvol als de diagnose craniosynostose is bewezen. DNA onderzoek vindt bij voorkeur plaats in een EC voor craniosynostose.¹²

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Symptomen

De ernst en presentatie van symptomen wisselt per type craniosynostose. Er is daarnaast ook (grote) individuele variatie. De schedelafwijking kan verschillende gevolgen hebben voor het gelaat en de hersenen. Bij syndromale craniosynostose komen daar nog andere (aangeboren) afwijkingen en/of ontwikkelingsachterstand bij. Zie *Bijlage 1* voor een overzicht van de meest voorkomende kenmerken per type craniosynostose.

Vormafwijkingen schedel en gelaat

De uiteindelijke schedelvorm hangt af van welke schedelnaad/naden te vroeg sluit(en), in combinatie met het moment van synostose. De veranderde groei van de schedel leidt soms ook tot afwijkingen in het gelaat, zoals uitpuilende of wijd uit elkaar staande ogen, asymmetrische stand van de oren en afwijkingen aan de neus, mond of keelholte. De uiterlijke kenmerken zijn over het algemeen meer uitgesproken bij syndromale craniosynostose.

Intracranieële hersenafwijkingen

De afwijkende schedelvorm kan invloed hebben op de hersenen. Intracranieële hersenafwijkingen komen vooral voor bij syndromale craniosynostose.

Verhoogd risico op verhoogde intracranieële druk (ICP)

Het risico op verhoogde ICP wisselt sterk per type craniosynostose (zie *Noot 1*). Multisuturale en syndromale craniosynostose kennen de hoogste prevalentie van verhoogde ICP. Bij het syndroom van Muenke is het risico licht verhoogd. Het risico bij unisuturale niet-syndromale craniosynostose wordt veel minder erkend en dus mogelijk ondergediagnosticeerd. Onbehandelde verhoogde ICP kan onder andere leiden tot irreversibel visusverlies.¹²

Het belangrijkste kenmerk van verhoogde ICP is papiloedeem, maar afwezigheid van papiloedeem sluit verhoogde ICP niet uit. Klassieke symptomen, zoals hoofdpijn en braken, ontbreken

meestal omdat de druk geleidelijk toeneemt. De hersendruk loopt het meest op gedurende de REM-slaap en bij kinderen tot 6 jaar oud.

Unisuturaal niet-syndromaal

Patiënten met een unisuturale niet-syndromale craniosynostose lijken na de schedel corrigerende ingreep (initiële schedelexpansie) een klein risico te lopen op het ontwikkelen van verhoogde ICP. Verhoogde ICP betreft dan met name patiënten met sagittaalnaad synostose en is meestal het gevolg van een te klein intracranieel volume.

Syndromaal

Bij syndromale craniosynostose is de oorzaak van verhoogde ICP meestal multifactorieel: klein intracranieel volume, matig tot ernstig obstructief slaapapneu (OSA), hydrocephalus en veneuze intracranieële hypertensie.

Hydrocephalus

Hydrocephalus betreft een progressieve toename van de ventrikelwijdte met tekenen van verhoogde intracranieële druk. Bij afwezigheid van verhoogde intracranieële druk is er sprake van ventriculomegalie. Risicofactoren voor ventriculomegalie en hydrocephalus zijn het syndroom van Apert en Crouzon syndroom en Chiari.

Waarschijnlijk wordt hydrocephalus veroorzaakt door een belemmerde veneuze afvoer en door een te kleine fossa posterior en Chiari malformatie met liquor afvoerbelemmering tot gevolg. De klinische verschijnselen van hydrocephalus bij craniosynostose zijn verraderlijk. Vaak ontbreken de klassieke verschijnselen (zoals hoofdpijn, braken, visusdaling, verminderde activiteit en eetlust) en is er alleen sprake van geleidelijk optredend papiloedeem.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Symptomen

Onbehandelde hydrocephalus resulteert in achteruitgang van neurocognitief functioneren en visusverlies.¹²

Unisuturaal niet-syndroomaal

De prevalentie van hydrocephalus is bij patiënten met unisuturale niet-syndromale craniosynostose zeer laag.

Syndroomaal en multisuturaal niet-syndroomaal

De prevalentie van hydrocephalus bij patiënten met multisuturale niet syndromale en syndromale craniosynostose varieert (zie *Noot 2*).

Chiari

Bij een Chiari stulpt het cerebellum en/of de hersenstam uit in het wervelkanaal, waardoor een blokkade ontstaat in de circulatie van de liquor. Een Chiari malformatie bij een craniosynostose is meestal asymptomatisch en is alleen vast te stellen met radiologische diagnostiek (MRI).

De prevalentie van Chiari wisselt per type craniosynostose.

Unisuturaal niet-syndroomaal

De prevalentie van Chiari bij unisuturale niet-syndromale craniosynostose loopt uiteen met minima van 0% bij metopicanaad synostose tot 25-60% bij lambdoidnaad synostose.

Syndroomaal

De prevalentie van Chiari lijkt het hoogst bij het syndroom van Crouzon-Pfeiffer (70 - 82%), gevolgd door multisuturale niet-syndromale craniosynostose met betrokkenheid van de lambdoidnaden (57 - 71%) en het syndroom van Apert (2 - 29%). Bij een klein deel van de patiënten met het syndroom van Crouzon-Pfeiffer of multisuturale niet-syndromale craniosynostose met betrokkenheid van de lambdoidnaden wordt een Chiari symptomatisch en is chirurgische behandeling geïndiceerd.

Klachten die kunnen optreden bij een symptomatische Chiari, zijn:

- hoofd- en nekpijn die vaak erger worden bij lachen, hoesten of persen
- stoornissen in evenwicht en coördinatie
- krachtverlies
- spraakstoornissen
- veranderde stem of heesheid
- verminderde slikreflex en slikproblemen
- gevoelsstoornissen
- ademhalingsproblemen (piepen overdag, of centrale apneu 's nachts)
- incontinentie
- verhoogde reflexen
- scheef optrekken van de uvula

Skeletale hypoplasie

Syndromale craniosynostose kan geassocieerd zijn met skeletale hypoplasie van het middegezicht (midfaciale hypoplasie), vooral bij het syndroom van Apert en het syndroom van Crouzon-Pfeiffer. Als gevolg hiervan is er een vernauwing van de bovenste luchtweg, wat vaak resulteert in ademwegobstructie tijdens de slaap (OSA).

Oogafwijkingen

De hersen- en/of schedelafwijkingen bij craniosynostose kunnen verschillende oogafwijkingen veroorzaken. Er is hierbij een onderscheid in:

- afwijkingen aan de ogen, oogleden en traanwegen (door anatomische veranderingen)
- visus-, refractie- en motiliteitsstoornissen (door anatomische of intracranieële veranderingen)

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Symptomen

Voorkomende oogafwijkingen bij craniosynostose zijn:

- ptosis
- afwijkingen van het traanwegsysteem
- opticus atrofie
- strabismus
- refractaire afwijkingen
- lagophtalmus (onvolledige ooglidsluiting)
- cornea afwijkingen (door onvolledige ooglidsluiting)
- astigmatisme, anisometropie
- amblyopie

Unisuturaal niet-syndromaal

Visus- en motiliteitsafwijkingen (zoals strabismus en unilateraal astigmatisme) komen waarschijnlijk frequent voor bij metopicanaad en unisuturale coronanaad synostose.

Syndromaal

Visus-, refractie- en motiliteitsafwijkingen komen zeer frequent voor bij alle typen syndromale craniosynostose.

Oren, gehoor

Unisuturaal niet-syndromaal

Gehoorverlies treedt nauwelijks op bij kinderen met een unisuturale niet-syndromale craniosynostose.

Syndromaal

Bij syndromale en multisuturale niet-syndromale craniosynostose komt gehoorverlies veel voor (zie **Noot 3**). Meestal is er sprake van conductief gehoorverlies door recidiverende otitis media, congenitale middenoorafwijkingen, gehoorgangatresie of gehoorgangstenose. Bij het syndroom van Muenke komt

perceptief gehoorverlies vaker voor. Gehoorverlies kan een extra oorzaak zijn van ontwikkelingsachterstand en spraaktaalproblemen bij kinderen met een verhoogd risico hierop. Ook zijn er kinderen met syndromale craniosynostose met stoornissen in de auditieve verwerking.

Mond en kaak

Afwijkingen van tanden, gebit en kaak komen frequent voor bij syndromale craniosynostose. Mensen met het syndroom van Apert en syndroom van Crouzon en Pfeiffer lijken hierbij het meest aangedaan. Er is nog onvoldoende kennis over het type en de prevalentie van dentofaciale afwijkingen bij de overige syndromale, unisuturale- en multisuturale craniosynostose. Door een groeistoornis ontstaat een hypoplastische bovenkaak. Dit leidt tot een verstoorde relatie tussen onder- en bovenkaak en tot ernstig vertraagde doorbraak van elementen, retentie en ernstig ruimtegebrek in de boventandboog. Mondademhaling en forse open beten kunnen hiervan het gevolg zijn.

Obstructief slaapapneu/ademhalingsstoornissen

Obstructief slaapapneu (OSA) kenmerkt zich door episoden van partiële en/of complete bovenste luchtwegobstructie tijdens de slaap. Hierdoor raakt de normale ademhaling en de slaap verstoord. Afhankelijk van de ernst van de OSA kunnen vitale stoornissen tot zelfs fataal cor pulmonale optreden. De aanwezigheid van matige en ernstige OSA draagt bij aan verhoogde ICP.

De klinische symptomen zijn divers en kunnen worden onderscheiden in klachten die 's nachts en klachten die overdag optreden. Klachten 's nachts zijn: onrustige slaap, snurken, apneus, bedplassen en transpireren. Klachten overdag kunnen zijn: een droge mond bij het opstaan, moeheid, verminderd cognitief

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Symptomen

functioneren, verminderde schoolprestaties en gedragsstoornissen. Op lange termijn kunnen groeistoornissen optreden.

Bij kinderen met multisuturale niet-syndromale of syndromale craniosynostose is er mogelijk een hoge prevalentie van het obstructief slaap apneu, rond de 70%. De prevalentie en ernst zijn het hoogst bij patiënten met het syndroom van Apert en het syndroom van Crouzon en Pfeiffer.

De diagnose en ernst van OSA worden vastgesteld met behulp van polysomnografie. Zijn er anamnestiche ademhalingsklachten tijdens de slaap, dan is matige of ernstige OSA onwaarschijnlijk. Centrale apneus hebben een prevalentie van ongeveer 4% en deze neemt af met het stijgen van de leeftijd.

Extremiteiten

Syndroomaal

Bij syndromale craniosynostose komen verschillende afwijkingen aan de extremiteiten voor. Het syndroom van Apert gaat altijd gepaard met ernstige afwijkingen van bovenste en onderste extremiteiten. De syndromen van Crouzon-Pfeiffer, Saethre-Chotzen en Muenke gaan meestal gepaard met milde afwijkingen van de handen en voeten.

Unisuturaal en multisuturaal niet-syndroomaal

Er is geen associatie tussen afwijkingen aan de extremiteiten en unisuturale en multisuturale niet-syndromale craniosynostose.

Overige geassocieerde lichamelijke problemen

Afhankelijk van het type kunnen zich bij syndromale craniosynostose verschillende lichamelijke problemen voordoen. Voorbeelden hiervan zijn:

- groeiproblemen
- hartafwijkingen

- gastro-intestinale problemen
- urogenitale problemen
- neurologische problemen
- afwijkingen aan de huid

Ontwikkeling

Spraak- en taalontwikkeling

Unisuturale niet-syndromale craniosynostose

Kinderen met unisuturale niet-syndromale craniosynostose hebben over het algemeen een licht verhoogd risico op spraak- en taalproblemen.

Syndromale craniosynostose

Kinderen met syndromale craniosynostose hebben een verhoogd risico op gehoorproblematiek en (mede daardoor) een verhoogd risico op spraak- en taalontwikkelingsproblemen:

- Syndroom van Muenke gaat gepaard met een specifiek perceptief gehoorverlies, dit vormt een extra risicofactor.
- Syndroom van Apert is geassocieerd met een palatoschisis, wat het risico verhoogt op problemen met het gehoor en de spraakontwikkeling. Deze kinderen hebben vaak ook intra-orale afwijkingen die kunnen bijdragen aan spraakproblemen.
- Syndroom van Saethre-Chotzen gaat vaak gepaard met wisselende gehoorproblemen door recidiverende otitis media met effusie. Daarbij is er sprake van vernauwde gehoorgangen. Dit bemoeilijkt mogelijk de beoordeling van het trommelvlies en plaatsing van trommelvliesbuisjes. Ook hebben deze kinderen een risico op een lagere intelligentie, wat ook het risico op spraak- en taalproblemen verhoogt.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Symptomen

Bij alle syndromale vormen van craniosynostose is er een toegenomen risico op een smalle bovenkaak met gotische vorm van het palatum. Ook kan er sprake zijn van een verlaagde spiertonus, waardoor bijvoorbeeld de neiging ontstaat om de tong steeds tussen de voortanden te duwen. Dit kan leiden tot een open beet en afwijkende tongpositionering bij de spraak.

Multisuturale niet-syndromale craniosynostose

Het risico op problemen in de spraak- en taalontwikkeling in deze groep is afhankelijk van de betrokken schedelnaden en de eventuele aanwezigheid van andere aangeboren afwijkingen. Zijn er geen andere aangeboren afwijkingen zichtbaar, dan zijn deze kinderen wellicht te vergelijken met de kinderen met unisuturale craniosynostose waarbij de coronanaad of lambdoidnaad in het geding is. Zijn er wel aanvullende aangeboren afwijkingen zichtbaar, dan zijn deze kinderen eerder als kinderen met syndromale craniosynostose te beschouwen wat betreft spraak- en taalproblematiek.

Ontwikkelingsniveau/intelligentie

Er is een brede spreiding van intelligentie, variërend van normale intelligentie tot (milde) verstandelijke beperking. Het risico op een verstandelijke beperking is bij kinderen met een niet-syndromale craniosynostose licht verhoogd. Kinderen en volwassenen met syndromale craniosynostose hebben vaker een (milde) verstandelijke beperking. Een lagere intelligentie met gehoorverlies kan bijdragen aan vertraagde taalontwikkeling.

Unisuturale- niet syndromale craniosynostose

Op de basisschoolleeftijd zijn de gemiddelde IQ-scores van kinderen met een unisuturale niet-syndromale craniosynostose waarschijnlijk vergelijkbaar of iets lager t.o.v. de normgroep.¹² Het verbale IQ is meestal iets hoger dan het performale IQ. Het verbale begrip, als onderdeel van het verbale IQ, is

significant lager bij kinderen met unisuturale niet-syndromale craniosynostose.

IQ-scores < 80 - 85 komen vaker voor bij kinderen met een metopicanaad, coronanaad en lambdoidnaad synostose dan in de algemene bevolking.

Kinderen met unisuturale niet-syndromale craniosynostose scoren mogelijk iets lager bij lezen en spelling en significant lager bij rekenen.

Multisuturale en syndromale craniosynostose

Kinderen met het syndroom van Apert, het syndroom van Muenke en kinderen met een multisuturale craniosynostose lijken een (sterk) verhoogd risico te hebben op een verstandelijke beperking.¹²

Gedrag

Unisuturale niet-syndromale craniosynostose

Gedragsproblemen lijken vaker voor te komen bij kinderen met unisuturale niet-syndromale craniosynostose dan in de algemene bevolking. Patiënten met metopicanaad synostose hebben de meeste gedragsproblemen en patiënten met een sagittaalnaad synostose de minste.¹²

Multisuturale en syndromale craniosynostose

Ouders van kinderen met een syndromale of multisuturale craniosynostose ervaren mogelijk meer gedragsproblemen, sociale problemen, aandachtsproblemen en aandachtstoornissen, en emotionele problemen (zoals angst teruggetrokkenheid, depressieve gevoelens) bij hun kind in vergelijking met de normgroep. Kinderen met het syndroom van Apert en het syndroom van Muenke laten de meeste problemen zien.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Symptomen

Sociaal-emotionele en gedragsproblemen zijn sterk geassocieerd met een lagere intelligentie.¹² Een goede sociaal-emotionele basis thuis is belangrijk voor de ontwikkeling van het kind.

Psychosociaal

Op psychosociaal vlak is er meestal een (groot) verschil in unisuturale niet-syndromale craniosynostose en syndromale craniosynostose. Behalve de aandoening zelf, zijn ook de medische behandeling van de aandoening en de interactie met de buitenwereld van invloed op het psychosociaal functioneren van iemand met craniosynostose en diens gezin. Syndromale craniosynostose is vaak zichtbaarder en vergt meestal een veel langer behandeltraject, vaak met meerdere operaties.

Bij syndromale craniosynostose bestaat daardoor een groter risico op het ontstaan van psychosociale problemen.

Problemen waarmee patiënten met craniosynostose vaker te maken krijgen, zijn:

- uiterlijk gerelateerde problematiek, bijvoorbeeld een laag zelfbeeld
- posttraumatische stressstoornis (bijvoorbeeld door pesten of ziekenhuisopname)
- overbescherming
- ziekenhuisangst
- acceptatieproblemen
- isolement

Ouders

Het krijgen van een kind met craniosynostose kan voor ouders (erg) stressvol zijn. In verschillende fases van het leven van hun kind kunnen ouders behoefte hebben aan psychosociale ondersteuning.

Thema's die vaak spelen bij ouders met een kind met (syndromale) craniosynostose zijn:

- langdurige onzekerheid rondom de diagnose bij ouders
- angst ten aanzien van de volgende zwangerschap
- onzekerheid over te verwachten ontwikkeling van het kind
- onzekerheid met betrekking tot schoolkeuzes en/of zorgen over leerprestaties
- coping van de patiënt en diens ouders met de zichtbare aandoening
- onzekerheid rondom de (organisatie van de) opvoeding bij een kind met een zichtbare aandoening en langdurige medische behandeling
- opvang, basisschoolkeuze en vervolgonderwijs
- hoe om te gaan met de informatie en/of verschillende uitspraken door de verschillende zorgverleners

Kwaliteit van leven

Mogelijk is de gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven bij kinderen met een syndromale of multisuturale craniosynostose lager dan in de normpopulatie. Met name op het psychosociale vlak. Bij kinderen jonger dan 4 jaar lijken kinderen met het syndroom van Apert en kinderen met een multisuturale craniosynostose hierin het meest kwetsbaar. Na het 4^e levensjaar betreft dit vooral kinderen met het syndroom van Apert en het syndroom van Muenke.¹²

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Algemeen beleid

Multidisciplinaire zorg

Zorg voor patiënten met een niet-syndromale of syndromale craniosynostose vereist een multidisciplinaire aanpak, gezien de complexe zorg die deze patiënten vereisen. Behandeling en begeleiding van patiënten met craniosynostose vindt plaats in een erkend EC.¹² Eventueel kunnen patiënten voor sommige aspecten van de zorg terecht in een behandelcentrum gelieerd aan het EC, na afstemming met het EC waar de patiënt onder behandeling is (zie Shared care hieronder).

Craniofaciaal team

Elk EC heeft een multidisciplinair craniofaciaal team. Binnen dit team wordt voor elke patiënt een regievoerend arts en een zorgcoördinator aangesteld. De regievoerend arts informeert bij aanvang van de zorg, bij iedere zorgfase en bij wijziging de ouders en de huisarts over wie voor welke specifieke rol binnen het multidisciplinaire team verantwoordelijk is. De zorgcoördinator is gedurende het hele traject aanspreekpunt voor (de ouders van) de patiënt. Hij ziet er op toe dat onderzoeken en behandelingen op de geadviseerde momenten worden uitgevoerd en dat de hoofdbehandelaar deze uitslagen ontvangt.

Shared care

Shared care houdt in dat zorg waarvoor behandeling/begeleiding in het EC niet noodzakelijk is, regionaal, dichterbij huis, plaatsvindt. Een deel van de zorg voor kinderen met craniosynostose vindt plaats in een EC, maar daarnaast is lokale zorg eventueel ook mogelijk. Denk aan adviezen voor lichamelijke opvoeding, of hulp bij het aanmeten van schoenen vanuit een

revalidatie-afdeling. De regievoerend arts van het EC houdt in het geval van shared care de regie en de zorgcoördinator blijft het eerste aanspreekpunt voor (ouders van) de patiënt.¹⁶

Individueel zorgplan

Voor elke patiënt met craniosynostose wordt in het EC een individueel zorgplan (IZP) opgesteld. Zolang er geen mogelijkheid is voor een elektronisch, gezamenlijk IZP, kunnen ouders zelf deze informatie documenteren in een eigen IZP, te vinden in de **patiënteninformatie** van Laposa. Ouders kunnen het IZP als hardcopy of digitaal, bijvoorbeeld met een USB-stick, gebruiken.¹⁶

Lees verder: [Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen](#).

Rol van de huisarts

In de eerste plaats is er een belangrijke rol weggelegd voor de huisarts om te zorgen voor een tijdige herkenning van eventuele craniosynostose en het kind zo snel mogelijk voor diagnostiek (en behandeling) te verwijzen naar een EC (zie ook *flowcharts*).

Na het stellen van de diagnose gaat het kind voor zorg voor de craniosynostose naar de tweede- en derdelijn. De huisarts draagt zorg voor klachten die niet aan craniosynostose gerelateerd zijn. Wanneer de huisarts een (nieuw) probleem signaleert dat mogelijk verband houdt met craniosynostose, verwijst hij de patiënt naar het centrum waar de patiënt in zorg is, of overlegt zelf met het EC.

Daarnaast kan de huisarts, indien nodig, de patiënt (en zijn naasten) verwijzen voor psychosociale ondersteuning.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Het beleid bij craniosynostose is afhankelijk van het type craniosynostose, de ernst en uitgebreidheid van de schedelvormafwijkingen, de bijkomende symptomen en (het risico op) complicaties. Kinderen met een syndromale vorm van craniosynostose ondergaan meer ingrepen, zowel voor de schedel als het aangezicht (midface).

Het EC craniosynostose stelt voor ieder kind met craniosynostose een individueel behandelplan op, afhankelijk van de ernst van de craniosynostose en de leeftijd van het kind.

Onderstaande behandelopties geven een algemeen overzicht.

Lees verder: *behandeling van craniosynostose*.

Beleid bij schedelvormafwijkingen

Chirurgische correctie

Behandeling van niet-syndromale craniosynostose bestaat uit chirurgische correctie van de schedel. Alleen kinderen met een milde vorm van trigonocephalie (door synostose van de metopicanaad) worden bij voorkeur niet geopereerd.¹²

Minimaal invasieve chirurgische correcties zijn alleen mogelijk vóór de leeftijd van 6 maanden. Daarom is een snelle herkenning en doorverwijzing van cruciaal belang. Voordelen van minimaal invasieve chirurgie zijn (meestal):

- korte ingreep
- weinig impact: minder weefselschade en botmanipulatie
- geen bloedtransfusie

- geen opname op de IC
- korte verblijf in het ziekenhuis
- vlot herstel
- weinig complicaties

Na de leeftijd van 6 maanden bestaat behandeling uit een open schedelremodellatie. Dit vindt meestal in het eerste levensjaar plaats.

Behandeling van syndromale craniosynostose bestaat vaak uit meerdere operatieve ingrepen, gespreid in de tijd. Naast schedelvormcorrectie kunnen ook andere ingrepen nodig zijn, zoals in het middengelaat, de kaak, of ledematen (syndactylie). De timing en volgorde van deze ingrepen hangt af van de impact van de afwijkingen en functionele problemen, zoals ademhalingsproblemen, of dreigende corneabeschadiging.

Lees verder: [chirurgische correctie per type craniosynostose RL 2019](#) en [wanneer welke operatie](#).

Beleid bij intracranieële afwijkingen

Verhoogde intracranieële druk

Diagnostiek

De neuroloog/neurochirurg onderzoekt kinderen tot 6 jaar routinematig vanwege het risico op verhoogde intracranieële druk (ICP). De aanbevolen frequentie en methode is afhankelijk van de diagnose, vanwege het verschil in prevalentie van verhoogde ICP (zie *Tabel 3*).¹² Wanneer papiloedeem is vastgesteld, beoordeelt de neuroloog met een CT of MRI mogelijke oorzaken van de ICP, zoals verandering in de ventrikelgrootte (hydrocephalus).

[vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Screeningsfrequentie en -methode van intracranieële druk per type				
Type craniosynostose		Methode	Frequentie	Follow up
Unisuturaal	Sagittaalnaad	Funduscopie en/of Optische coherentie-tomografie (OCT)	1 x / jaar	t/m 6 jaar
	Metopicanaad Unicoronaad Unilambdoidnaad	Schedelomtrek (indien groeicurve afbuigt alsnog funduscopie en/of OCT)	1 x / jaar	t/m 4 jaar
	Syndromaal en multisuturaal	Crouzon	Funduscopie en/of OCT	3 x/ jaar 2 x/ jaar 1 x / jaar 0-2 jaar 3-4 jaar 4-6 jaar
	Apert Saethre-Chotzen Multisuturaal	Funduscopie en/of OCT	2 x / jaar	t/m 6 jaar
	Muenke	Funduscopie en/of OCT	1 x / jaar	t/m 6 jaar

Tabel 3. Screeningsfrequentie en -methode van intracranieële druk per type.

Bron: Richtlijn Behandeling en zorg voor craniosynostose 2019.

Behandeling

De chirurg behandelt verhoogde ICP op geleide van de patiënt-specifieke oorzakelijk factor(en), zoals:¹²

- te klein intracranieel volume
- matig tot ernstig obstructief slaap apneu (OSA)
- hydrocephalus
- veneuze intracranieële hypertensie

Vaak is een schedelverruimende operatie nodig om de druk te verlagen.

Hydrocephalus

De neurochirurg screent alle patiënten met syndroom van Crouzon en multisuturale craniosynostose bij verwijzing met funduscopie (papiloedeem) en een MRI. Bij ventriculomegalie volgt een tweede MRI om toename van de grootte van de ventrikelruimtes te beoordelen.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Dit wijst op hydrocephalus. Wanneer sprake is van hydrocephalus stelt de neurochirurg een behandelplan op.

De keuze voor het type behandeling is per patiënt verschillend en hangt af van patiënt-specifieke factoren en de MRI bevindingen. Na behandeling vervolgt de neurochirurg de effectiviteit van de behandeling. Indien de hydrocephalus persisteert, volgt een aanvullende behandeling.¹²

Chiari malformatie

Diagnostiek

De neurochirurg onderzoekt kinderen met een verhoogd risico op Chiari malformatie. Dit zijn kinderen met:¹²

- syndroom van Crouzon-Pfeiffer
- niet-syndromale unilambdoidnaad synostose
- multisuturale craniosynostose met betrokkenheid van de lambdoidnaden.

De arts herhaalt de MRI op de leeftijd van 4 en 18 jaar en bij klinische verdenking op een Chiari malformatie.¹²

Behandeling

Chirurgische behandeling van Chiari malformatie is alleen geïndiceerd wanneer het kind symptomen hiervan heeft. Bij asymptomatische Chiari malformatie volgt de neurochirurg een actief follow-up beleid met jaarlijkse controle op neurologische verschijnselen, instructies aan de ouders en op indicatie een MRI.¹²

Beleid bij afwijkingen van ogen, oogleden, traanwegen en visus

Orthoptistische en oogheekkundige screening op visus-, refractie- en motiliteitsafwijkingen is geïndiceerd bij kinderen met:

- metopicanaad synostose
- unilaterale coronanaad synostose
- multisuturale craniosynostose waarbij één coronanaad betrokken is
- syndromale craniosynostose

De behandelaar verwijst het kind bij het eerste consult in het EC naar de oogarts. Afhankelijk van de resultaten van de screening maakt de oogarts afspraken voor follow-up, conform de **richtlijn NOG**.¹² Tijdige, adequate behandeling kan bijdragen aan het voorkomen van amblyopie en het behoud van visus.

Beleid bij gehoorverlies

Diagnostiek

Bij kinderen met craniosynostose tot 4 jaar:

- De neonatale gehoorscreening vindt plaats zoals bij alle pasgeborenen. Zo nodig vindt naar aanleiding daarvan verder gehooronderzoek plaats in een audiologisch centrum.
- Een KNO-arts verricht jaarlijks otoscopie en leeftijds- en ontwikkelingsconforme audiometrie (typanometrie en otoakoestische emissiemeting) bij syndromale en multisuturale niet-syndromale craniosynostose.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Kinderen met craniosynostose vanaf 4 jaar:

- gehoortesten op indicatie met behulp van ontwikkelingsconforme toonaudiometrie
- audiometrie kan plaatsvinden in het audiologisch centrum van het behandelend EC of in de eigen regio¹²

Behandeling

De behandeling is afhankelijk van het soort gehoorverlies, conform de **richtlijn KNO** en kan plaatsvinden bij een audioloog/KNO-arts lokaal of in het EC.

- Otitis media met effusie is een zeer veel voorkomende aandoening op kinderleeftijd. De gehoorverliezen kunnen mild zijn, waardoor ze niet altijd opgemerkt worden. Wanneer de gehoorgang en het trommelvlies goed zijn aangelegd, bestaat de behandeling meestal uit een afwachtend beleid en, als na 3 maanden het gehoorverlies nog een nadelige invloed heeft op het functioneren of de ontwikkeling van het kind, het plaatsen van trommelvliesbuisjes.
- Geïsoleerde gehoorbeenketenafwijkingen kunnen in een aantal gevallen operatief behandeld worden, meestal pas na het 10^e levensjaar. Tot die tijd bestaat de behandeling uit gehoorrevalidatie met gehoorapparaten.
- Perceptieve gehoorverliezen kunnen niet met reconstructieve chirurgie behandeld worden en persisteren daarom altijd. Ze zijn meestal stabiel, maar soms ook progressief. Behandeling van perceptieve gehoorverliezen bestaat uit het aanmeten van conventionele hoortoestellen of BAHA (Bone Anchored Hearing Aid) en/of cochleaire implantatie.

Lees meer: [behandeling van gehoorafwijkingen](#).

Craniosynostose > Beleid > Specialistisch beleid

Beleid bij spraak- en taalproblemen

Diagnostiek

De indicatie voor follow-up van de spraak- en taalontwikkeling bij kinderen met craniosynostose hangt af van de prevalentie van vertraagde/gestoorde spraak- en taalontwikkeling bij de verschillende diagnoses.

Syndromale craniosynostose

Vanwege de hoge prevalentie bij kinderen met syndromale craniosynostose, verricht een logopedist periodiek logopedisch onderzoek naar de spraak- en taalontwikkeling vanaf de verwijzing naar het craniofaciaal team.

Unisuturaal en multisuturale niet-syndroomaal

Coronanaad synostose, lambdoidnaad synostose, of multisuturale craniosynostose: screening vindt plaats vanaf de leeftijd van 3 jaar aan de hand van een gevalideerd screeningsinstrument (SNEL) of een uitdraai van het schoolvolgsysteem. Bij uitval hierop volgt aanvullend logopedisch onderzoek.

Sagittaalnaad of metopicanaad synostose: routinematige screening is niet geïndiceerd. Wanneer ouders of zorgprofessionals zorgen hebben over de spraak- en taalontwikkeling, kunnen ouders een gevalideerd screeningsinstrument (SNEL) invullen. Bij uitval op deze screening volgt aanvullend logopedisch onderzoek.

Bij achterblijvende spraak- of taalontwikkeling is ook diagnostiek naar de cognitieve ontwikkeling van het kind van belang. Achterblijvende spraak- of taalontwikkeling kan het gevolg zijn van cognitieve beperkingen.

[vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Behandeling

Wanneer blijkt dat het kind problemen heeft in de spraak- of taalontwikkeling, volgt begeleiding door een logopedist. Soms is al in een eerder stadium een preverbaal logopedist geconsulteerd vanwege voedingsproblemen.

Beleid bij dentofaciale afwijkingen

Een orthodontist uit het craniofaciale team, of (in overleg) een behandelaar in de eigen regio, controleert en behandelt het kind met syndromale craniosynostose. Wanneer de mondhygiëne niet toereikend is, krijgen ouders het advies om regelmatig naar de (kinder)tandarts of mondhygiënist te gaan. Het advies geldt om een (gespecialiseerde) mondhygiënist elk kwartaal het gebit te laten reinigen. Ontwikkelingsproblemen, gedragsproblemen maar ook fysieke problemen, zoals handafwijkingen, maken het lastiger om de mondhygiëne te onderhouden.

Orthodontische behandeling bij craniosynostose bestaat uit meerdere fases. Elke behandeling heeft specifieke doelstellingen, zoals het begeleiden van de tanderuptie en het creëren van een goede uitgangssituatie voor toekomstige orthodontische-kaakchirurgische correctie.¹²

Beleid bij obstructief slaapapneu syndroom

Diagnostiek

De behandelaar verwijst een kind met syndromale craniosynostose met vermoeden van obstructief slaapapneu syndroom (OSA) voor onderzoek middels polysomnografie naar een gespecialiseerd centrum. Het onderzoek wordt jaarlijks herhaald tot ten minste de leeftijd van 6 jaar. Bij matige tot ernstige OSA kan endoscopie van

de bovenste luchtweg nodig zijn om de niveaus van obstructie te bepalen.¹²

Behandeling

De KNO-arts behandelt milde OSA wanneer er bijpassende klachten zijn. Behandeling bestaat bij voorkeur uit niet-invasieve of beperkt invasieve ingrepen, zoals farmacologische behandeling (nasale corticosteroïdspray of antibiotica) of adenotonsillectomie. De KNO-arts maakt een keuze voor behandeling op basis van verschillende factoren, zoals de ernst van de OSA, oorzakelijke factoren, leeftijd van de patiënt en eventueel andere functionele problemen (zoals verhoogde ICP of ondiepe oogkassen (exorbitisme)).¹²

Palatumspleet

Bij een aantal syndromen kan een palatumspleet voorkomen. De palatumspleet kan pas gesloten worden als een OSA uitgesloten is, aangezien de sluiting kan bijdragen aan verergering van de ademwegobstructie.

Slik- en voedingsproblemen

Ernstige OSA gaat vaak gepaard met slikstoornissen en voedingsproblemen waarvoor soms een voedingssonde of PEG nodig is.

Beleid bij afwijkingen aan de extremiteiten

De kinderplastisch chirurg vervolgt in de loop van de tijd de functie van de bovenste en onderste extremiteiten van voornamelijk patiënten met syndroom van Apert, met lichamelijk onderzoek en röntgenonderzoek.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Beleid bij overige lichamelijke problemen

Syndromale craniosynostose is geassocieerd met verschillende lichamelijke (aangeboren) problemen, zoals hartafwijkingen, gastro-intestinale, urogenitale en neurologische problemen. Behandeling van deze problemen is volgens de betreffende richtlijnen.

Lees meer over het beleid bij syndroom overstijgende problematiek op de website www.syndromen.net.

(Neuro)cognitief, sociaal-emotioneel en gedragsmatig functioneren

Diagnostiek

Psychologische screening bij kinderen met craniosynostose vindt bij voorkeur plaats in het ziekenhuis waar het kind onder behandeling is. Afhankelijk van het type craniosynostose varieert de screeningsleeftijd (zie Tabel 4 hieronder).

Screeningsmomenten (neuro)cognitief, sociaal-emotioneel en gedragsmatige functioneren		
Type craniosynostose	Leeftijd	Screening
Metopicaanaad Coronanaad Lambdoidnaad	Basisschoolleeftijd (groep 4 of 5)	Cognitief Sociaal-emotioneel gedrag
Sagittaalnaad	Basisschoolleeftijd (groep 4 of 5)	Verbaal begrip Rekenvaardigheden Inhibitie Verdeelde aandacht
Multisuturaal Syndromaal	Rond 2-3 jaar Rond moment basisschoolkeuze In groep 4 of 5	Cognitief Sociaal-emotioneel Gedrag

vervolg >>

Tabel 4. Screeningsmomenten (neuro)cognitief, sociaal-emotioneel en gedragsmatige functioneren.

Bron: Richtlijn craniosynostose. 2019.



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Beleid

Bij afwijkende bevindingen volgt nader psychologisch onderzoek. Bij sociale problemen, aandachtsproblemen, aandachtstoornissen en/of internaliserende problemen is een IQ test geïndiceerd. Het is ook mogelijk met gestandaardiseerde vragenlijsten voor ouders of voor de kinderen zelf, de kwaliteit van leven te meten. Scoort het kind laag op één of meerdere items, dan volgt behandeling/begeleiding door de psycholoog of orthopedagoog.¹²

Onderwijs

Voor ieder kind is het van belang individueel te beoordelen welke vorm van onderwijs haalbaar is en de beste aansluiting vormt voor het kind. Sommige kinderen kunnen naar een regulier kinderdagverblijf in plaats van een medisch kinderdagverblijf.

Plaatsing op een reguliere basisschool kan een gunstige invloed hebben op de psychosociale ontwikkeling. De sociale ontwikkeling is hierin leidend. Goed contact tussen ouders en school is hierbij van extra belang.

Psychosociale zorg

Het hebben van een kind met craniosynostose kan een grote impact hebben op het psychosociale functioneren van het gezin. Het bieden van ondersteuning kan bijdragen aan een beter psychosociaal functioneren van alle gezinsleden. Verschillende factoren zijn van invloed op de psychosociale impact van craniosynostose op de patiënt zelf en dit varieert gedurende het leven.¹²

Het craniosynostose EC draagt in de eerste plaats bij aan preventie van psychosociale problemen. Het EC:

- informeert patiënten en hun ouders over Patiënten- en oudervereniging Laposa
- informeert ouders over de mogelijkheid tot verwijzing naar een maatschappelijk werker/psycholoog voor ondersteuning bij de opvoeding van hun kind
- biedt ouders met een kind met syndromale craniosynostose, vooral rondom de overgangsfasen, van hun kind bij herhaling contact aan met een maatschappelijk werker of psycholoog
- screent het gezin regelmatig gedurende het gehele behandeltraject op aanwezigheid van psychosociale problemen en op symptomen van PTSS

Daarnaast biedt het craniosynostose EC hulp aan de patiënt met craniosynostose. Deze hulp bestaat onder andere uit:

- psychosociale zorg vanuit het team gedurende het gehele behandeltraject
- psychosociale screening bij langdurige behandelingen die veel van de motivatie van de patiënt vragen. Zo nodig volgt ondersteuning om de haalbaarheid van de behandeling te verbeteren
- begeleiding gericht op de psychosociale aanpassing, zelfbegrip, sociale vaardigheden en het zelfbeeld
- consult bij een gespecialiseerd psychosociaal hulpverlener ter beoordeling van de verwachtingen en motivatie van een adolescent die geopereerd wil worden

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Bij psychosociale problemen kan de behandelaar de patiënt en/of het gezin ook voor ondersteuning naar een maatschappelijk werker of psycholoog in de buurt van de woonplaats verwijzen.

Follow-up

Follow-up van patiënten is afhankelijk van het type craniosynostose en de geassocieerde problemen:

- niet-syndroomaal: follow-up tot de schedel is volgroeid (meestal met 18 jaar)
- syndroomaal: vaak is levenslange follow-up geïndiceerd:
 - follow-up met betrekking tot de craniosynostose: tot 21 jaar
 - follow-up met betrekking tot geassocieerde problemen: mogelijk levenslang

Patiënten kunnen bij problemen altijd terecht bij het EC.

Het is belangrijk dat de transitie naar de volwassenenzorg tijdig en met alle betrokkenen (behandelaars, patiënt en diens ouders) start.

Lees ook: [Flowchart craniosynostose](#).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

Klinisch geneticus

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
- wat de mogelijkheden zijn van prenatale diagnostiek

Voor de behandelend artsen is het belangrijk te weten of er naast de craniosynostose bijkomende afwijkingen (te verwachten) zijn die het behandelplan en de prognose van het kind beïnvloeden.

Herhalingskans

De kans om bij een volgende zwangerschap opnieuw een kind te krijgen met craniosynostose is afhankelijk van de overerving en verschilt per type.

Syndromaal en multisuturaal niet-syndromaal

Zie *Tabel 5*.

Unitlaterale niet syndromale craniosynostose

Bij sagittaal en metopica naad synostose is er meestal geen mutatie en geen verhoogd risico, al kan een familiale vorm wel voorkomen.

Bij unicononale synostose is de kans op herhaling potentieel 50% omdat er veel vaker een genetische oorzaak is, maar deze nog niet altijd wordt herkend. Individueel advies van de klinisch geneticus is dan essentieel.

Prenatale diagnostiek

Bij echoscopisch vermoeden op craniosynostose bij het ongeboren kind is het van belang de zwangere zo snel mogelijk voor diagnostiek naar een gynaecoloog in het EC te verwijzen (zie *Consultatie en verwijzing*).

Met behulp van een prenatale echo kan in het EC vrijwel iedere vorm van craniosynostose herkend worden. De schedelnaad en de omvang van het hoofd worden hierbij beoordeeld. Bij vermoeden van craniosynostose kunnen ook andere bevindingen aan de diagnostiek bijdragen, zoals afwijkingen aan de vingers of tenen.

Prenataal genetisch testen is alleen mogelijk wanneer de pathogene variant bekend is.

Zowel pre-implantatie genetische diagnostiek als prenatale diagnostiek in de vorm van een vruchtwaterpunctie of vlokkentest zijn mogelijk maar worden zelden toegepast, onder andere omdat dit alleen zinvol is wanneer één van de ouders een bekende genetische mutatie heeft. Dit is meestal niet het geval.
vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

Zwangerschap en bevalling

Craniosynostose bij de foetus gaat gepaard met een toegenomen risico op perinatale complicaties zoals:⁴

- inleiding van de partus
- liggingsafwijkingen

- sectio caesarea of andere kunstverlossing
- lagere APGAR score (o.a. ademhalingsproblemen)

Zodra bekend is dat bij het kind sprake is van craniosynostose, kunnen de gynaecoloog, kinderarts en/of plastisch chirurg tijdig het beleid bepalen voor zowel de bevalling als het behandeltraject van het kind.

Herhalingskans bij de verschillende typen craniosynostose

Overerving	Aandoening	Herhalingskans aandoening	Kans op dragerschap	Geen drager, niet aangedaan
Autosomaal dominant	<ul style="list-style-type: none">• Syndroom van Apert• Syndroom van Crouzon-Pfeiffer• Syndroom van Muenke• Syndroom van Saethre-Chotzen• TCF12• ERF	50%	-	50%
Autosomaal recessief	<ul style="list-style-type: none">• Syndroom van Carpenter• IL11RA	25% (indien beide ouders drager)	50% (indien beide ouders drager)	25% (indien beide ouders drager)
X-gebonden dominant	<ul style="list-style-type: none">• Cranio-frontonasaal syndroom	50% (aangedane vaders kunnen aandoening alleen overdragen aan dochters)	-	50%

Tabel 5: Herhalingskans bij de verschillende typen craniosynostose.

Bron: Zorgstandaard craniofaciale aandoeningen Laposa 2019.



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

> Specifieke aandachtspunten

Rol van de huisarts

De zorg voor patiënten met craniosynostose ligt in handen van het craniosynostose EC. De patiënt wordt multidisciplinair begeleid met, afhankelijk van het type craniosynostose, screening op met craniosynostose samenhangende pathologie.

De rol van de huisarts met betrekking tot craniosynostose bestaat uit:

- signaleren van tekenen van (postoperatieve) complicaties, zoals verhoogde hersendruk (ICP)
- aandacht voor de psychosociale ontwikkeling van het kind
- peilen bij naasten of er behoefte is aan psychosociale ondersteuning en zo nodig verwijzen
- hulp bieden aan (ouders van) de patiënt bij twijfel of vragen (of verwijzen naar de zorgcoördinator van het EC)
- laagdrempelig overleg met het EC bij vermoeden van klachten/symptomen/pathologie die mogelijk verband houden met, of beïnvloed kunnen worden door de craniosynostose

De huisarts heeft in principe altijd de mogelijkheid om het Individueel Zorgplan (IZP) in te zien.

Vermelding in het elektronisch patiëntendossier

Een duidelijk zichtbare vermelding in het elektronisch patiëntendossier van de diagnose craniosynostose, met een overzicht van het beleid in acute situaties is wenselijk. Draag zo nodig zorg voor een overdracht aan de huisartsenpost.

Informeren van zorgverlener bij verwijzing

Bij verwijzing van een kind naar een ziekenhuis, voor iets anders dan de craniosynostose (of bij spoed), is het van belang de zorgverlener te informeren over de diagnose craniosynostose. Vermeld dit expliciet bij verwijzing van de patiënt. Overleg bij twijfel met het EC. Zorgverleners kunnen ook voor vragen en advies terecht bij het EC (zie *Consultatie en verwijzing*).

Individueel zorg plan

Wijs ouders op het opbouwen van een individueel zorgplan (IZP). Via de website van [Laposa](#) kunnen ouders de ziekenhuismap en de patiëntenversie van de zorgstandaard opvragen, met daarin het raamwerk voor het IZP craniofaciale aandoeningen.

Correspondentie

Wijs (de ouders van) de patiënt op de mogelijkheid om alle correspondentie in het kader van het IZP in te zien via het Elektronisch Patiënten Dossier (EPD).

Verwijzing bij vermoeden van craniosynostose

Prenataal

Verwijs de zwangere bij echoscopisch vermoeden op craniosynostose zo snel mogelijk naar een EC voor diagnostiek.¹² Na bevestiging van de diagnose craniosynostose volgt overname door een gynaecoloog in het betreffende centrum of in het EC voor syndromale craniosynostose, afhankelijk van de gestelde diagnose. Bij twijfel kan er steeds vlot overleg plaatsvinden met een EC (zie *Consultatie en verwijzing*).

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

> Specifieke aandachtspunten

Bij een kind craniosynostose

Verwijs een kind bij een vermoeden van craniosynostose zo snel mogelijk, liefst ruim voor de leeftijd van 6 maanden, naar het EC. Verricht zelf geen aanvullende diagnostiek. Zo vroeg mogelijke verwijzing maakt, indien geïndiceerd, vroege en minimaal invasieve behandeling mogelijk.¹²

Zie **positionele schedevormafwijking** voor aandachtspunten voor het maken van het onderscheid tussen positionele plagiocephalie en craniosynostose.

Tekenen verhoogde intracranieële druk

Kinderen met syndromale craniosynostose hebben meer risico op verhoogde intracranieële druk (ICP), zowel pre- als postoperatief. Let op mogelijke tekenen van verhoogde ICP:

- hoofdpijn
- visusdaling
- verminderde activiteit
- afnemende schoolprestaties zonder verklaarbare oorzaak
- Cave: klassieke kenmerken, zoals braken, ontbreken vaak

Overleg met en verwijs bij vermoeden van verhoogde ICP naar het EC (zie **Consultatie en verwijzing**).

Anesthesie

Bij syndromale craniosynostose kunnen afwijkingen van de luchtwegen voorkomen, bijvoorbeeld tracheomalacie. Dit kan implicaties hebben voor intubatie. Verwijs een patiënt voor chirurgische behandeling altijd naar een EC omdat een

gespecialiseerd anesthesist aangewezen is. Informeer de behandelaar hierover bij verwijzing.

Vaccinaties

Vaccinatie van een kind met craniosynostose vindt regulier plaats volgens het Rijksvaccinatie programma (RVP). Uitzondering hierop is een geplande operatie. Bij voorkeur wordt, twee weken voorafgaand aan de ingreep, geen vaccinatie toegediend. Het EC bespreekt dit met de ouders, maar de huisarts kan hier ook waakzaam op zijn.

Obstructief slaapapneu

Verwijs bij vermoeden van obstructief slaapapneu (OSA) naar het craniosynostose EC, vooral bij een kind of volwassene met syndromale craniosynostose. Milde OSA kan verergeren door een luchtweginfectie.

Oorontsteking

Behandeling van oorontsteking bij niet-syndromale vormen is in principe zoals in de algemene populatie (zie **NHG-Standaard Otitis media acuta bij kinderen** of **Otitis media met effusie bij kinderen**). Gehoorverlies als gevolg van niet-syndromale craniosynostose komt nauwelijks voor.

Overleg bij syndromale vormen van craniosynostose, in het geval van een otitis media, met het EC of verwijs zo nodig.

Oogheelkundige problemen

Het advies met betrekking tot onderzoek en behandeling van oogheelkundige problemen, wisselt per type craniosynostose.
vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

> Specifieke aandachtspunten

Unisuturale craniosynostose

- *Eén coronanaad*: verwijst naar het EC vanwege een verhoogd risico op diverse oogheelkundige afwijkingen (zoals strabisme en amblyopie) waarvoor mogelijk chirurgische behandeling door een oogarts nodig is.
- *Metopicanaad*: er is een hoog risico op bijziend of cerebral visual impairment (CVI), waarvoor regionale verwijzing naar een oogarts een optie is.
- *Sagittaalnaad*: meestal is regionale verwijzing naar een oogarts voldoende. Indien er op korte termijn een afspraak in het EC gepland staat, dan kan dit eventueel gecombineerd worden met een afspraak bij een oogarts in het EC.

Syndromale craniosynostose

- Bij syndromale craniosynostose kunnen visus- en andere oogproblemen optreden, onder andere door een verhoogd risico op ICP of anatomische afwijkingen aan het gelaat. Verwijs kinderen of volwassenen met syndromale craniosynostose bij oogproblemen, of het vermoeden hierop, naar het EC voor diagnostiek en eventueel behandeling.

Gedrags- en/of ontwikkelingsproblemen

Gedragsproblemen lijken vaker voor te komen bij kinderen met unisuturale niet-syndromale craniosynostose dan in de algemene bevolking. Verwijs het kind bij gedragsproblemen en/of ontwikkelingsstoornis voor begeleiding naar het EC, of naar een gedragsdeskundige of psycholoog regionaal, na overleg met het behandelend EC.

Gedragsproblemen komen vaker voor bij kinderen met syndromale craniosynostose, mogelijk in combinatie met een ontwikkelingsprobleem. Verwijs een kind met syndromale craniosynostose bij gedrags- en/of ontwikkelingsproblemen voor diagnostiek en begeleiding naar het EC.

Psychosociale zorg

Let op signalen die kunnen wijzen op psychosociale problematiek bij (ouders van) de patiënt, zoals acceptatieproblemen en/of posttraumatische stress. Vraag actief naar de beleving en de gevolgen van craniosynostose. De POH-GGZ, een psycholoog of algemeen maatschappelijk werker kan hierbij zo nodig ondersteuning bieden.

Onderwijs

Stimuleer het contact tussen school en ouders. Scholen kunnen zo nodig contact leggen met het EC. De expertisecentra staan hiervoor open. U kunt indien nodig hierin bemiddelen.

Lotgenotencontact

Wijs (ouders van) patiënten op het bestaan van de patiëntenorganisatie Laposa en benadruk het belang ervan. Via Laposa kunnen (ouders van) patiënten met craniosynostose in contact komen met andere (ouders van) patiënten.

In **Bijlage 2** staan aanvullend nog algemene aandachtspunten die van belang zijn bij de huisartsenzorg voor mensen met een zeldzame aandoening.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Diagnostiek

De diagnostiek bij vermoeden van craniosynostose vindt plaats in een gespecialiseerd centrum binnen een craniosynostose team. In uitzonderlijke gevallen stelt een kinderarts in de tweede lijn de diagnose, die dan de patiënt direct doorverwijst naar het EC.

De klinische geneticus kan genetisch onderzoek verrichten dat bij kan dragen aan het stellen van de diagnose. Ook kunnen (ouders van) patiënten bij de klinisch geneticus terecht voor vragen op het gebied van erfelijkheid.

Vroegsignalering

Laposa biedt regelmatig een geaccrediteerde cursus **vroegsignalering** aan voor huisartsen, CB-artsen en verloskundigen ter bevordering van vroegsignalering en vlot verloop van de diagnostiek.

Expertisecentra

Ten tijde van de totstandkoming van deze huisartseninformatie zijn er twee, door het ministerie van VWS erkende, expertisecentra op het gebied van craniosynostose:

Erasmus MC craniofaciaal centrum

Voor diagnostiek en behandeling van:

- geïsoleerde craniosynostose
- syndromale craniosynostose/craniofrontonasaal syndroom

Adres:

Wytemaweg 80

3015 CN ROTTERDAM

Tel: 06-201 542 68 / 010-703 63 93

e-mail: cranio@erasmusmc.nl

www.erasmusmc.nl

Radboud UMC - Craniofaciaal team Nijmegen

Voor diagnostiek en behandeling van:

- geïsoleerde craniosynostose

Adres:

Geert Groteplein-Zuid 10

6525 GA NIJMEGEN

Tel: 024-361 66 04

e-mail: craniofaciaal.nch@radboudumc.nl

www.radboudumc.nl

Voor een actueel overzicht van erkende expertisecentra, zie www.zichtopzeldzaam.nl.

Patiëntenorganisatie Laposa

Landelijke Patiënten en Oudervereniging voor Schedel en/of Aangezichtsandoeningen. Voor ouders met jonge kinderen, kinderen, jongeren en volwassenen met een schedel en/of aangezichtsandoening. Zij faciliteren lotgenotencontact en geven daarnaast voorlichting, steun en advies.

www.laposa.nl

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Achtergrondinformatie

- [Zorgstandaard craniofaciale aandoeningen](#)
- [Patiënteninformatie over craniofaciale aandoeningen](#)
- [Medische begeleiding van mensen met apert syndroom](#)
- [Richtlijn Behandeling en zorg voor craniosynostose \(2019\)](#)

Relevante websites

- Patiënten- en oudervereniging Laposa:
www.laposa.nl
- Erasmus MC; Craniofaciaal centrum:
www.erasmusmc.nl
- Radboud UMC; Craniofaciaal team Nijmegen:
www.radboudumc.nl

- Nederlandse vereniging van neurochirurgie (NvN):
www.nvvn.org
- BOSK- voor mensen met een lichamelijke handicap:
www.bosk.nl
- Nederlands Centrum voor Jeugdgezondheid. JGZ- richtlijn.
www.ncj.nl
- Website van het erfocentrum over erfelijkheid:
www.erfelijkheid.nl
- Vereniging van klinische genetica Nederland:
www.vkgn.org
- Website van de VSOP en NVAVG over genetische syndromen:
www.syndromen.net

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Literatuurlijst

1. Bredero-Boelhouwer H, Treharne LJ, Mathijssen IM. A triage system for referrals of pediatric skull deformities. *J Craniofac Surg*. 2009 Jan;20(1):242-5. doi: 10.1097/SCS.0b013e318191d038.
2. Buiting C, Njoo K. [Richtlijn Informatie-uitwisseling tussen Huisarts en Specialist bij verwijzingen \(HASP\)](#). 2008 Nederlands Huisartsen Genootschap.
3. Cohen-Overbeek TE. [Prenatale diagnostiek van craniosynostose](#). Erasmus MC. 2016.
4. Cornelissen M. [Behandelingstraject van een kind met craniosynostose](#). Erasmus MC.
5. Cornelissen M, Ottelander BD, Rizopoulos D, van der Hulst R, Mink van der Molen A, van der Horst C, Delye H, van Veelen ML, Bonsel G, Mathijssen I. Increase of prevalence of craniosynostosis. *J Craniomaxillofac Surg*. 2016 Sep;44(9):1273-9.
6. Eijssens EC. Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk'. 2006.
7. Gallagher ER, Ratisoontorn C, Cunningham ML. [Saethre-Chotzen Syndrome](#). 2003 May 16 [Updated 2012 Jun 14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018.
8. Hendriks SA. [Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg](#). 2014.
9. Kimonis V, Gold JA, Hoffman TL, Panchal J, Boyadjiev SA. Genetics of craniosynostosis, *Semin Pediatr Neurol*; 2007 Sep;14(3):150-61.
10. Kruszka P, Addissie YA, Agochukwu NB, et al. [Muenke Syndrome](#). 2006 May 10 [Updated 2016 Nov 10]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018.
11. Patiënteninformatie craniofaciale aandoeningen. VSOP- Laposa. Soest. 2017.
12. [Richtlijn Behandeling en zorg voor craniosynostose](#). Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie. Utrecht 2019.
13. [Richtlijn Craniosynostose](#). Richtlijnen database. Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie. Utrecht. 2010.
14. Robin NH, Falk MJ, Haldeman-Englert CR. [FGFR-Related Craniosynostosis Syndromes](#). 1998 Oct 20 [Updated 2011 Jun 7]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018.
15. Vajda I. [Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen](#). VSOP. 2015.
16. Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen. VSOP - Laposa. Soest. 2019.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Bijlage 1

Syndromale craniosynostose

Apert syndrom

- verbening kroonnamen
- wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme)
- gehemeltpleet (palatoschisis) 40%
- midfaciale onderontwikkeling van het gezicht, waardoor exorbitisme
- smalle ondiepe bovenkaak met ernstig ruimtegebrek
- verticaal groeipatroon gezicht (open beet)
- zeer vertraagde gebitsontwikkeling
- niet aangelegde tanden in de onderkaak (agenesie)
- hand: aan elkaar groeien over volledige lengte van de 2^e, 3^e, 4^e vinger(s) en soms ook de pink en/of duim (complexe syndactylie)
- voet: aan elkaar groeien over volledige lengte van alle tenen (complexe syndactylie)
- aangeboren hartafwijking (10%)
- urogenitale afwijking (10%)
- gehoorverlies (40%); vaak ten gevolge van otitis media met effusie ten gevolge van schisis, maar ook geregeld congenitale middenoorafwijkingen
- obstructief slaap apneu (OSA) (70%, mild tot ernstig)
- gemiddelde IQ 76.7

Lees meer: www.laposa.nl

Muenke syndrom

- verbening van kroonnaad of kroonnamen
- brede schedel temporaal
- iets wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (mild hypertelorisme)
- smalle asymmetrische bovenkaak
- gehoorverlies 60%; mild tot matig perceptief gehoorverlies, soms ook conductief
- obstructief slaap apneu (OSA) (70%, mild)
- problemen met attentie en gedrag
- gemiddelde IQ 95.2

Lees meer: www.laposa.nl

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Bijlage 1

Syndromale craniosynostose (vervolg)

Crouzon of Pfeiffer syndroom¹

- verbening van kroonnaad of kroonnaden, kan uitbreiden tot voortijdig sluiten van alle naden
- ondiepe oogkassen en exorbitisme
- midface hypoplasie
- wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme)
- smalle bovenkaak met ernstig ruimtegebrek
- niet aangelegde tanden in de onderkaak (agenesie)
- (eventueel) brede duimen
- (eventueel) brede grote tenen
- gehoorverlies door congenitale middenoorafwijkingen (55%) en/of gehoorgangatresieën of -stenose (13%)
- afhankelijk van genetische achtergrond bestaat er een risico op verhoogde hersendruk en Chiari malformatie; Obstructief Slaap Apneu (OSA) (70%, mild tot ernstig)
- gemiddelde IQ 103.0

Lees meer: www.laposa.nl

Saethre-Chatzen syndroom

- verbening van kroonnaad of kroonnaden
- hangend (1-zijdig of beiderzijds) bovenooglid (ptosis)
- wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme)
- afwijkingen aan traanwegen
- korte lichaamslengte
- smalle asymmetrische bovenkaak (zelden)
- hand: de huid tussen 2^e en 3^e vinger is deels samen gegroeid (simpele syndactylie)
- voet: brede, iets kortere 'grote tenen' (1^e teen) in valgisstand. De huid tussen 3^e en 4^e teen is deels samen gegroeid (simpele syndactylie)
- obstructief slaap apneu (OSA) (70%, mild)
- gehoorverlies (15%) door middenoorafwijkingen
- gemiddelde IQ 100.0

Lees meer: www.laposa.nl

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Bijlage 1

Syndromale craniosynostose (vervolg)

Craniofrontonasale dysplasie

- verbening van kroonnaad of kroonnaden
- wijd uit elkaar staan van de ogen, brede neusrug (hypertelorisme)
- bifide neuspunt
- eventueel met lipspleet
- smalle bovenkaak met ernstig ruimtegebrek
- splijting in de lengte van de nagels van hand en voet, brede grote teen

Lees meer: www.laposa.nl

Overige syndromale craniosynostose

- synostose van meerdere schedelnaden, met name coronanaden
- afhankelijk van genetische achtergrond bestaat er een risico op verhoogde hersendruk en Chiari malformatie
- dentale afwijkingen
- IQ verschillend per genetische oorzaak

Lees meer: www.laposa.nl

Meest voorkomende kenmerken van verschillende vormen van syndromale craniosynostose.

Bron: Zorgstandaard Craniofaciale aandoeningen 2.0. Laposa 2019.



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Bijlage 2

Algemene aandachtspunten

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten komen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met een zeldzame aandoening als craniosynostose.^{6,8}

Na het stellen van de diagnose

- Benader de (ouders van de) patiënt op korte termijn actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt is ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben. Herhaal deze vraag gedurende de ziekte om na te gaan of, en hoe, het lukt om te kunnen omgaan met veranderingen, vooral wanneer er sprake is van achteruitgang.

Zorgcoördinatie

- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief na bij de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het EC.
- Pas indien het hoofdbehandelaarschap is overgedragen de contactgegevens aan. Vraag naar eventuele veranderingen in de afspraken met betrekking tot de taakverdeling.

- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie en inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.¹⁵
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-richtlijn](#).²
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend kan zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie [Specifieke aandachtspunten](#)).

Medische begeleiding

- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten en de aandoening onduidelijk is, neem contact op met hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie [Specifieke aandachtspunten](#)). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie [Specifieke aandachtspunten](#)).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Noten

Noot 1: Verhoogde ICP

Type craniosynostose	Pre-operatief	Na schedelcorrectie
Sagittaalnaad synostose	2,5 - 4% en stijgt met de leeftijd	2 - 9%
Metopicaanaad synostose	2 - 8%	± 1,5%
Unicoronanaad synostose	± 16%	onbekend
Syndroom van Apert	9 - 83%	35 - 45%
Syndroom van Crouzon	53 - 64%	20 - 47%
Syndroom van Saethre-Chotzen	19 - 43%	17 - 42%
Syndroom van Muenke	0 - 4%	0 - 5%
Multisuturaal		50 - 67%
Bicoronanaad synostose		± 31 %

Prevalentiecijfers van verhoogde ICP bij de verschillende typen craniosynostose. Bron: Richtlijn craniosynostose 2019.

Noot 2: Hydrocephalus

Type craniosynostose	Ventriculomegalie	Hydrocephalus
Syndroom van Apert	39 - 71%	0 - 6%
Syndroom van Crouzon	13 - 56%	6 - 26%
Syndroom van Saethre-Chotzen	8 - 17%	verwaarloosbaar
Syndroom van Muenke	8%	verwaarloosbaar
Multisuturale craniosynostose	24%	5 - 12%

Prevalentiecijfers van ventriculomegalie en hydrocephalus bij de verschillende typen craniosynostose. Bron: Richtlijn craniosynostose. 2019.

Noot 3: Geheeroverlies

Type craniosynostose	Prevalentie geheeroverlies
Syndroom van Muenke	61 - 71%
Syndroom van Apert	44 - 80%
Syndroom van Pfeiffer	92%
Syndroom van Crouzon	29 - 74%
Syndroom van Saethre-Chotzen	29%.
Multisuturale craniosynostose	circa 7%

Prevalentiecijfers van geheeroverlies bij kinderen met syndromale craniosynostose. Bron: Richtlijn craniosynostose 2019



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Craniosynostose
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
 - > Specifieke aandachtspunten
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Noten
- > Colofon

Colofon

Deze Informatie voor de huisarts over craniosynostose is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichts-aandoeningen (**Laposa**), VSOP-Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (**VSOP**) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (**NHG**). Deze informatie maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures die te raadplegen is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites: www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl.

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion. Bij de expertisecentra is de meest recente stand van zaken bekend. Bij twijfel en/of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

Laposa

E-mail: info@laposa.nl

www.laposa.nl



VSOP-Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (VSOP)

Telefoon: 035-603 40 40

E-mail: vsop@vsop.nl

www.vsop.nl



VSOP

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088-506 55 00

E-mail: info@nhg.org

www.nhg.org



Redactie

Drs. M.A. Griffioen, arts-auteur VSOP

D. Duchonais, management assistent VSOP

Drs. A.F.E. Verburg-Oorthuizen, huisarts, senior wetenschappelijk medewerker NHG

Drs. B. Lieuwen, Laposa

M. Kleinveld, voorzitter Laposa

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > **Kernboodschappen**
- > **Craniosynostose**
- > **Diagnostiek**
- > **Symptomen**
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
 - > Specifieke aandachtspunten
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage 1**
- > **Bijlage 2**
- > **Noten**
- > **Colofon**

Colofon

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:
Dr. H.H.K. Delye, kinderneurochirurg, Radboudumc Nijmegen
Prof. dr. I.M.J. Mathijssen, plastisch chirurg, Erasmus MC, Rotterdam.

Vanuit Laposa gaven diverse leden feedback op de tekst vanuit het patiëntenperspectief.

Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Deze huisartseninformatie over craniosynostose kwam tot stand mede dankzij een financiële bijdrage van Laposa.

Soest, februari 2021



