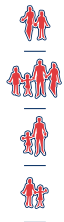


Marshall-Smith Syndroom



VSOP



Zorgstandaarden
Zeldzame Aandoeningen



Naar inhoud

Een interactieve pdf

Deze interactieve pdf is ontworpen voor een optimale weergave op het scherm en tegelijk printvriendelijk (liggend A4).

Op het scherm biedt het extra functionaliteit:

Navigatie en hyperlinks

- rechts bovenaan de pagina's kunt u naar de hoofdstukken klikken
- via de inhoudsopgave en de bladwijzers (niet zichtbaar in 'volledig scherm-modus') kunt u naar alle (sub)onderdelen klikken;
- in de tekst bevinden zich hyperlinks naar andere plekken in het document en bronnen op het internet, deze zijn onderstreept;
- bladeren kunt u ook met de cursortoetsen of de mogelijkheden.

Volledig scherm-modus

Gebruik de ESCAPE toets om deze te verlaten.

NB: Sommige browser plug-ins ondersteunen niet alle eigenschappen. Download voor een optimale weergave de pdf en bekijk deze met een pdf-reader zoals [Adobe Acrobat Reader](#).

U kunt deze pdf printen. Zet de afdrukstand op 'liggend' en -bij tweezijdig afdrukken- kiest u voor 'spiegelen over de korte zijde'

Inhoud

Voorwoord	4	4 Generieke zorg	45
1 Inleiding	6	5 Organisatiestructuur van het zorgproces	46
1.1 Achtergronden zorgstandaard	6	5.1 Zorgstandaard onafhankelijke kenmerken	46
1.2 Verantwoording	6	5.2 Zorgstandaard afhankelijke kenmerken	47
1.3 Juridisch kader	8	6 Kwaliteitsinformatie	59
1.4 Beheer en onderhoud	8	6.1 Ziektespecifieke zorg: zorginhoudelijke en zorg organisatorische kwaliteitscriteria	59
1.5 Leeswijzer	9	6.2 Generieke zorg: kwaliteitscriteria behorend bij generieke thema's en modules	61
2 Het Marshall-Smith Syndroom	10	Bronnen	62
2.1 Beschrijving van de aandoening	10	Bijlage 1 Projectorganisatie	67
2.2 Fysieke en mentale ontwikkeling	18	Bijlage 2 Achterbanraadpleging	68
2.3 Oorzaak en erfelijkheid	20	Bijlage 3 Afbeeldingen	70
2.4 Incidentie en prevalentie	21	Bijlage 4 Groeicurves	71
2.5 Zorgfases	21	Bijlage 5 Richtlijnen en protocollen	72
2.6 Ziektelast en psychosociale gevolgen	22	Bijlage 6 Ondersteunende organisaties en informatiemateriaal	74
3 Ziektespecifieke zorg	26	Bijlage 7 Hulpmiddelen	75
3.1 Vroegtijdige onderkenning en preventie	27	Dankwoord	76
3.2 Diagnose	28	Noten	77
3.3 Behandeling, begeleiding, revalidatie en zorggerelateerde preventie: fysieke kenmerken	28	Colofon	78
3.4 Behandeling, begeleiding, revalidatie en zorggerelateerde preventie: fysieke en mentale ontwikkeling	38		
3.5 Sociaal-maatschappelijke participatie	44		

Voorwoord

In 1971 is het MSS voor het eerst beschreven als syndroom en in de jaren daarna zijn er een aantal medische artikelen verschenen over het MSS, de informatie over MSS was echter tot 2007 zeer versnipperd en ontoereikend. Hierdoor werden patiënten niet toereikend behandeld. Er was slechts sporadisch contact tussen ouders van een kind met het MSS en er was geen centrale plaats waar ouders terecht konden voor informatie en lotgenotencontact. Voor een zeer zeldzaam syndroom als het MSS is het niet eenvoudig de informatievoorziening en de organisatie van ouders op gang te brengen. Toch zijn we hierin geslaagd; in 2007 de Marshall Smith Research Foundation (MSSRF)¹ opgericht door de Nederlandse ouders. De stichting heeft een belangrijke missie die uit drie doelen bestaat; het versterken van de positie van mensen met het Marshall Smith Syndroom (MSS) in de Nederlandse samenleving, het financieren en stimuleren van wetenschappelijk onderzoek naar het MSS en het geven van informatie en voorlichting over dit zeer zeldzame syndroom aan een breed en internationaal publiek. Sinds 2007 wordt er door de stichting samen met de ouders, artsen en andere professionals gedreven toegewerkt naar het bereiken van bovengenoemde doelen.

De MSSRF heeft sinds haar start met veel ouders van wie het kind MSS heeft een goed contact opgebouwd. Hierdoor is een internationaal netwerk van ouders ontstaan die elkaar en de MSSRF steunen. De MSSRF is hiermee de belangrijkste samenwerkings-

partner voor verder wetenschappelijk onderzoek naar het MSS en door haar waardevolle ervaringsdeskundigheid een belangrijke bron op het gebied van het syndroom en de zorgbehoeften. Zij ziet zichzelf als de partij om, samen met andere relevante veldpartijen, de kwaliteit van zorg en leven voor de patiënten met het MSS in beeld te brengen, te verbeteren en de geboden zorg beter afgestemd te laten zijn op de zorgbehoefte.

Het maken van een zorgstandaard voor het MSS past bij de doelstellingen van de stichting. Het is een logische stap in het streven naar versterking van de positie van de patiënten en het geven van voorlichting en informatie. Wij beogen dat met behulp van deze zorgstandaard de informatievoorziening en de kwaliteit van zorg voor MSS patiënten en hun ouders/verzorgers zal verbeteren.

Waarom een Zorgstandaard voor het Marshall Smith Syndroom?

Deze zorgstandaard berust op vijf pijlers die beschrijven met welke intenties en doelen deze zorgstandaard is gemaakt. Deze pijlers zijn;

- 1) Het inzichtelijk maken van alle kennis en informatie over het MSS. Deze zorgstandaard beschrijft het syndroom en geeft aan welke problemen zich voordoen in de acute en de chronische fase.
- 2) Het versterken van de samenhang tussen de patiënten met het MSS, de verschijnselen en de behandelingsmogelijkheden om de gevolgen van het syndroom goed te kunnen overzien en te behandelen.
- 3) Beschrijven waar goede zorg voor MSS patiënten minimaal aan moet voldoen, gezien vanuit het patiëntenperspectief.

- 4) Het ondersteunen van zelfmanagement met een actievere rol van de ouders van de patiënt.
- 5) Het initiëren van goed afgestemde multidisciplinaire zorg.

Het MSS is een zeer zeldzaam voorkomend syndroom dat zeer ernstige gevolgen heeft voor de kinderen en hun ouders. Omdat wereldwijd weinig gepubliceerd en bekend is over het syndroom en haar kenmerken, is weinig kennis opgebouwd en gedeeld over wat goede zorg is voor kinderen en jong volwassenen met het MSS. De MSSRF is samen met de Vereniging van Samenwerkende Ouder- en Patiënten organisaties (VSOP) het project “Zorgstandaard voor MSS” gestart in het kader van het project “Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: de patiënt centraal”, gefinancierd door Fonds PGO/ministerie van VWS (zie [1.2](#)).

De zorgstandaard is opgebouwd met wetenschappelijke informatie van gepubliceerde artikelen over het MSS, informatie die de ouders van de kinderen verstrekt hebben en met de kennis die er op dit moment is bij artsen en andere deskundigen die nauw betrokken zijn bij het syndroom. Daarnaast is gebruik gemaakt van informatie en richtlijnen van standaardbehandelingen voor een aantal kenmerken en aandoeningen die voorkomen bij het MSS.

Welke personen spelen een centrale rol in deze Zorgstandaard?

De meest centrale rol in deze zorgstandaard hebben de patiënten, zij die getroffen zijn door het MSS. De moeilijke start vlak na de geboorte, het leven met chronische gezondheidsproblemen, de behandelingen hiervoor en de resultaten hiervan, bieden veel informatie en inzicht over het MSS en de zorg en behandelingen die noodzakelijk en gewenst zijn.

Kinderen en (jong) volwassenen met het syndroom hebben allen ernstige lichamelijke- en mentale beperkingen. Zij zijn niet in staat om zichzelf te verzorgen en/of regie te voeren over hun eigen leven en hebben hun ouders/verzorgers nodig om hun verhaal te vertellen en hun zorg te regelen. De ouders hebben daarnaast behoefte aan gedegen informatie over het syndroom, zodat zij weloverwogen keuzes kunnen maken met betrekking tot behandeling en zorg voor hun kind, maar ook ten aanzien van een toekomstige kinderwens.

Perspectief voor het kind met MSS

Het perspectief voor een kind dat vandaag ter wereld komt met het MSS is sinds de eerste beschrijving van het syndroom in 1971 vooral door de algemene vooruitgang van de geneeskunde, sterk verbeterd; maar er is nog veel te verbeteren in behandeling en zorg. Voor een kind dat geboren wordt met het syndroom is het van groot belang dat de aandoening zo snel mogelijk wordt onderkend, zodat de juiste onderzoeken en behandelingen kunnen worden gestart. Wanneer in de acute fase op de juiste manier gehandeld wordt, verbetert de levenskwaliteit en het levensperspectief voor de baby aanmerkelijk. Kinderen met het MSS kunnen met de juiste en afgestemde zorg in de chronische fase van de ziekte, de volwassen leeftijd bereiken. De ziektelast, de mate van de beperkingen en de behandelingen zijn echter zeer bepalend voor het levensperspectief van het kind.

Namens de MSSRF,

Sonja Bracke, directeur MSSRF

1 Inleiding

1.1 Achtergronden zorgstandaard

Een zorgstandaard geeft vanuit het patiëntenperspectief een functionele beschrijving van de individuele preventie en zorg voor een bepaalde chronische aandoening. Het beschrijft niet alleen de inhoud van de zorg, maar ook de (multidisciplinaire) organisatie van de ketenzorg en de relevante kwaliteitscriteria [1]. Deze zorgstandaard beschrijft het zorgtraject voor het Marshall-Smith syndroom en is bedoeld voor ouders, zorgverleners en andere partijen in de zorg, zoals zorgverzekeraars.²

Een zorgstandaard is gebaseerd op actuele en -indien aanwezig- wetenschappelijk onderbouwde inzichten. Waar een (multidisciplinaire) richtlijn voor de chronische aandoening beschikbaar is, verwijst de zorgstandaard naar die richtlijn. Ook wordt verwezen naar beschikbare en relevante kwaliteitsindicatoren en kwaliteitscriteria, indien deze beschikbaar zijn.

Een zorgstandaard is per definitie ziektespecifiek en beschrijft de ziektespecifieke zorg, diens organisatie en kwaliteitseisen. Naast de ziektespecifieke zorgbeschrijving bevat een zorgstandaard zogenaamde generieke zorgmodules (of beknoptere zorgthema's). Deze beschrijven vanuit het patiëntenperspectief het zorgtraject van een generieke component in de zorg die op meerdere chronische ziekten toepasbaar zijn.

Het Coördinatieplatform Zorgstandaarden (CPZ)³ heeft een format geïntroduceerd waaraan Nederlandse zorgstandaarden dienen te voldoen, willen zij kans maken op landelijke erkenning en registratie door het Kwaliteitsinstituut. Op grond van deze format wordt het ziektespecifieke zorgcontinuüm van een chronische ziekte in vier fases opgedeeld:

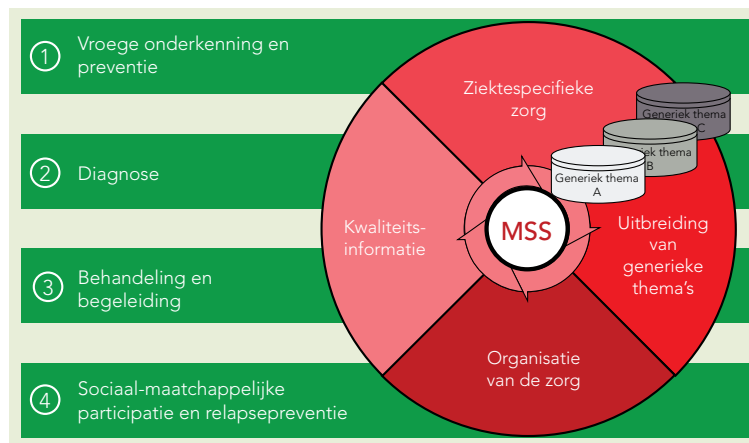
- 1) vroege onderkenning en preventie;
- 2) diagnostiek;
- 3) individueel zorgplan en behandeling
- 4) begeleiding, revalidatie, reïntegratie, participatie & terugvalpreventie (relapspreventie)

De zorg, organisatiestructuur en kwaliteitsinformatie worden in elke van de vier fases beschreven. Indien nodig, wordt elke generieke module of thema uitgebreid met ziektespecifieke informatie (figuur 1).

1.2 Verantwoording

De Zorgstandaard voor het MSS is tot stand gekomen binnen het project "Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen; de patiënt centraal", zoals aangevraagd bij en gehonoreerd door Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport/Fonds PGO/CIBG (29 december 2010). Voor de ontwikkeling van deze zorgstandaard heeft de MSSRF aansluiting gevonden bij de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP).

Figuur 1 Schematische weergave van de structuur van de zorgstandaard. De vier fases van het ziektespecifieke zorgcontinuüm (horizontale balken) zijn verweven in de hoofdstukken over de organisatie van de zorg, de kwaliteitsinformatie, de generieke zorgthema's (of modules) en hun ziektespecifieke uitbreidingen.



Waar mogelijk wordt de zorgstandaardformat van het CPZ gevolgd. Daar waar het niet mogelijk was of het voor het MSS tot een minder logische indeling zou leiden, is gekozen voor een specifieke indeling welke beter aansluit op het verloop/hoedanigheid van het syndroom.

De projectorganisatie bestond uit diverse werkgroepen: een klankbordgroep, bestaande uit de projectleider, eerste contactpersoon vanuit MSSRF, adviseurs (behandelaren van patiënten met MSS) en de Denktank. Denktankleden bestonden uit medici en behan-

delaren met ervaring/affiniteit met het MSS. De taken en verantwoordelijkheden van alle klankbordgroep leden waren duidelijk omschreven: adviseurs adviseerden vanuit eigen specialisme en ervaring en lazen, corrigeerden, becommentarieerden de voor hun specialisme relevante paragrafen/hoofdstukken van diverse versies van de zorgstandaard. Denktankleden hebben gehele versies van de zorgstandaard gelezen, voorzien van nodige correcties en/of commentaar en uiteindelijk geaccordeerd. De eerste contactpersoon vanuit MSSRF en projectleider hebben de achterbanraadpleging verricht en de zorgstandaard geschreven. Voor leden van de projectorganisatie wordt verwezen naar [bijlage 1](#).

Voor de ontwikkeling van deze zorgstandaard heeft een inventarisatie van literatuur, kwaliteitsstandaarden en een achterbanraadpleging plaatsgevonden (zie [bijlage 2](#)). Resultaten uit de achterbanraadpleging zijn systematisch geordend, onderling vergeleken en verwerkt in de relevante hoofdstukken van de zorgstandaard. De kwaliteitscriteria (6.1) zijn ontwikkeld ook op grond van de systematisch geordende resultaten van de achterbanraadpleging. Voor beknopte beschrijving van de achterbanraadpleging en de samenvatting van resultaten ervan wordt verwezen naar [bijlage 2](#).

De projectstappen zijn op deze website voor de diverse werkgroep leden inzichtelijk gemaakt. Op deze website zijn ook relevante links opgenomen en informatie over zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen en zorgstandaarden in het algemeen. De 1e contactpersoon vanuit MSSRF en de projectleider hebben met behulp van een beveiligd projectmanagement softwareprogramma relevante documenten uitgewisseld.

Voor alle gebruikte afbeeldingen van de kinderen met MSS is toestemming verkregen van hun ouders.

1.3 Juridisch kader

Deze sectie is tot stand gekomen op grond van het adviesrapport 'De gevolgen van het opnemen van professionele standaarden in een wettelijk register voor de juridische betekenis van deze standaarden en voor de juridische positie van zorgaanbieders' [2]. Zorgstandaarden vallen onder de definitie van kwaliteitsstandaarden, zoals omschreven in de gewijzigde Wet cliëntenrechten zorg en andere wetten in verband met de taken en bevoegdheden op het gebied van de kwaliteit van de zorg (Stb.2013, 578). De gewijzigde Wet cliëntenrechten zorg is in werking getreden met ingang van 1 april 2014.

De gewijzigde Wet cliëntenrechten zorg:

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

De gewijzigde Wet cliëntenrechten zorg:

- Is **primair gericht** op het doen opnemen van wettelijke bepalingen met betrekking tot het Zorginstituut Nederland (ZiN).
- **Stelt centraal** dat het Kwaliteitsinstituut (onderdeel van het ZiN) een openbaar register bijhoudt.

Kwaliteitstandaarden die voldoen aan het door het Kwaliteitsinstituut ontwikkelde Toetsingskader [3], worden in het register opgenomen. De opname van een zorgstandaard in het openbare register van het ZiN heeft geen gevolgen voor de rechtskracht en de juridische positie van deze standaard. Indien een zorgstandaard (nog) niet opgenomen is in het register, mag van beroepsbeoefenaren toch worden verwacht dat zij (ook) deze standaarden volgen. Dit impliceert wel dat m.b.t. zorgstandaarden gewerkt is conform "Zorgstandaarden in model" [4]. De zorgstandaard voor het MSS wordt niet aangeboden voor opname in het register, gezien het ultra-zeldzame karakter van de aandoening en het daaruit vloeierende gebrek aan draagvlak voor autorisatie van de zorgstandaard door de medisch-wetenschappelijke verenigingen. Accordering door de Denktank wordt beschouwd als goedkeuring van de inhoud van de zorgstandaard.

1.4 Beheer en onderhoud

De zorgstandaard is eigendom van de MSSRF. De MSSRF is als eigenaar verantwoordelijk voor het beheer en onderhoud van de zorgstandaard. Hierbij is de actualiteit, toegankelijkheid en leesbaarheid van de zorgstandaard van belang.

Bij oplevering van deze zorgstandaard is een Onderhoudscommissie ingericht (zie [bijlage 1](#)). De onderhoudscommissie beoordeelt de zorgstandaard periodiek op:

- actualiteit (inter)nationale ontwikkelingen;
- toegankelijkheid en leesbaarheid.

Deze beoordeling kan leiden tot een herzieningstraject. Hierin worden inhoudelijke en tekstuele aanpassingen door de onderhoudscommissie gedaan. De zorgstandaard zal vervolgens opnieuw door het bestuur van de MSSRF worden vastgesteld en - op advies van de Onderhoudscommissie- door de Denktank geacordeerd.

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) is verantwoordelijk voor het signaleren van en inspelen op nieuwe ontwikkelingen binnen de generieke zorgthema's tijdens de projectduur⁴ en zal streven naar continuering hiervan na projectbeëindiging. Voor een up-to-date overzicht van deze thema's kan de website www.zorgstandaarden.net geraadpleegd worden.

1.5 Leeswijzer

De zorgstandaard als digitale uitgave (in de format pdf en flip-pingbook , geeft de mogelijkheid om direct en gericht specifieke informatie te vinden. Deze vorm en werkwijze geven de mogelijkheid om te werken met verwijzingen binnen en buiten de zorgstandaard. In enkele gevallen is gekozen voor herhaling (van de

inhoud), omdat het een meerwaarde geeft ten aanzien het betreffende onderwerp.

Waar de informatie afkomstig is uit de achterbanraadpleging (zie [bijlage 2](#)), wordt hier als volgt aan gerefereerd: [bron: ar]. Naar symptoomspecifieke richtlijnen wordt in de tekst gerefereerd door deze haakjes { } om het bijbehorend cijfer heen en in [bijlage 5](#) is de bibliografische lijst van de richtlijnen opgenomen.

2 Het Marshall-Smith Syndroom

Het MSS is een zeer zeldzame genetische aandoening welke overal ter wereld in een lage frequentie per land voorkomt (zie [2.4](#)). Het syndroom is voor het eerst beschreven in 1971 door de artsen Richard E. Marshall, C.B. Grashalm en David W. Smith [\[5\]](#). Zij beschreven twee patiënten die een bijzonder en overeenkomstig uiterlijk hadden en een forse ontwikkelingsachterstand. Het uiterlijk van de kinderen werd gekarakteriseerd door opbollende ogen, dikke wenkbrauwen en een lage neusbrug. Beide kinderen hadden ernstige ademhalingsproblemen, problemen met goed te gedijen en zij bleken een sterk voorlopende botleeftijd te hebben. Eén van deze twee kinderen overleed toen hij 20 maanden oud was.

Tussen 1971 en 2010 zijn tenminste 43 patiënten als losse case-studies met dit fenotype beschreven in de literatuur. De entiteit is bekend geworden als het Marshall-Smith syndroom (MSS). De meerderheid van de gerapporteerde kinderen stierf in kleutertijd of vroege kinderjaren. Later bleek dat vooral door de verbeterde behandeling van de ademhalingsproblemen sommige kinderen langer konden leven.

In de afgelopen jaren zijn studies gepubliceerd die meerdere patiënten beschrijven. Dit is vooral ontstaan vanuit de internationale samenwerking tussen klinici en de MSSRF, o.a. door de lancering in 2010 van een web-based Wiki voor ouders. Een grotere groep patiënten maakt het mogelijk om stevigere uitspraken te doen

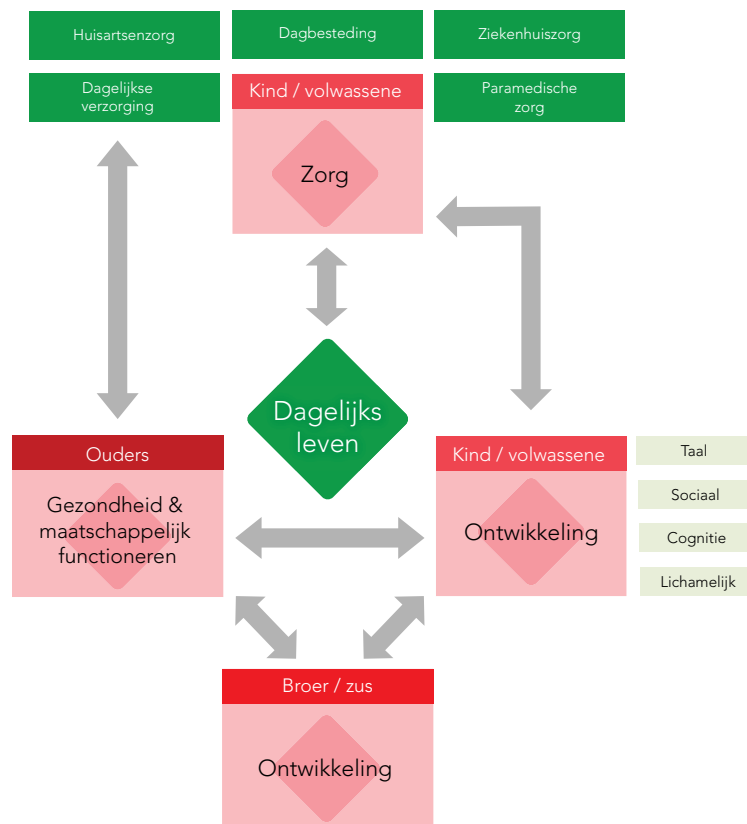
over het fenotype van het MSS en de natuurlijke geschiedenis van het syndroom [\[6\]](#).

In 2010 is een doorbraak gekomen in het onderzoek naar het MSS; In een genetische studie is gerapporteerd over mogelijke mutaties in transcriptiefactor nucleaire factor I/X (NFIX) bij het MSS [\[7\]](#) (zie [2.3](#)). Het kunnen duiden van het gen dat betrokken is bij het MSS is van groot belang voor het stellen van de diagnose en geeft aanwijzingen en hoop voor een mogelijke toekomstige behandeling van het MSS.

2.1 Beschrijving van de aandoening

Kinderen en (jong) volwassenen met het MSS hebben bijzondere uiterlijke kenmerken, zijn fysiek sterk beperkt en hebben een grote mentale ontwikkelingsachterstand. Het MSS is een chronische zich progressief ontwikkelende ziekte, waarbij complexe problemen aanwezig zijn in gezondheid en fysieke en mentale ontwikkeling. De kinderen en (jong) volwassenen zijn door het MSS in meer of mindere mate ernstig meervoudig beperkt (EMB) en dit geeft hen een grote kwetsbaarheid in hun leven. Er is voor hen 24 uur per dag persoonlijke verzorging en begeleiding nodig, naast regelmatig behandeling(en) voor de verschijnselen van het MSS. Het dagelijkse leven van kinderen en volwassenen met MSS wordt gekenmerkt door intensieve en complexe zorg, waarbij de ontwikkeling en welbevinden van het individu met MSS bepaald wordt door alle onderdelen van het zorgnetwerk en de actoren erin (professionele verzorgers en naasten). In [figuur 2](#) is schematisch weer-

Figuur 2 Schematische weergave van de interactie tussen de zorg, de naasten en het dagelijkse leven van het individu met MSS. De ontwikkeling van het kind of volwassene met MSS wordt mede beïnvloed door de kwaliteit van het dagelijkse leven en door de interactie tussen de zorg(verleners) en de naasten (ouders, broers/zussen). De gezondheid en maatschappelijk functioneren van de ouders, evenals de ontwikkeling van eventuele broers of zussen wordt mede beïnvloed door het individu met MSS.



gegeven welke elementen van de zorg en dagelijks leven van het individu met het MSS op elkaar van invloed zijn.

In onderstaande subhoofdstukken worden de kenmerken van het MSS beschreven (2.2) en de fysieke en mentale ontwikkeling van kinderen en volwassenen met MSS (2.3). Mogelijke behandelopties voor de diverse klachten en kenmerken worden in [hoofdstuk 3](#) beschreven.

2.1.1 Uiterlijke kenmerken

Opvallend zijn het hoge en prominente voorhoofd, de ondiepe oogkassen, het platte middengedeelte van het gezicht, de prominente botten van de bovenkaak en de kleine en teruggetrokken onderkaak. De neus is kort met een lage neusbrug, een omgekeerde punt en naar boven openstaande neusgaten. De verticale sleuf in de bovenlip is op jonge leeftijd lang en wordt met toename van de leeftijd korter (zie [bijlage 3](#)).

De oren staan doorgaans laag op het hoofd en hebben enkele anatomische afwijkingen (zie [2.1.2](#)). De ogen zijn groot en de oogkassen ondiep, hierdoor ontstaan de opvallend opbollende ogen welke lange wimpers hebben en een blauwachtig oogwit (zie [2.1.3](#)) [6]. De vingers en tenen zijn apart gevormd (zie [bijlage 3](#)). Alle kinderen zijn zeer licht gebouwd, hebben een geringe spiertonus en geen van de kinderen volgt de standaard groeicurve van de WHO (zie [bijlage 4](#)). Het gewicht loopt al in het eerste jaar niet synchroon met een standaard ontwikkeling en de lengte loopt naarmate de leeftijd vordert steeds meer achterop. Voor een overzicht van lengte en gewicht van kinderen met MSS verge-

leken met gegevens van kinderen uit de algemene populatie zie [bijlage 4](#).

In de loop der jaren worden de gelaatstreken meer prominent; vooral de ogen, de korte neus met de lage neusbrug en de openstaande neusgaten en de dikke, naar buiten gekeerde lippen. De mond wordt vaak open gehouden en toont de zichtbare en onregelmatig geplaatste tanden en dik tandvlees (zie [bijlage 3](#)). De tong kan groot en soms uitpuilend zijn. De jong volwassenen van beide geslachten zijn overbehaard [\[6\]](#). De kinderen hebben bijna allemaal krullend haar, ook al komt dit bij de ouders niet voor.

2.1.2 Oren

Er zijn geringe afwijkingen van het uitwendige oor en de in- en uitwendige gehoorgangen zijn erg smal. De beluchting van het middenoor is hierdoor onvoldoende en er is in veel gevallen sprake van een chronische ontsteking van het middenoor en perceptief of gemengd gehoorverlies. Bij sommige kinderen vormt zich ontstekingsvocht in de rotsbeenderen ([\[6\]](#) [bron: ar]; voor behandelopties zie [3.3.2.2](#)). Een chronische ontsteking van het oor kan effect hebben op de auditieve (gehoor) en vestibulaire (m.b.t. het evenwichtsorgaan) ontwikkeling. Deze mogelijke verschijnselen zijn tot op heden –voor zover bekend– bij de groep kinderen met het MSS niet onderzocht.

2.1.3 Ogen

De oogkassen zijn klein en daardoor lijken de ogen groot en soms uit te puilen, de sclera van de ogen is bij veel kinderen opvallend blauw gekleurd. De ogen zijn zeer overgevoelig voor licht, dit kan

een effect hebben op de oog-hand coördinatie. Een deel van de kinderen is in meer of mindere mate bijziend (hypermetropie). Loensen (strabismus) komt voor. Bij veel kinderen zijn de traanbuisjes sterk vernauwd, waardoor het traanvocht niet kan afvloeien via de neus. Zelden wordt een onderontwikkeling van de oogzenuw (septo-optische dysplasie) gezien. Een te hoge oogboldruk (glaucoom), welke veroorzaakt wordt door afwijkingen aan de binnenzijde van het oog, is bij meerdere kinderen vastgesteld, al dan niet in combinatie met septo-optische dysplasie [\[6\]](#) (voor behandelopties zie [3.3.1.1](#)). Wanneer het kind kan lopen zijn er vaak problemen met het overbruggen van de overgang naar een andere ondergrond. De oorzaak hiervan is onbekend, ouders noemen als mogelijke oorzaak bijziendheid of het niet goed kunnen zien van diepte [bron: ar]. Een ander mogelijke oorzaak kan vestibulaire (m.b.t. het evenwichtsorgaan) en proprioceptieve (zintuig waarmee informatie wordt verkregen over de stand van lichaamsdelen) ontwikkeling zijn, dit is echter tot op heden –voor zover bekend– niet onderzocht.

2.1.4 Huid en nagels

De huid is vaak droog en eczeem komt voor, vooral vanaf de puberteit. Nagels zijn dik, groeien snel, zijn vooral wat omhoog gericht en kunnen in het nagelbed groeien [bron: ar].

2.1.5 Botten, gewrichten, bindweefsel en spieren

Botgroei; dysostosis en osteoporose/arthritis

Een belangrijk fysiek kenmerk van het MSS is dysostosis; een verstoring van de normale botontwikkeling en dan vooral op het ge-

bied van de verkalking van de botten. Bij het MSS rijpen delen van de botten sneller dan bij een normale botontwikkeling; de botleeftijd lijkt hierdoor in delen van het lichaam enige jaren vooruit te lopen op de normale skeletleeftijd [6]. Op röntgenfoto's van hand en voet tussen het eerste en vijfde levensjaar is dit verschijnsel zichtbaar. De ongebruikelijke botrijping ontstaat door een gen defect op NF1X (zie 2.3). De afwijkingen ontstaan als de foetus zich in de baarmoeder ontwikkelt. Het beschadigde gen veroorzaakt een verstoorde anatomische aanleg van onder andere het hoofd/halsgebied en de ledematen en is en hiermee van grote invloed op de ademhaling, voeding en de algehele motorische en mentale ontwikkeling van het kind.

MSS is in het verleden altijd beschouwd als een voorbeeld van een syndroom met overmatige groei ([5][8]). Dit is echter niet het geval, omdat in andere delen van het skelet (bijvoorbeeld borstkas en de rug) de botleeftijd niet vooruitlopend is tussen het eerste en vijfde levensjaar. Na ongeveer het vijfde levensjaar is de vooruitlopende botleeftijd in röntgenfoto's van de handen en voeten min of meer hetzelfde als in de rest van het lichaam en het verschijnsel dysostosis verdwijnt geleidelijk. Na enige tijd kan er verminderde botdichtheid in de vorm van osteoporose zichtbaar worden. Dit verschijnsel is gerelateerd aan de abnormale botvorming in handen en voeten en komt niet bij alle kinderen met het MSS voor. De verminderde botdichtheid zorgt bij sommige kinderen voor fractures, echter niet bij alle kinderen. De reden hiervan is nog onbekend [6]. In het nekgebied komt in een enkel geval instabiliteit voor in het gebied van de atlas en de draaier ([5][9]).

Fracturen

Fracturen komen voor van de vroege kindertijd tot aan de pubertijd en soms ook op oudere leeftijd. Echter niet alle kinderen krijgen fractures. Het kan variëren van een eenmalige fractuur tot meerdere breuken achter elkaar. Deze fractures ontstonden ten gevolge van een val en ook spontaan ([6] [bron: ar]). Het is (nog) niet duidelijk waarom bij het ene kind wel fractures ontstaan en bij het andere kind niet (voor behandelopties zie 3.3.2.4).

Rug en nek; (kyfo)scoliose en stenose

De ontwikkeling van de groei is vrij normaal in de vroege kindertijd maar verandert vanaf het tiende jaar en soms eerder geleidelijk naar groei ver onder het gemiddelde (zie bijlage 4). Er lijkt geen groeispurt in de puberteit te zijn [6].

Een kyfoscoliose aan de borstkas ontstaat bij de meeste kinderen vroeg in de kindertijd en kyfoscoliose aan de rug ontstaat meestal gedurende de pubertijd, maar soms ook eerder. Een ernstige verkromming kan zich binnen een paar maanden ontwikkelen en tegen de pubertijdsfase verergert de verkromming vaak snel. Bij sommige kinderen zijn de complicaties aan de organen die hierbij optreden reden van overlijden in de puberleeftijd [bron: ar]. Vanwege de osteoporose kan de gewone behandeling van een kyfoscoliose niet goed mogelijk zijn. Cervicale wervelkolomstenose is een veel voorkomend verschijnsel [6] (zie 2.1.8).

Craniosynostose

Bij craniosynostose groeien één of meer schedelnaden in de eerste levensjaren te vroeg dicht. Het is gezien bij sommige kinderen met het MSS ([6][9][10][11][8]); voor behandelopties zie 3.3.2.4).

Bindweefsel, spieren en gewrichten

Alle kinderen zijn licht van bouw en hebben een verminderde spiermassa, maar wel spierkracht bij voldoende beweging. Bindweefsel en spieren zijn slap (hypotoon) en soepel. De gewrichten zijn ruim bewegelijk, maar milde contracturen in gewrichten en een hoge spierspanning komen ook voor, vooral als de kinderen ouder worden. Bij veel kinderen is de heupkop niet goed in de heupkom geplaatst. Het wisselt per individu of dit pijnklachten geeft en/of osteoartritis ontstaat. Vanaf de jong volwassen leeftijd komt heupslijtage met pijnklachten door osteoartritis voor [6] (voor behandelopties zie 3.3.2.4).

De grove en fijne motorische ontwikkeling is bij de meeste kinderen sterk vertraagd en de standaard motorische mijlpalen worden niet gehaald. Veel kinderen leren niet lopen, spreken of zelfstandig eten. Het niet op gang komen van de taalontwikkeling is zeer waarschijnlijk voor een klein deel te wijten aan afwijkingen van de larynx en de afwijkende gezichtsanatomie [6] en nog het meest vanwege de ernstig meervoudige beperking (voor behandelopties zie 3.3.1.3 en 3.3.2.5).

Gebit

Het gebit ontwikkelt zich volgens een normaal patroon, de kaak is echter vaak te klein en er is soms sprake van tandvleeshyperplasie (voor behandelopties zie 3.3.2.4).

Voeten

Bijna ieder kind met MSS heeft platvoeten, de tenen hebben een extra lobje aan de onderzijde en de nagels zijn dik (zie bijlage 3). De kinderen hebben vaak zeer gevoelige voeten en een afwijkende nagelgroei (voor behandelopties zie 3.3.2.4).

Handen

Het eerste en tweede vingerkootje is bij alle vingers en duim verbreed en het derde kootje is smal (zie bijlage 3). Sommige kinderen hebben omgekeerde gewrichten in de duim en/of bewegingsbeperkingen in de vingers. De meeste kinderen hebben gevoelige handen en houden vaak niet van aanraking van hun handen [bron: ar] (voor behandelopties zie 3.3.2.4).

2.1.6 Ademhaling

Luchtwegobstructie

De ernstige ademhalingsproblemen zijn een gevolg van een combinatie van verschijnselen van de bovenste luchtweg obstructie. De obstructie is secundair aan de gecombineerde afwijkingen in de craniofaciale anatomie, waarbij een kleine (micrognathie) en terugwijkende onderkaak (retrognathie), een onderontwikkeld middengezicht, met een lage neusbrug en dichte of smalle choanen, en het naar voren geplaatst strottenhoofd doorgang van de

luchtweg (sterk) vermindert [6] bron: ar]. Ook komt een strottenhoofd met verminderde stevigheid (laryngomalacie) voor en een onderontwikkeld strotklepje. Het verhemelte is vaak hoog en de tong vaak slap en dikker dan gewoonlijk [6]. Hypotonie (zie 2.1.8) kan in combinatie met de genoemde anatomische afwijkingen aan de luchtwegen coördinatiestoornissen, met name op het gebied van slikken veroorzaken. Een (verslik)pneumonie is een belangrijke doodsoorzaak in de eerste drie levensjaren.

Door één of meerdere bovengenoemde verschijnselen kan het kind na de geboorte vaak niet goed ademen. Een enkel geval van het MSS zonder luchtwegobstructie is beschreven [12]. De luchtwegobstructie kan minder prominent aanwezig zijn, of zich later voordoen [6]. Het kind vertoont, afhankelijk van de ernst van de obstructie, een sterk hoorbare en belemmerde in- en uitademing, snurken, stoppen of stokken van de ademhaling, intrekkingen bij de borstkas, neusvleugelen, een verhoogde hartslag en cyanose. De zuurstofsaturatie is vaak lager dan de normaalwaarde, of laat frequent dalen zien, en het koolzuurgasgehalte is in de bloedgaswaarden (sterk) verhoogd (hypoventilatie). Het energieniveau van het kind is in dit geval laag met sufheid en gebrek aan eetlust (voor behandelopties zie 3.3.1.3).

Sterfgevallen

Een luchtwegobstructie, obstructief slaap apneu syndroom (OSAS), aspiratie en de complicaties hiervan (bijvoorbeeld algemene infecties, of een verslikpneumonie) kunnen de oorzaak zijn van sterfgevallen onder jonge kinderen met het MSS onder het derde levensjaar ([5][12][13][8]). Ook als kinderen ouder zijn komt

overlijden ten gevolge van (verslik)pneumonie voor, naast het overlijden door andere infecties of een afsluiting in het ruggenmergkanaal[bron: ar].

APNEU en ALTE

Tijdens de waak en slaap komen bij sommige kinderen niet verklaarbare ademstilstanden voor. Soms in combinatie met kleurverandering van het kind, verlaagde spierspanning en kokhalzen en verstikkingsverschijnselen (ALTE^a) [bron: ar]. Dit geeft grote schrik bij de ouders/ verzorgers. De houding van het kind is zeker in de babytijd zeer belangrijk; de luchtweg kan door bijvoorbeeld rugligging en een terugzakkende tong afgesloten worden (voor behandelopties zie 3.3.2.5).

Infecties

De kinderen bevinden zich gedurende de eerste weken tot soms maanden op afdelingen in ziekenhuizen waar veel infecties voorkomen. Hierdoor komen de kinderen in aanraking met vele virussen en bacteriën en infecties treden hierdoor sneller op. De infecties en de behandelingen hiervoor zijn mede bepalend voor de gezondheidstoestand van het kind en het eventueel optreden van bijeffecten en bijwerkingen. Vanwege een open mond ademhaling is het risico op infecties groter. Bij luchtweginfecties ontstaan vaak vergrote neus- en keelamandelen, deze kunnen de obstructie van de ademhaling veroorzaken en verergeren (voor behandelopties zie 3.3.1.3 en 3.3.2.5). Longontsteking vanwege verslikken komt voor en is een belangrijke doodsoorzaak voor kinderen onder de drie jaar.

2.1.7 Voeding

Bijna alle baby's met het MSS hebben (ernstige) problemen met voedselinname via de mond [bron: ar]. Hypotonie, de afwijkende craniofaciale anatomie en/of de invasieve behandeling van de luchtwegproblemen spelen hierin een rol [6]. De zuigreflex is veelal zwak of verdwenen na langdurige intubatie en er is vaak afweer van voedsel in de mond [bron: ar]. Bij een enkel kind komt ernstige reflux voor ([bron: ar] [6]) (voor behandelopties zie 3.3.1.4 en 3.3.2.6). Aspiratie van voeding komt voor en soms met ernstige gevolgen. Het is niet exact duidelijk wat de oorzaak is van de aspiratie, mogelijk wordt het, net als bij kinderen met spierziekten, veroorzaakt door de hypotonie, waarbij residu van voeding achterblijft in de keelholte en er na het slikken meer risico is op aspiratie [14].

Aan een kind met een zwakke zuigreflex kan heel kleine hoeveelheden fingerfeeding (voeding met behulp van een Finger Feeder) gegeven worden. Het voordeel hiervan is dat afgekolfde moedermelk via de mond gegeven kan worden, ouders hebben de gelegenheid rond voeding hun kind een positieve ervaring te geven en kinderen doen ervaring op met voeding in de mond. Dit kan alleen als er sprake is van een voldoende veilige slik, die in deze periode beoordeeld kan worden door het luisteren met een stethoscoop naar de slik (cervicale auscultatie).

Indien de slik niet veilig is kan de pre logopedist meedenken bij het aanbieden van positieve ervaringen (liefst door ouders) in het mondgebied in deze periode.

2.1.8 Neurologische kenmerken

Hypotonie

Kinderen met het MSS zijn hypotoon in het rompgebied en er is hypertonie in de periferie; ze zijn hierdoor slap in hun hele lichaam en hebben daarbij stevige diepe peesreflexen in ledematen. Dit blijft onveranderlijk gedurende hun leven. Na de geboorte is de houding van het kind opvallend en anders dan de normale houding van een gezonde baby. Een baby met MSS ligt zelden of nooit met samengevouwen armen, handen of benen (gelijkend op de foetus-houding), maar ligt meestal op buik, zij of rug met de ledematen slap naast het slappe lichaam [bron: ar]. De belangrijkste oorzaken voor deze houding lijken hypotonie en de benodigde ruimte voor de ademhaling te zijn. Door onvoldoende controle over de spieren van de mond en de afwijkende gezichtsanatomie kwijlen veel kinderen. Tevens is er risico op aspiratie bij het voeden (zie ook 2.1.7). De meeste kinderen kunnen hun mond niet goed sluiten en in combinatie met de niet goed doorgankelijke neus hebben zij voortdurend hun mond open [6], (voor behandelopties zie 3.3.1.5, 3.3.2.7 en 3.4.3). Bij een aantal kinderen beginnen problemen met slikken al in de baarmoeder, wat tot uiting komt in teveel vruchtwater in het laatste trimester van de zwangerschap (polyhydramnion), dit verschijnsel in de het MSS waargenomen [10][15][16], de kinderen slikken in dit geval te weinig.

Reflexen

Reflexen als zuig- en grijpreflex ontwikkelen zich langzaam, en de zuigreflex is soms zwak, of verdwijnt na langdurige intubatie. Er zijn stevige, diepe peesreflexen, welke niet progressief lijken te zijn [6].

Stenose

Cervicale wervelkolom stenose (vernauwing) en compressie (samendrukking) van het ruggenmergkanaal komt voor. Stenose aan de wervelkolom komt vaak voor zonder uitvalsverschijnselen te geven. Soms komt spasticiteit en tetraparese voor ten gevolge van compressie van de medulla (verlengde merg) en de cervicale wervelkolom [9] (voor behandelopties zie 3.3.2.4 en 3.3.2.7).

Hersenen

Met behulp van neuroradiologische beeldvorming is gebleken dat bij sommige kinderen een aantal structurele afwijkingen in de hersenen, zoals een ontbrekende of onderontwikkelde hersenbalk (corpus callosum agenesie of hypoplasie), of een te hoge druk in de hersenen (hydrocefalie) aanwezig is [6]. Voor zover bekend is in twee gevallen bij een kind hydrocephalus gediagnosticeerd [bron: ar] (voor behandelopties zie 3.3.1.5). Andere aangeboren afwijkingen aan de hersenhelften komen ook voor, zoals Pachygyria en Polymicrogyria. Bij Pachygyria is er sprake van een abnormale migratie van zenuwcellen in de hersenen en in het centrale zenuwstelsel er zijn er weinig windingen op de hersenen en deze zijn breed en plat. Bij Polymicrogyria zijn er teveel, maar te kleine windingen (gyri) van de hersenen. Symptomen die voorkomen bij deze hersenafwijkingen zijn; hypotonie, epileptische aanvallen, reflux, kwijlen, voedingsproblemen, scoliose, slaapproblemen en gedragsproblemen. In een enkel geval is er een ontbrekend tussenschot tussen de hersenkamers (septo-optische dysplasie)[6].

Aanvallen

Bij een enkel kind zijn aanvallen in de vroege kindertijd waargenomen, meestal zonder dat dit direct aangeduid kan worden als epilepsie. Bij een enkel kind is echter sprake van een conditie met regelmatige aanvallen welke gediagnosticeerd wordt als epilepsie [bron: ar], (voor behandelopties zie 3.3.2.7).

Slapen

Veel kinderen met het MSS slapen onrustig, zowel bij het in- als doorslapen zijn er problemen (voor behandelopties zie 3.3.2.7). OSAS kan een oorzaak zijn van onrustig slapen [bron: ar].

Zindelijkheid

De meeste kinderen met het MSS zijn hun hele leven incontinent van urine en ontlasting. Sommige kinderen zijn hierin echter gedragstherapeutisch te trainen (voor behandelopties zie 3.3.2.7).

2.1.9 Andere kenmerken

Een verworven vernauwing van de maagpoortier (hypertrofische pylorusstenose) is bij een klein aantal kinderen gezien. Een navelbreuk en hartproblemen komen voor [6]. Een waternier (hydronefrose) is bij een aantal gevallen beschreven [17]. Overbehaarigheid (hypertrichose) komt in meer of mindere mate bij alle kinderen voor en bij één kind heeft zich op jonge leeftijd een haarnestcyste ontwikkeld [bron: ar]. Een Wilms tumor is bij één kind ontstaan, echter bij geen van de andere onderzochte kinderen met het MSS is tot nu toe een kwaadaardige tumor ontdekt [6].

2.2 Fysieke en mentale ontwikkeling

In de eerste levensjaren zijn er aspecten van een complexe problematiek te onderscheiden bij kinderen met het MSS. Zij vertonen matige en ernstige tot zeer ernstige achterstanden op het gebied van cognitie, sociaal emotioneel functioneren en adaptief functioneren: de ontwikkeling op al deze gebieden is vertraagd en verstoord. De fysieke en mentale stoornissen interfereren met elkaar, dit is bepalend voor de complexiteit van de individuele beperkingen bij het MSS. De kinderen en (jong) volwassenen zijn allen door het MSS ernstig of zeer ernstig meervoudig beperkt.

2.2.1 Zintuiglijke ontwikkeling

Uit algemeen onderzoek naar het functioneren van kinderen met EMB komt naar voren dat er een aantal gemeenschappelijke kenmerken zijn; zij vertonen grote problemen in het zintuiglijke informatieverwerkingssysteem en een schommelend alertheidsniveau. Sommige zintuiginformatie lijkt niet of nauwelijks binnen te komen, terwijl andere zintuiginformatie juist een heftige reactie oproepen. Het tempo van informatieverwerking ligt over het algemeen laag. Een juiste alertheid is van belang om informatie goed te verwerken, bij een hoge alertheid is er de neiging tot vechten, vluchten of bevriezen en bij een te lage alertheid krijgt het kind geen impuls om te reageren. Alertheid is een belangrijke voorwaarde voor het leren van nieuwe dingen en ontwikkeling [18][19]. Deze gemeenschappelijke kenmerken zien we ook bij kinderen met het MSS, de werking van het zintuiglijk informatie verwerkingssysteem is duidelijk anders en vaak verstoord. Het alertheidsniveau verschilt bij de kinde-

ren en tussen de kinderen onderling [bron: ar]. Het ontwikkelingsniveau van de kinderen speelt hier een rol.

Kinderen met het MSS hebben verschijnselen aan met name ogen, oren en handen en de zintuiglijke ontwikkeling wordt beïnvloed door de ernstig meervoudige beperking. De zintuiglijke ontwikkeling is bij alle kinderen vertraagd en verstoord, hetzij door het niet goed functioneren van een zintuig (bijvoorbeeld ogen door glaucoom, of evenwichtsverstoring door oorproblemen), door de ernstig meervoudig beperking of een angststoornis zoals PTSS, of een combinatie van deze factoren.

Bij veel kinderen is het zicht of het gehoor in meer of mindere mate verstoord. De kinderen kunnen wel horen, zien, voelen, ruiken en proeven, maar de verwerking van de zintuiglijke informatie lijkt anders dan normaal te verlopen [bron: ar]. We beschrijven hier wat er is waargenomen; er is vaak sprake van een tactiele over- of onder gevoeligheid. De fase van het voorwerpen in de mond stoppen duurt veel langer dan normaal, vooral bij de kinderen die blijvend op een laag ontwikkelingsniveau functioneren [bron: ar]. De kinderen zijn zeer gevoelig voor aanraking, zowel in het zelf aanraken van mensen en dingen in hun omgeving als in aangeraakt worden door anderen en dan met name aan handen en voeten, er lijkt sprake van tactiele afweer [bron: ar]. De kinderen kunnen repetitieve bewegingen tonen en zijn, wanneer zij op laag ontwikkelingsniveau functioneren, vaak sterk gehecht aan één bepaald stuk speelgoed dat hen veiligheid lijkt te bieden. Dit lijkt vooral aantrekkelijk bij de kinderen met een sterk verminderd gehoor en zicht en/of een ernstige mentale beperking [20].

2.2.2 Cognitieve ontwikkeling

Binnen de groep kinderen met het MSS is een groot verschil in de cognitieve ontwikkeling te zien [bron: ar] [20]. De kinderen zijn allen ernstig verstandelijk beperkt, en hebben verstoring in de zintuiglijke informatieverwerking. De cognitieve ontwikkeling wordt sterk beïnvloed door de problemen in de motorische ontwikkeling en de problemen in de zintuiglijke informatieverwerking. In het onderzoek [20] naar ontwikkeling en gedrag, waarbij de kalenderleeftijd tussen de 32 en 181 maanden was, bleken de kinderen op de mentale schaal op een ontwikkelingsleeftijd tussen de 7 en 31 maanden te functioneren en op de motorische schaal tussen 2,5 en 38 maanden.

De kinderen zijn nieuwsgierig en in staat tot het imiteren van eenvoudige handelingen. Een goed geheugen en het vermogen om gebruik te maken van visuele prikkels maken dat sommige kinderen 'leerbaar' zijn tot het ontwikkelingsniveau van een 3 jarige (voor behandelopties zie 3.4).

Het is belangrijk de tekorten in de zintuiglijke informatieverwerking te onderzoeken en een profiel van de zintuiglijke informatieverwerking op te stellen en op basis hiervan de mogelijkheden tot ontwikkeling van het individuele kind te onderzoeken en te stimuleren. De kinderen hebben een grotere passieve dan actieve woordenschat en communiceren met hun hele lichaam, met name met handen en vingers. Uitsluitend de nadruk leggen op cognitief ontwikkelen doet deze kinderen tekort. Volgens ouders en betrokkenen leren de kinderen niet zozeer door hun (beperkte) denkvermogen, maar meer door contact en ervaring

met de wereld om hen heen. Het is van belang dat de omgeving aansluit bij de communicatie mogelijkheden van het kind. Veiligheid, communicatie en onderzoek naar de mogelijkheden van het kind liggen aan de basis voor een (beperkte) cognitieve ontwikkeling.

2.2.3 Motorische ontwikkeling

De ontwikkeling van de totale motoriek is bij het MSS sterk vertraagd. Hypotonie lijkt hierin een belangrijke neurologische oorzaak. Hoofd ophouden, omrollen, kruipen, zitten, staan en lopen ontwikkelen zich niet als vanzelfsprekend en de kinderen zijn vaak langdurig of levenslang sterk beperkt in hun mobiliteit. De oog-hand-coördinatie ontwikkelt vertraagd, maar komt uiteindelijk wel tot stand. Het verschilt sterk per individu hoe de motoriek zich ontwikkelt; bij de grof motorische ontwikkeling zijn er grote verschillen tussen de kinderen waargenomen, sommige kinderen kunnen leren lopen met en/of zonder looprek, leren fietsen en bij anderen lukt dit niet en zijn de kinderen afhankelijk van hulpmiddelen [bron: ar]. De speekselcontrole is bij de meeste kinderen sterk verminderd en de kinderen kwijlen veel. Dit is zeer waarschijnlijk sterk gerelateerd aan de beperking in motorische activiteiten en motorische ontwikkeling.⁶

Kinderen met het MSS zijn nieuwsgierig en houden van bewegen; zij hebben echter altijd stimulans en begeleiding van mensen in hun omgeving nodig om zowel de grof als fijn motorische vaardigheden te ontwikkelen en de wereld om zich heen te ontdekken. Door de beperkte lichamelijke- en motorische ontwikkeling, wordt de bewegingsvrijheid van het kind beperkt en is het

kind niet als vanzelfsprekend in staat om steeds meer van de wereld om zich heen te verkennen (voor behandelopties zie [3.4.4](#)).

2.2.4 Sociaal-emotionele ontwikkeling, interactie en gedrag

Binnen de groep kinderen met het MSS zijn verschillen in sociaal emotionele ontwikkeling waarneembaar, daarnaast zijn er diverse gemeenschappelijke kenmerken in communicatie, sociale interacties en gedrag. De kinderen uiten zich overwegend vriendelijk en zijn vasthoudend, overwegend vrolijk en houden van contact. De kinderen herkennen hun ouders en verzorgers, maken graag fysiek contact en zijn in staat genegenheid te tonen aan vertrouwde personen en maken meestal ook graag contact met anderen dan bekenden. De kinderen zijn in staat gedrag van anderen in zich op te nemen en te kopiëren en houden erg van het 'gewone' dagelijkse leven, waarin een vast ritme aanwezig is (voor behandelopties zie [3.7](#)).

Communicatie

Er is sprake van tekorten in de communicatie en de sociale communicatie over en weer. Dit uit zich bij veel kinderen met het MSS in gebrek aan wederkerige sociale communicatieve vaardigheden, een beperkt denkbeeldig spelen en het optreden van stereotiepe, repetitieve gedragingen [\[20\]](#). De ernstige vertragingen in de ontwikkeling van de spraak/taal, sociale vaardigheden en niveaus van communicatieve en adaptieve functioneren kunnen in overeenstemming zijn met symptomen van autisme. Het sociaal functioneren van kinderen met het MSS is echter een relatieve sterkte ten opzichte van deze bevinding in het verrichte onderzoek naar gedrag in MSS [\[20\]](#) (voor behandelopties zie [3.4.4](#)).

Gedrag

De kinderen zijn voornamelijk meegaand en kunnen onderdeel zijn van gezin en een passende groep. Veel voorkomend gedrag bij het MSS is inflexibiliteit met of zonder driftbuien, repetitieve en stereotiepe spel en beperkt fantasierijk spel [\[20\]](#). Problemen binnen één van de ontwikkelingsgebieden heeft direct invloed op de andere ontwikkelingsgebieden. Daarom is het belangrijk om problemen binnen de (mentale) ontwikkeling vroegtijdig te signaleren en gebruik te maken van passende diagnostische instrumenten [\[1\]](#) en aansluitende behandelingen (voor behandelopties zie [3.4](#)).

2.3 Oorzaak en erfelijkheid

Oorzaak

In een recente genetische studie is gerapporteerd over mogelijke mutaties in transcriptiefactor nucleaire factor I/X (NFI-X) bij het MSS [\[7\]](#). De specifieke functie van NFI-X is nog onduidelijk, maar het NFI-X gen speelt in ieder geval een belangrijke rol in de menselijke ontwikkeling van de hersenen en bij de ontwikkeling van het skelet; het proces van de vorming van het skelet in de embryonale fase van de foetus. Bij negen kinderen, met het MSS, is de mutatie in het NFI-X gen in dezelfde studie ook daadwerkelijk gevonden. In de studie werd aangetoond dat NFI-X mutaties leiden tot verschillende fenotypes, afhankelijk van de impact van de mutatie. In een muismodel met afwijkingen op het NFI-X gen blijkt dat deze muizen geen gewichtstoename hebben, vervormingen van de wervelkolom vertonen en er een verminderde botmineralisatie is.

In een vervolgstudie is in het genetisch materiaal van alle kinderen die zijn aangemeld voor onderzoek naar het MSS een afwijking op het NFIX gen aangetoond [21]. De impact van de mutatie is verschillend, maar hoe dit exact zijn uitwerking heeft op het fenotype is (nog) niet bekend.

Erfelijkheid

Het MSS is een genetische bepaalde aandoening die voorkomt in zowel mannelijke als vrouwelijke zuigelingen (zie ook generiek thema *Erfelijkheid bij zeldzame aandoeningen*). Alle concrete gevallen van het syndroom hebben zich sporadisch voorgedaan, d.w.z. het kind met MSS was de eerste in de familie met de aandoening. Bij alle gevallen was geen sprake van verwantschap van ouders, of hogere leeftijd bij conceptie in vergelijking met concepties in de algemene bevolking. De geslachtsverhouding van gemelde gevallen is ongeveer gelijk, problemen met vruchtbaarheid en/of miskramen van de ouder(s) komen niet vaker voor dan in de algemene bevolking [6].

2.4 Incidentie en prevalentie

Het syndroom komt bijna overal ter wereld voor ([6][bron: ar]). Bij de MSSRF worden steeds vaker jonge kinderen aangemeld, dit wordt zeer waarschijnlijk veroorzaakt doordat de diagnose sneller dan voorheen wordt gesteld en de ouders zelf contact kunnen maken met de Stichting via het internet. De prevalentie is ongeveer 1 op de 4 miljoen en valt hierdoor in de categorie ultra-zeldzame aandoeningen die 1 op de 2 miljoen voorkomen [22].

2.5 Zorgfases

Bij het MSS is een duidelijk onderscheid te maken tussen een periode vlak na de geboorte, dat gekenmerkt wordt door een acute, vaak levensbedreigende situatie. In deze fase wordt de toestand van de zuigeling gestabiliseerd en is het kind opgenomen in het ziekenhuis. Daarna volgt de chronische fase van de aandoening (zie [figuur 3](#)), waarin het kind thuis verblijft en regelmatig behandelingen krijgt in het ziekenhuis.

De acute zorgfase van het MSS begint bij de geboorte en duurt – afhankelijk van de gezondheidstoestand van de pasgeborene – enkele dagen tot weken/maanden. Het eindpunt van de acute fase is het ontslag na de eerste postnatale ziekenhuisopname. De chronische fase van de zorg begint bij het ontslag van de 1e postnatale opname en duurt levenslang. In de chronische fase komen de orgaanspecifieke complicaties en de ontwikkelingsproblemen tot uiting.

In [hoofdstuk 3](#) wordt de ziektespecifieke zorg op grond van deze indeling beschreven (zie [3.0](#) inleiding, [3.3.1](#) en [3.3.2](#)). In [hoofdstuk 5](#) worden de zorg organisatorische aspecten in beide zorgfases beschreven.

Figuur 3 Indeling van de zorg voor een individu met MSS op grond van zorgbehoefte en kenmerken van de aandoening.

Acute zorgfase	Chronische zorgfase
Postnatale periode in ziekenhuis	Orgaan-specifieke complicaties Cognitieve en gedragsproblemen

2.6 Ziektelast en psychosociale gevolgen

De ziektelast voor een patiënt met het MSS wordt bepaald door zijn of haar gehele gezondheidstoestand, waarbij de ziekte, de klachten, de beperkingen en kwaliteit van leven van het kind/de jong volwassene centraal staan. De uiting van alle voorkomende gezondheidsproblemen en beperkingen bij het syndroom en de veranderlijkheid van deze problemen en beperkingen gedurende het leven zijn bepalend voor de ziektelast voor iedere individueel kind met MSS. Ziektelast wordt ook door de ouders/verzorgers ervaren en is vaak, maar niet noodzakelijkerwijs evenredig met de ernst van de klachten van hun kind met MSS. In deze zorgstandaard classificeren we niet de ziektelast bij het MSS, maar geven we aan of de ziektelast gemiddeld groter of kleiner is binnen de acute en de chronische zorgfase.

Uit observatie en de achterbanraadpleging blijkt dat de kinderen met MSS met veel veerkracht omgaan met de behandelingen en beperkingen, zeker zolang ze pijnvrij zijn. De ingrijpende behandelingen laten echter bij ieder kind hun sporen na en dragen bij aan de ziektelast (zie voor behandelopties [3.4.4](#) en [3.4.5](#)).

2.6.1 Ziektelast in de acute fase

In de acute fase is spoedeisende specialistische zorg nodig. De kinderen verblijven vaak weken tot maanden in het ziekenhuis en dit geeft een hoge ziektelast. In de acute fase zijn de fysieke beperkingen die de ziektelast veroorzaken, vooral aanwezig bij ademhaling, infecties, voeding en psychosociaal welbevinden. Door de kenmerken van het MSS en de invasieve behandelingen

neemt de ziektelast met de tijd toe bij zowel het kind als de ouders.

Ademhaling

Ziektelast ontstaat na de geboorte door een ernstige obstructie van de bovenste luchtwegen en een acuut levensbedreigende situatie. De ernst van de obstructie bepaalt welke behandeling wordt ingezet (zie voor behandelopties [3.3.1.3](#) en [3.3.2.5](#)). Door een beademingstube, beademingsapparatuur, sonde, infuus of centrale lijn worden de kinderen in deze fase beperkt in het zich (laten) bewegen en het dicht bij de ouders zijn.

Infectieziekten

In de acute fase is het kind erg vatbaar voor infecties mede door de luchtwegobstructie en een eventuele beademing. Infecties geven een hoge ziektelast, omdat deze veel invloed hebben op de complete gezondheid- en voedingstoestand. Infecties lijken, naast de ademhaling- en voedingsproblemen één van de belangrijkste oorzaken van het niet gedijen van deze kinderen ('failure to thrive'),⁷ (zie voor behandelopties [3.3.1.3](#) en [3.3.2.5](#)).

Voeding

Het oraal voeden van het kind is door de afwijkende anatomie en de hypotonie meestal niet mogelijk meteen na de geboorte. Het niet zelf voeding tot zich kunnen nemen geeft ziektelast, niet alleen omdat de baby geen invloed heeft op de voeding die wordt aangeboden, maar ook omdat een natuurlijk contactmoment tussen ouder en kind verstoord is (zie voor behandelopties [2.7.3](#) en [3.4.5](#)).

2.6.2 Ziektelast in de chronische fase

In de chronische fase verblijven de kinderen meestal in thuis. De invasieve behandelingen zijn na de ziekenhuisopname veelal ook in de thuissituatie nodig en geven een hoge tot matige ziektelast. Vaak worden de kinderen in de chronische fase voor kortere of langere perioden opgenomen in het ziekenhuis in verband met operaties, infecties en/of complicaties als gevolg van de kenmerken van MSS. De ziektelast wordt in deze fase vooral bepaald door de problemen bij en de behandelingen voor ademhaling, voeding, infecties en de steeds meer prominente fysieke beperkingen, complicaties, verstoord psychosociaal welbevinden en een verstoorde sociaal emotionele ontwikkeling (zie [2.6.3](#), [3.3.2](#) en [3.4](#)).

Ademhaling

De luchtwegobstructie is bij de meeste kinderen nog steeds aanwezig, echter komt het voor dat door behandelingen van de obstructie de kinderen zonder hulpmiddelen kunnen ademen. Deze behandelingen brengen ziektelast met zich mee, maar door de resultaten van de behandelingen vermindert ook de ziektelast. Het blijft ook in deze fase belangrijk de ademhalingsobstructie goed te monitoren. Een obstructief slaap apneu syndroom (OSAS) tijdens de slaap kan in de chronische fase voorkomen zonder dat men dit goed in de gaten heeft. Belangrijke verschijnselen zijn; onrustige slaap, geen eetlust in de ochtend, gedragsproblemen en snurken (zie [3.3.2.5](#)).

Infectieziekten

Infecties spelen zich vooral af in het KNO-gebied en geven ziektelast door benauwdheid, behandeling met antibiotica en het verwijderen van neus- (frequent) en keelamandelen. Naarmate de kinderen ouder worden nemen de infecties af (zie [3.3.2.5](#)).

Voeding

De ziektelast rondom de voeding in de chronische fase is per kind verschillend. Een deel van de kinderen leert gaandeweg wel voeding via de mond op te nemen. Deze kinderen eten vaak veel en graag, echter zonder sterk in gewicht toe te nemen. Een ander deel van de kinderen neemt via de mond echter niet voldoende voeding en vocht tot zich en worden om de ziektelast van een neussonde te verminderen, gevoed via een Pegsonde. Wanneer de Pegsonde met Mic-key button goed is aangelegd geeft deze weinig ziektelast (zie [3.3.2.6](#)).

De tong kan soms groot en uitpuilend zijn en in de weg zitten bij het eten, het kwijlen is dan vaak ook ernstig en frequent [bron: ar].

Fysieke beperkingen

De vertraagde motorische ontwikkeling komt in de chronische fase tot uiting en is hiermee een toename van de ziektelast. De kinderen gaan niet of veel later lopen dan standaard het geval is (4-6 jaar). Scoliose, kyfose, problemen met gewrichten, fracturen en een afwijkende voetstand met platvoeten geven bewegingsbeperkingen en hierdoor ziektelast.

Het fysiek progressief invaliderende karakter van het MSS is bepalend voor de ziektelast vanaf ongeveer het tiende levensjaar; de motorische lichaamsfuncties nemen in deze fase langzaam af en de schade door de botstofwisselingsstoornis komt meer tot uiting. Fracturen en behandelingen zijn mede bepalend voor de ziektelast.

2.6.3 Psychosociale gevolgen van het MSS voor kind en ouders

Geboren zijn en leven met het MSS betekent leven met een continue aanwezigheid van beperkingen op zowel fysiek als mentaal en psychosociaal gebied, zowel in de acute als de chronische fase. De psychosociale gevolgen van MSS voor de kinderen laten zich moeilijk objectief meten, vanwege het ontwikkelingsniveau van de kinderen. Onderzoek is echter wel mogelijk met behulp van de juiste diagnostische instrumenten [\[1\]](#).

Kind

De normale ontwikkeling van een kind met het MSS wordt door de intensieve zorg in de eerste weken tot maanden mede beïnvloed [\[20\]](#). Het kind heeft in de acute fase geen vanzelfsprekend en voortdurend contact met de ouders, zoals in een thuissituatie normaliter wel het geval is. Zowel in de acute als in de chronische fase is, door (langdurige) ziekenhuisopname(s) en invasieve behandelingen, sprake van een verhoogd risico op een post traumatisch stress syndroom (PTSS) bij zowel ouders als kind. Dit verschijnsel geeft als het zich voordoet, een hoge ziektelast [\[23\]](#). Veel kinderen in de chronische fase zijn erg angstig zijn voor ziekenhuisbezoek en behandelingen [bron: ar].

De matige tot ernstige mentale achterstand met weinig of geen spraak heeft als gevolg dat de ontwikkeling van de kinderen steeds verder achterop raakt in vergelijking met leeftijdsgenoten. De cognitieve en sociaal emotionele ontwikkeling wordt door de mentale achterstand beïnvloed (zie [2.3](#) en [3.4.4](#)). De kinderen lijken hiervan niet veel ziektelast te ondervinden, voor de ouders is dit echter wel het geval [bron: ar].

Ouders

Voor de ouders is de acute fase een zeer stressvolle tijd. De geboorte van een kind dat anders is en zich vaak in een levensbedreigende situatie bevindt, naast het langdurige en vaak terugkerende verblijf in het ziekenhuis, geeft hen vaak een gevoel van controleverlies en hieruit voortvloeiende machteloosheid. Hieruit ontstaat voor hen een hoger risico op het ontwikkelen van PTSS. Voor het kind is het belangrijk dat de ouders geen PTSS ontwikkelen; dat vermindert de kans dat het kind het krijgt [\[23\]](#).

Voor de ouders betekent het krijgen van een kind met het MSS dat hun leven ingrijpend verandert. Het MSS heeft voor hen invloed op hun hele bestaan, zoals op leefsituatie, dagritme, psychisch welbevinden, de partnerrelatie, eventuele andere kinderen, de psychosociale omgeving, werk en maatschappelijke positie en participatie (zie [3.5](#) en [figuur 2](#)). De ouders worden plotseling geconfronteerd met de medische verzorging van hun kind in de thuissituatie. In gezinnen met meerdere kinderen is het kind volledig onderdeel van het gezin, ondanks alle beperkingen.

De ziektelast is in de acute- en de chronische fase voor de ouders groot, er wordt een groot beroep gedaan op het psychisch draagvermogen van de ouders om goed om te kunnen gaan met deze bijzondere situatie. Informatievoorziening aan en ondersteuning van de ouders door professionals, in zowel de acute- als de chronische fase is mede daarom van groot belang (zie [3.4.5](#) en [5.0](#)).

3 Ziektespecifieke zorg

Dit hoofdstuk gaat over welke zorg nodig, adequaat en specifiek is voor het MSS, in de acute en de chronische fase (zie [2.5](#)). Het MSS belemmert patiënten langdurig in hun dagelijks leven, de kinderen hebben continue toezicht en zorg nodig van hun omgeving. Een essentieel onderdeel van de ziekte specifieke zorg is het geven van informatie en begeleiding aan ouders van een kind dat wordt geboren met het MSS.

Richtlijnen

De zorg voor kinderen met MSS is niet vastgelegd in een (multidisciplinaire) richtlijn. In de praktijk wordt de zorg bepaald op basis van de zich aandienende en de te verwachten verschijnselen. Ieder kind met het MSS heeft sterke overeenkomsten in de fysieke kenmerken en mentale ontwikkeling met de andere kinderen en er zijn onderlinge verschillen. We beschrijven de zorg met behulp van bestaande symptoomspecifieke richtlijnen en geven aan welke behandeling zorgspecifiek is bij de verschijnselen en complicaties van het MSS. In de afgelopen 40 jaar is ervaring opgedaan in de behandeling van kinderen met het MSS, in deze zorgstandaard putten we voor behandeling, begeleiding en revalidatie uit deze ervaring van artsen en ouders. In deze zorgstandaard worden richtlijnen voor behandeling en zorg voor ernstig meervoudig beperkte kinderen gehanteerd, omdat het MSS aan de meeste kinderen ernstig meervoudige beperkingen geeft en behandeling en zorg voor mensen met een EMB het

meest aansluiten bij het ontwikkelingsniveau en de verschijnselen.

Acute fase: inleiding

Voor een kind dat wordt geboren met MSS, is acute adequate zorg nodig, welke erop gericht is een eventuele levensbedreigende situatie te stabiliseren. Indien nodig wordt de richtlijn “reanimatie van pasgeborenen” gevolgd ([5](#)). Daarna wordt toegewerkt naar een minder of niet levensbedreigende conditie, waarin de acute problemen onder controle zijn. Na de fase van acute zorg, die enkele weken tot maanden kan duren en altijd in het ziekenhuis plaatsvindt, wordt het kind met een gestabiliseerde conditie uit het ziekenhuis ontslagen (zie [5.2.1](#)). Het kind gaat vaak naar huis met een voedingssonde en/of ademhalingsondersteuning. Kinderen ademen met behulp van een tracheostoma of een nasofaryngeale tube (NPA) en gebruiken soms ook zuurstof (zie [bijlage 7](#)).

In 3.3.1 worden de symptoom specifieke behandelopties beschreven van de fysieke kenmerken van MSS in de acute fase.

Chronische fase: inleiding

De gestabiliseerde conditie na de acute fase, is in de eerste levensjaren zeer kwetsbaar en er doen zich vaak en veel gezondheidsproblemen voor. De voornaamste fysieke problemen zijn; obstructief slaap apneu syndroom, longontsteking en longontsteking na aspiratie, pulmonaire hypertensie, scoliose, kyphose en een vroeg begin van osteoartritis ([6](#)). Kinderarts, KNO- arts en andere specialisten worden frequent bezocht, de huisarts en het consultatiebureau niet of weinig. De ernstige en vaak levensbe-

dreigende gezondheidsproblemen maken dat het kind niet ge-
dijt, hierdoor krijgen de ouders in de eerste levensjaren het ge-
voel dat het kind hen en de artsen door de vingers glipt ("failure
to thrive"). De medische hulp is zeer frequent nodig voor de fysie-
ke verschijnselen, daarnaast komt de ernstig vertraagde menta-
le ontwikkeling tot uiting, waarbij de ouders ondersteuning voor
hun kind nodig hebben van professionals uit de eerste en tweede
lijn, zoals logopedist, fysiotherapeut, ergotherapeut, revalidatie-
arts en psycholoog. De vertraagde fysieke, (senso) motorische en
cognitieve-emotionele ontwikkeling maakt het noodzakelijk voor
kinderen met het MSS om dagprogramma's te volgen in een reva-
lidatiecentrum, of op speciale dagverblijven/scholen(Mytyl/Tytyl)
voor meervoudig beperkte kinderen, waar adequate hulp bij ont-
wikkeling aan het kind geboden wordt en gewerkt wordt met een
individueel ondersteuningsplan (zie [5.2.1](#) en [5.2.2](#)).

In [3.3.2](#) worden de symptoom specifieke behandelopties beschre-
ven van de fysieke kenmerken van MSS in de chronische fase.

Informatie aan en begeleiding van ouders

Ouders handelen per definitie holistisch; zij volgen continue de
gehele ontwikkeling van hun kind van dichtbij, zien veel, denken
na vanuit hun referentiekader en passen hun handelen hierop aan.
Verwachtingen van ouders worden vanuit dit perspectief opge-
steld en het is van belang dat professionals rekening houden met
de achtergrond, reikwijdte en realiteit van de verwachtingen van
ouders, net als met de kracht van de verwachtingen en de energie
die ouders en kind bereid zijn te investeren om deze verwachtin-
gen waar te maken.

De observaties, ervaringen, gevoelens en verwachtingen van ou-
ders over het kind dienen altijd serieus genomen te worden. Dit
betekent voor de professional goed luisteren en doorvragen en
samen met de ouders behandelingen bespreken en besluiten ne-
men. Een systeem, zoals het "Pediatric Risk Evaluation and Strati-
fication System" (PRESS), is tijdens ziekenhuisopnamen aanbeve-
lenswaardig, maar ook het aanstellen van een casemanager is van
belang (zie [5.1.2](#)). Ouders hebben informatie nodig over het syn-
droom en ondersteuning bij het organiseren van de zorg thuis. De
informatie helpt om te begrijpen wat er aan de hand is en geeft
ouders meer grip op hun leven en de ondersteuning bij de orga-
nisatie van zorg maakt dat ouders de intensieve zorg thuis goed
kunnen doen en langer vol kunnen houden. Dit is beide in het be-
lang van het kind.

Lotgenotencontact is voor veel ouders belangrijk [bron: ar], dit
contact dient altijd te worden gefaciliteerd door ouders te wijzen
op het bestaan van de Stichting MSSRF. Ouders kunnen dan zelf
hun keuze maken.

3.1 Vroegtijdige onderkenning en preventie

3.1.1 Vroegtijdige onderkenning

Deze zorgstandaard is een belangrijke leidraad voor vroegtijdige
onderkenning van het MSS. Vroegtijdige her- en onderkenning
van het MSS in de acute fase is van groot belang voor het inzetten
van het juiste onderzoek en behandeling. De aanwijzingen dien-
den door de behandelend artsen adequaat worden gehoord, zodat

onderzoek kan worden ingezet om een juiste diagnose te stellen en alle symptomen te behandelen.

3.1.2 Preventie

Met de kennis van nu kan een zeer zeldzame ziekte als het MSS niet voorkomen worden, preventie is dan ook niet gericht op het voorkomen van het MSS, maar richt zich in deze zorgstandaard op het voorkomen van het verergeren van de symptomen door te late ontdekking van de symptomen van het MSS.

Bij het MSS is wel sprake van zorg gerelateerde preventie (tertiaire preventie); deze is erop gericht om verergering, complicaties, of beperkingen van het MSS bij het kind te voorkomen. De tertiaire preventie is tevens gericht op het bevorderen van kennis en zelfredzaamheid van de ouders door informatievoorziening en begeleiding in de acute- en in chronische fase van het MSS (zie [3.3](#) en [5.2](#)).

3.2 Diagnose

3.2.1 Aanwijzingen voor diagnosestelling

Het MSS wordt gediagnosticeerd door de uiterlijke kenmerken en de fysieke verschijnselen te combineren. Bij verdenking op het MSS geeft het maken van een röntgenfoto van de hand een belangrijke indicatie voor de botontwikkeling, die bij MSS tussen de 0 en het 5e levensjaar altijd vooruitlopend is op de kalenderleeftijd [\[5\]](#). Alleen een röntgenfoto van de hand waarop een vooruitlopende botleeftijd te zien is, is echter geen indicatie voor het MSS. Er is in alle gevallen sprake van een combinatie van ver-

schijnselen, zoals gebruikelijk is bij een syndroom. Als de uiterlijke kenmerken en de fysieke kenmerken vastgesteld zijn en overeenkomen met het MSS, is genetisch onderzoek naar het NFIX gen geïndiceerd (zie [2.3](#)).

3.2.2 Differentiaaldiagnose

Het MSS heeft gelijkenis met andere syndromen, enkele hiervan zijn; Desbuquois chondrodystrofie, Fine–Lubinsky syndroom, Pyknodysostosis, Antley–Bixler syndroom, Ehlers-Danlos type VII, galactosyltransferase I deficiëntie and Lysyl hydroxylase 3 deficiëntie [\[6\]](#).

3.3 Behandeling, begeleiding, revalidatie en zorggerelateerde preventie: fysieke kenmerken

Dit onderdeel van de zorgstandaard beschrijft behandeling, begeleiding, revalidatie en zorggerelateerde preventie voor de fysieke kenmerken en verschijnselen in de acute fase en de chronische fase van het MSS. De beschrijving is gebaseerd op de meest voorkomende kenmerken en verschijnselen. Zorggerelateerde preventie gaat vooral over voorzorgsmaatregelen en/of onderzoek om verschijnselen te ontdekken en hiermee erger te voorkomen. Revalidatie gaat over ontwikkeling, een mogelijk herstel of terugbrengen van de gevolgen van het MSS.

3.3.1 Acute zorgfase

Onderzoek en interventies zijn in deze fase vooral gericht op onderzoek en stabilisatie van het kind gerelateerd aan de verschijnselen die zich kunnen voordoen in de acute fase, deze verschijnselen worden in paragraaf 3.3.1.1. tot en met 3.3.1.5 beschreven.

3.3.1.1 Ogen

De ogen dienen na de geboorte te worden onderzocht op een mogelijk aanwezig glaucoom. Wanneer glaucoom wordt vastgesteld dan kan deze behandeld worden volgens de daarvoor geldende richtlijn van de European Glaucoma Society {10}. Een te laat ontdekt glaucoom heeft kan een sterk verminderd zicht en gezichtsveld veroorzaken. De behandeling hiervan is afhankelijk van de ernst; geregeld worden hiervoor Baerveldt implantaten gebruikt. Het hoornvlies (cornea) van de ogen is kwetsbaar, bij anesthesie moeten de ogen zorgvuldig worden afgeplakt [6], zodat de hoornvliezen niet beschadigd raken. Bij lichtovergevoeligheid van de ogen dient de lichtsterkte in de ruimte waar het kind verblijft aan worden gepast.

3.3.1.2 Botten, gewrichten, bindweefsel en spieren

In de acute fase vindt röntgenonderzoek naar een mogelijk vooruitlopende botleeftijd en de botgroeistoornis (dysostosis) plaats en er is onderzoek van gewrichten en spieren. Op dit moment is geen behandeling mogelijk voor dysostosis (zie 3.3.2.4).

3.3.1.3 Ademhaling

Luchtwegobstructie

In deze fase zal een multidisciplinair team van specialisten onderzoek doen en levensreddende ingrijpende interventies uitvoeren in geval van een ernstige luchtwegobstructie.

Laryngoscopisch onderzoek, intubatie en anesthesie

Een inspectie van het keelgebied is van belang om vast te stellen hoe en in hoeverre de luchtwegen afwijkend en vernauwd zijn en welke behandeling geïndiceerd is. De anesthesie die voor laryngoscopisch onderzoek en voor andere behandelingen noodzakelijk is, vraagt om een zorgvuldige voorbereiding door een KNO-arts en anesthesist, zodat zij voorbereid zijn op de mogelijke problemen die kunnen optreden bij de intubatie van een kind met het MSS. Uit verschillende publicaties blijkt dat tijdens de anesthesie van een kind met het MSS ernstige complicaties kunnen optreden ([24][25][26]). Het gebruik van een larynxmasker (LMATM) is in de praktijk een goed hulpmiddel gebleken bij anesthesie van kinderen met MSS. Het onderzoek van de larynx- en trachea kan dan worden uitgevoerd door de invoering van een flexibele endoscoop in het aangebrachte larynxmasker [27]. Tijdens anesthesie is het belangrijk de bolle ogen goed te sluiten om infecties aan de cornea te voorkomen [6].

Het inbrengen van een endotracheale tube voor intubatie, kan in de meeste gevallen volgens de bestaande richtlijn voor moeilijke luchtwegen gebeuren [3], echter de afwijkingen in het intubatiegebied kunnen van dien aard zijn dat intubatie door directe

laryngoscopie moeilijk of traumatisch is. Dit kan worden veroorzaakt door bijzondere afwijkingen, zoals de verminderde stevigheid van het strottenhoofd (laryngomalacie), een naar voren geplaatste strottenhoofd en/of de kleine terugwijkende onderkaak. Bij sommige kinderen is het afwennen van beademing moeilijk. Voor zover bekend wordt dit veroorzaakt door een ernstige obstructie en niet door aansturingsprobleem van de ademhaling vanuit de hersenen [bron: ar]. De richtlijn 'ontwenning van beademing' is van toepassing bij het MSS [\[7\]](#).

Choanen atresie

Bij de meeste kinderen is er een enkelzijdige of beiderzijdse choanen vernauwing of atresie achter in de neus. In geval van een beiderzijdse atresie kan reanimatie na de geboorte nodig zijn [\[5\]](#). De atresie wordt echter meestal door het laryngoscopisch onderzoek opgemerkt. Tijdelijke verlichting van de atresie kan worden bereikt door het plaatsen van een Mayo tube in de mond. De enige definitieve behandeling is een operatie om het defect te corrigeren waarbij de atresie geopend wordt en een vrije luchtweg wordt gemaakt door middel van een Nasofaryngeale tube (NPA) of een tijdelijke stent [\[4\]](#). De vernauwing of atresie wordt veroorzaakt door de afwijkende botvorming van het gezicht bij MSS.

Instabiliteit nekgebied

Tijdens intubatie onder anesthesie en de verzorging van het kind is het van belang rekening te houden met een mogelijke instabiliteit van de atlas en de draaier in het nekgebied. Het te ver achterover buigen van het hoofd tijdens een keelinspectie of

laryngoscopie voor intubatie kan beschadigen aan het ruggenmerg veroorzaken [\[5\]](#). Daarom wordt aangeraden de endotracheale intubatie door primair fiberoptische intubatie door een larynxmasker te verrichten. Rugligging is voor kinderen met MSS meestal gecontra-indiceerd, omdat in rugligging de luchtweg niet vrij is ([\[27\]](#) [bron: ar]).

Tracheotomie

Een tracheotomie vindt vaak enkele dagen of weken na de geboorte plaats, of wanneer na enkele weken een adembuis niet geïntubeerd kan worden. De obstructie van de luchtwegen is in deze gevallen veelal te ernstig en niet anders op te lossen dan met een tracheotomie. Tracheotomie wordt uitgevoerd volgens een standaardprocedure en verzorgd volgens richtlijn [\[6\]](#).

Nasofaryngeale tube en overige behandelingen

Sommige kinderen worden tijdelijk of langdurig behandeld met een nasofaryngeale tube (NPA), welke effectief de bovenste luchtwegen openhoudt. De NPA tube wordt ook gebruikt enkel bij anesthesie ([\[28\]](#)[\[29\]](#)[\[4\]](#)).

Eén kind wordt behandeld met een Tübingen Platte. De Tübingen Platte is een gehemelteplaatje, dat er voor zorgt dat de tong, die ver naar achter in de mond ligt door de terug liggende onderkaak, naar voren wordt gehouden en niet in de keel zakt, waardoor de ademhaling van het kind verbetert. Dit hulpmiddel is maatwerk. De Platte zorgt voor een betere uitgangspositie van de tong, waardoor ook de slik mogelijk gemakkelijker uitgevoerd kan worden. Hiermee ontstaat er tevens een positief effect op de wer-

king van de buis van Eustachius en de ventilatie van het middenoor ([30] [bron: ar]).

Infectieziekten

Virus- en bacteriële infecties geven in de eerste levensjaren een bijna permanente luchtwegproblematiek, die varieert van een infectie aan de bovenste luchtwegen tot een ernstige longontsteking. Behandeling bestaat uit het spoelen van neus- en keelholten met fysiologisch zout en vaak het toedienen van (langdurig) antibiotica om bacteriële infecties te genezen. Voor sommige kinderen is een ziekenhuisopname nodig.

3.3.1.4 Voeding

Er is geen richtlijn beschikbaar over voeding en voedingsinname bij kinderen met een ernstig meervoudige beperking. Voldoende energieaanbod via de voeding is voor een kind met het MSS van belang, het kind verbruikt namelijk in de acute fase door de ademhalingsproblemen, infecties en de stress vanwege de behandelingen, veel meer energie dan een baby in een normale situatie. Het niet gedijen ("failure to thrive"), waarbij het gewicht achterblijft bij de groei en er ook een groeiachterstand is, lijkt bij kinderen met het MSS bijna niet te voorkomen, maar vanaf de geboorte gerichte aandacht voor voedseltoediening en voedselopname kan preventief werken.

Het aanbieden van (borst)voeding geeft inzicht in de mogelijkheden van het kind om voeding tot zich te nemen. Wanneer voedingsopname via de mond niet lukt, zal het kind gevoed worden door een neussonde of -indien mogelijk- in een combinatie met

flesvoeding. Gekolfde moedermelk als flesvoeding heeft voorkeur boven industriële flesvoeding [31]. De moeder dient hierin goed te worden ondersteund en begeleid volgens de regels van het borstvoedingscertificaat van Unicef/WHO.⁸ De gekolfde moedermelk kan eventueel verrijkt worden met een eiwit supplement, zoals bijvoorbeeld met Nenatal BMF®.

Als het kolven van moedermelk niet mogelijk is, bestaat de voeding uit industriële voeding, of uit een aangepaste sondevoeding, zoals bijvoorbeeld Infatrini®. De individuele situatie van het kind bepaalt welke voeding het kind krijgt. In praktijk betekent het dat sommige kinderen niet eerder dan na de acute fase starten voeding via de mond op te nemen.

Bij kinderen met een choanen atresie is drinken in de eerste weken vaak erg lastig, vanwege het ontbreken van doorgankelijkheid van de neus (een gezond kind moet door de neus ademen als het aan het zuigen is, wat onmogelijk is bij choanen atresie). Met een stappenplan met hierin het gebruik van een mayo tube, fopspeen en drinken kan het kind -indien mogelijk- voorzichtig begeleid worden naar orale voeding.

Prelogopedische ondersteuning is in zowel de acute als de chronische fase voor alle kinderen met het MSS geïndiceerd. De prelogopedist werkt met specifieke kennis en methoden aan de problemen in het mondgebied die de normale ontwikkeling van drinken (en later eten) verstoren en kan kind en ouders, zowel in het ziekenhuis als thuis, ondersteunen.⁹

3.3.1.5 Neurologische kenmerken

Hersenen

In de acute fase vindt neurologisch onderzoek plaats naar hypotonie, eventuele afwijkingen in de hersenen en een mogelijk hydrocephalus. De hydrocephalus kan volgens de richtlijn hydrocephalus 0-2 jarigen en/of hydrocefalus bij craniosynostose, worden behandeld [\[8\]](#).

Hypotonie

Vanwege de hypotonie heeft het kind goede ondersteuning wanneer het wordt verzorgd en gedragen. In het bedje kan het kind ondersteund worden met een zandzakje of een hoefijzervormig kussen (zie [bijlage 7](#)).

3.3.2 Chronische zorgfase

Onderzoek en interventies zijn in de chronische fase gericht op de verschijnselen die zich voordoen. Het is van belang dat een multidisciplinair team van specialisten betrokken is bij de, behandeling, begeleiding, revalidatie en zorggerelateerde preventie van het kind met ondersteuning van de ouders. In veel gevallen zal in deze fase de diagnose al gesteld zijn. Naast de fysieke problemen staan de motorische, cognitieve en psychosociale ontwikkeling van het kind in deze fase centraal. De fysieke verschijnselen verergeren bij de meeste kinderen vanaf het 8e tot 10e levensjaar. Het kind heeft hierbij adequate begeleiding nodig van een multidisciplinair team (zie [5.0](#)).

3.3.2.1 Uiterlijke kenmerken

De uiterlijke anatomische kenmerken worden in de chronische fase meer prominent. Doordat de schedelnaden niet altijd goed sluiten krijgt de schedel een andere vorm dan normaal. Door de ontwikkeling van het blijvende gebit wordt de opvallende bovenkaak en de soms prominente tanden meer zichtbaar. Mogelijke behandelingen voor de uiterlijke kenmerken, zonder te verwachten functioneel resultaat, worden in Nederland zeer terughoudend aangeboden, in andere landen is dit wel het geval [bron: ar].

3.3.2.2 Oren

De veelvuldige oorontstekingen kunnen worden behandeld volgens de richtlijn [\[13\]](#) en voor het gehoor is de richtlijn diagnostiek en behandeling van slechthorendheid bij verstandelijk gehandicapten voor kinderen met het MSS van toepassing [\[17\]](#). Het plaatsen van T-drains in het trommelvlies geeft verlichting van de ontstekingen, enkele kinderen ontwikkelen hierop echter chronische looporen [bron: ar]. Meatoplastiek [\[32\]](#) kan ingezet worden ter vergroting van de uitwendige gehoorgang en in sommige gevallen is een operatie aan de rotsbeenderen (mastoidectomie) noodzakelijk gebleken [bron: ar].

Gehoor; een enkel kind draagt vanwege gehoorverlies een gehoorapparaat. Periodieke gehoorscreening is bij kinderen met het MSS belangrijk, verandering in het gehoor wordt door de kinderen zelf niet opgemerkt en aangegeven en ook door de ouders wordt dit niet snel gesignaleerd. Een goed functionerend gehoor heeft een belangrijke meerwaarde in het begrijpen van de omgeving, wat voor kinderen met een EMB per definitie lastiger is [\[17\]](#).

3.3.2.3 Ogen

Bijziendheid kan behandeld worden met een bril of lenzen op maat. Door de opbollende ogen vraagt een passende bril om maatwerk. Geblokkeerde traanbuisjes kunnen operatief worden geopend. Scheelzien kan standaard worden behandeld. Een goed passende zonnebril biedt vaak oplossing voor de lichtgevoeligheid en bij lichtovergevoeligheid binnenshuis dient de lichtsterkte in de ruimte waar het kind verblijft aan worden gepast. De lichtovergevoeligheid vermindert naarmate de kinderen ouder worden [bron:ar]. Alertheid op een mogelijk later optredend glaucoom is ook in deze fase van belang.

Zien; een achteruitgang in de visus zal bij een kind met het MSS niet snel worden opgemerkt. Het is daarom belangrijk, zeker wanneer het kind ouder wordt, dit periodiek te controleren. De richtlijn visuele stoornissen bij verstandelijk gehandicapten is hierbij van toepassing [18]. Screenend onderzoek kan plaatsvinden door een huisarts of AVG. Bij de verdenking op afwijkingen kan de oogarts of een expertisecentrum voor slechtzienden en blinden ingeschakeld worden. De oogarts kan oogheeskundige aandoeningen in kaart brengen, het expertisecentrum kijkt functioneel en kan gerichte adviezen voor de praktijk geven.

3.3.2.4 Botten, gewrichten, bindweefsel en spieren

Botgroei; dysostosis en osteoporose/artritis

Na ongeveer het 5e levensjaar is de vooruitlopende botleeftijd in röntgenfoto's van de handen en voeten min of meer hetzelfde en dit verschijnsel verdwijnt geleidelijk. De rest van het skelet ontwik-

kelt normale botten, maar na enige tijd begint vaak osteoporose zichtbaar te worden. Dit is gerelateerd aan de abnormale botvorming (dysostosis) in handen en voeten. In 2013 is er onderzoek in Oxford (UK) gestart naar de botstofwisseling in het MSS, resultaten hiervan worden in 2014-2015 verwacht.

Gericht onderzoek naar osteoporose met aandacht voor de Calcium en vitamine D huishouding is van belang, zeker vanaf het tiende levensjaar en mogelijk eerder bij verschijnselen van vitamine D tekort (vermoeidheid, spierkramp, slecht humeur).

Bij één kind is pijn door heupslijtage behandeld met corticosteroiden injecties en later Hyaluronzuur [33]. Deze behandelingen hadden slechts een tijdelijk effect. Meerdere kinderen zijn geopereerd aan hun heup(en), waarbij heupkop en heupkom succesvol zijn vervangen [bron: ar]. Instabiliteit aan de atlas en draaier kan worden behandeld met het vastzetten van de wervels.

Fracturen

Fracturen worden standaard behandeld met gips en zelden met een operatie [bron: ar]. Een aantal kinderen is, vanwege het bij hen voorkomen van fracturen, behandeld met FOSAMAX® en/of Zometa®. Vanwege de moeilijke toediening en bijwerkingen van deze medicijnen bij langdurig gebruik is deze behandeling bij de meeste kinderen gestaakt [bron: ar]. De meeste kinderen die bekend zijn met fracturen, maar ook enkele zonder fracturen worden preventief behandeld met vitamine D en calcium. Resultaten van deze behandeling zijn (nog) niet bekend [bron: ar].

Rug; (kyfo)scoliose en stenose

Verkrommingen van de rug kunnen in principe worden behandeld volgens een (behandel)richtlijn ([14]{15}). In een enkel geval is scoliose behandeld met een brace, deze behandeling was weinig effectief en belastend. Een enkel kind met het MSS is met een operatie aan de rug succesvol behandeld. Een complicatie vormt het tegelijkertijd voorkomen van de uitgesproken osteoporose, waardoor fixatie van materiaal om de scoliose te corrigeren een groot probleem kan zijn. In geval van kyfoscoliose met stenose van de wervels is overigens een operatie riskant, maar in de praktijk niet onmogelijk gebleken [34].

Bij het overwegen van een operatie aan de rug en/of wervels moet de volledige rug met beeldvormende technieken volledig in beeld worden gebracht, omdat bij het MSS er vaak sprake is van (kyfo)scoliose gecombineerd met stenose in een deel van, of in de gehele rug. Naast allereerst de fysieke noodzakelijkheid is het totale functioneren van het kind belangrijk in de afweging bij een ingrijpende operatie.

Craniosynostose

In de verschillende landen waar de kinderen met het MSS wonen, wordt door artsen anders omgegaan met het aanbieden van chirurgie voor Craniosynostosis [bron: ar]. De Nederlandse richtlijn geeft in Nederland de richting aan voor onderzoek en behandeling van craniosynostose bij het MSS [11]. Een aantal kinderen in het buitenland heeft reconstructieve chirurgie ondergaan met goed resultaat([11] [bron: ar]).

Gebit

Het gebit ontwikkelt zich meestal volgens de standaard, het tandvlees is soms verdikt. De kaak is meestal te klein voor het blijven-de gebit en standaard gebitsregulatie is meestal noodzakelijk [bron: ar]. Controles bij een speciale tandarts voor kinderen met een beperking is aan te bevelen en behandelingen (onder anesthesie, zie 3.3.1.3) vinden meestal plaats in een centrum voor bijzondere tandheelkunde [bron: ar]. Het is verstandig al jong te beginnen met gebitsverzorging en wanneer er afweer is in de mond, de mondverzorging onderdeel te laten zijn van de logopedische behandeling (zie 3.3.2.6).

Voeten

Alle kinderen uit het onderzoek van 2010 hebben pes planus (platvoeten) [6]. Bij sommige kinderen voldoen maatwerk steunzolen in gewone of orthopedische schoenen en bij anderen kinderen worden hierbij been- of enkelkokers en/of volledig op maat gemaakte orthopedische schoenen ingezet [bron: ar].

Handen

De omgekeerde gewrichten in de duim of bewegingsbeperkingen in de vingers kunnen worden behandeld met een brace of splint [bron: ar].

3.3.2.5 Ademhaling

Groei, infecties en andere optredende gezondheidsproblemen vragen intensieve monitoring van de ingezette behandeling. Er wordt vaak vanuit gegaan dat door groei in het KNO-gebied het mogelijk is om het kind zonder hulpmiddelen te laten ademen.

Uit de praktijk is gebleken dat dit in de meeste gevallen niet, of slechts tijdelijk mogelijk is geweest ([28][bron: ar]). Door nieuwe technieken toe te passen vanuit de craniofaciale chirurgie lijkt het mogelijk voor sommige kinderen met het MSS om wel zonder ademhalingsondersteuning te leven (zie craniofaciale chirurgie).

Luchtwegobstructie

Veel kinderen met het MSS zijn hun hele leven afhankelijk van een tracheostoma, een apparaat dat tijdens de slaap een continue positieve luchtdruk op de luchtweg geeft (Continuous Positive Airway Pressure: CPAP), een Nasopharyngeale tube (NPA), of een ander hulpmiddel. Wanneer het kind echter niet (langer) afhankelijk is van ademhalingsondersteuning blijft het optimaal functioneren van de luchtwegen een belangrijk aandachtspunt. Een obstructief slaapapneu syndroom (OSAS) is een veel voorkomend verschijnsel, juist in de chronische fase. OSAS wordt onderzocht en behandeld volgens de richtlijn [2]. De obstructie van de luchtwegen kent in veel gevallen een grillig verloop. Het komt in de praktijk voor dat een luchtwegobstructie die er eerst niet leek te zijn, toch optreedt en een obstructie die verdwenen leek te zijn toch terugkeert en een opnieuw intensief ingrijpen met een tracheotomie of een NPA weer nodig is ([bron: ar][4]).

Alert zijn op tijdelijke obstructie van de luchtwegen bij het kind (tijdens de slaap) is belangrijk, tijdens een periode van infecties kan taai slijm bijvoorbeeld de luchtweg snel verstoppen en langzaam opzwellende neus- of keelamandelen kunnen hetzelfde effect hebben. Ook de gezwollen tong kan de luchtweg blokkeren. Infecties kunnen worden behandeld met het spoelen met fysiologisch zout

en indien nodig met antibiotica. Neus- en keelamandelen worden meestal verwijderd in de kinderleeftijd. Om de verslapping van het keelgebied tegen te gaan kan een operatie als uvulo-palato-pharyngoplastiek (UPPP), laser-assisted-uvulo-plastiek (LAUP), of een somnoplastiek als onderdeel van een totaalbehandeling worden uitgevoerd. Via endoscopie kan een kno-arts de kleinste hoeken van de neus- en keelholte verkennen, om te bepalen of één van deze ingrepen misschien succesvol kan zijn.

Infecties

In de chronische fase zijn er veel infecties van de bovenste luchtwegen, echter ontstekingen aan de lagere luchtwegen (longontsteking) komen ook voor, hetzij door een virale of een bacteriële infectie, hetzij door aspiratie van voeding. Longontsteking is een belangrijke oorzaak van overlijden van kinderen met het MSS ([bron: ar][25]). In een enkel geval komt er sepsis voor, door in de bloedbaan binnentredende bacteriën. Wanneer de ademhalingsproblematiek effectief behandeld kan worden zijn er minder infecties en gaan de kinderen beter gedijen, hun groei en ontwikkeling komt dan op gang [bron: ar]. Bacteriële infecties worden met antibiotica behandeld, soms moet het kind hiervoor worden opgenomen in het ziekenhuis.

Slikonderzoek

Bij deze groep kinderen is het van essentieel belang dat, wanneer het risico op aspiratie groot lijkt, op meerdere momenten in de ontwikkeling een slikonderzoek wordt uitgevoerd. Het radiologisch slikonderzoek (video) is daarvoor de meest geëigende methode, waarbij voeding met contraststof gegeven wordt.¹⁰ Door

de verschillende fases van het slikken (oraal, faryngeaal en oesofageaal) met verschillende consistenties in beeld te brengen kan er gekeken worden, waardoor er mogelijk aspiratie plaats vindt en bij welke consistentie [14][35]. Met behulp van dit onderzoek kan een individueel goed onderbouwd advies gegeven worden.

Afweer en vaccinaties

Voor zover bekend hebben de kinderen een normale functionerend afweersysteem, de kinderen zijn echter door de luchtwegobstructies en het niet gedijen (failure to thrive) extra kwetsbaar voor infecties. Vaccinaties volgens het Nederlandse rijksvaccinatieprogramma kunnen plaatsvinden en in individuele gevallen worden aangevuld met een pneumokokken- en een jaarlijkse griepvaccinatie.

ALTE en APNEU

Ademstilstanden (apneu) en Apparent life threatening event (Alte) komen voor bij het MSS. Beide dienen onderzocht te worden en benaderd te worden op basis van de richtlijn ALTE [12] en Apneu/OSAS bij kinderen [2]. Ervaring van ouders: door het kind op te pakken en te stimuleren komt de ademhaling meestal spontaan weer op gang. Het keelgebied is bij alle kinderen nauw, het weefsel slap en in veel gevallen kan de prominente, soms gezwollen tong, de luchtpijp afsluiten wanneer het kind in rugligging ligt. Het is van belang te onderzoeken in welke houding de ademhaling het meest optimaal verloopt. Vaak is dit in zijligging en kan de baby met behulp van een zandzak of speciaal kussentje in zijligging gelegd worden. Veel kinderen slapen thuis ter controle en geruststelling van de ouders als baby aan een hartslag/saturatiemeter.

Craniofaciale chirurgie

Meerdere kinderen in de VS hebben craniofaciale chirurgie ([36][37]) ondergaan, waarbij (delen van) het gezicht/kaak worden gereconstrueerd. Hierbij kan de onderkaak naar voren gezet worden door extractie, of er wordt meer uitgebreid geopereerd (Mono block distractie, onderkaakdistractie, LeFort iii red distractie). Doel van deze reconstructie(s) bij het MSS is om de luchtwegen meer ruimte te geven, zodat een tracheostoma, of ander hulpmiddel voor de ademhaling niet langer nodig is. Bij twee kinderen heeft een operatie als deze plaatsgevonden, is de tracheotomie gesloten en hebben de kinderen geen hulpmiddelen voor ademhalingsondersteuning meer nodig [bron: ar].

3.3.2.6 Voeding

In deze fase is het van belang de mogelijkheden van orale voeding goed in kaart te brengen door een logopedist. Eventuele succesvolle fingerfeeding kan worden voortgezet (zie 2.1.7). Ook in deze fase zijn positieve ervaringen rond voeding van belang. De pre logopedist kan meedenken bij het aanbieden van positieve ervaringen (liefst door ouders) in het mondgebied in deze periode.

Door de ademhalingsproblemen, de behandelingen hiervoor en het niet gedijen ("ailure to thrive") is het niet eenvoudig, doch mogelijk gebleken de kinderen te leren oraal voldoende voeding en/of vocht tot zich te nemen. Zeker wanneer de slikfunctie intact is en een adequate behandeling van de luchtwegproblemen meer eetlust geeft. De meeste kinderen tonen interesse in voeding en het is belangrijk de signalen die het kind aangeeft adequaat te

volgen. Vanwege de invasieve behandelingen is het mond- en keelgebied vaak gevoelig en is er afweer van orale voeding. Met behulp van een individueel behandelplan brengt de pre logopedist de situatie van het kind in beeld en een behandeling kan, zowel in de thuis als in een therapeutische situatie, worden opgestart en eventueel in samenwerking met een diëtist. Ook in de chronische fase speelt de pre logopedist een belangrijke rol.

De meeste kinderen worden in het begin van de chronische fase vaak via een (neus)sonde (bij)gevoed. Inbrengen en verzorging vindt plaats volgens de richtlijn [9]. Een PEG-sonde,¹¹ eventueel later gevolgd door een Mic-Key button, wordt geplaatst wanneer blijkt dat het kind oraal niet voldoende voeding en vocht tot zich kan nemen [bron: ar]. Een enkel kind uit de VS is geopereerd aan het gebied rond de maag (funduplicatie) wegens ernstige reflux K. De bovenkant van de maag wordt dan als een soort manchet om de slokdarmwand heen gelegd. Bij reflux zijn de hiervoor geldende richtlijnen van toepassing [20].

Wanneer na een aantal jaar het voldoende voeding en/of vocht opnemen via de mond toch niet lukt, is het mogelijk om een speciale eettraining [38] in een gespecialiseerd revalidatiecentrum te volgen, bij één van de kinderen met het MSS is deze training succesvol geweest [bron: ar]. Uiteraard wordt bij de mogelijkheid van deze behandeling altijd een afweging gemaakt gebaseerd op de individuele situatie van het kind.

Het lukt uiteindelijk niet alle kinderen om voldoende voeding en vocht via de mond op te nemen, een deel van de kinderen blijft

levenslang afhankelijk van een deel of volledige voeding en/of vocht via een PEG sonde/Mic-Key button [bron: ar].

3.3.2.7 Neurologische kenmerken

Hypotonie

Kinderen met MSS hebben grotere kans om te kwijlen door een combinatie van hypotonie in het gelaat, afwijkende kaakstand en onvoldoende mondsluiting, houding, retardatie/te weinig bewust van het kwijlen en een verminderde slikfrequentie. Het is zinvol om te kijken of het speekselverlies kan worden beïnvloed door logopedische behandeling, waar naast verfijning van de mond-motoriek ook gekeken moet worden of het kind meer bewust kan worden van het speekselverlies, en het speeksel efficiënt kan leren wegsurpen en slikken. Indien er sprake is van matig tot ernstig speekselverlies dat onvoldoende te beïnvloeden is door therapie, kan het zijn dat er een speeksel reducerende behandeling middels medicatie (Bijvoorbeeld Botuline Toxine A injecties) dan wel chirurgisch ingrijpen voorgesteld wordt. Voor dit besluit kan een kind worden aangemeld bij een interdisciplinair “Drooling” team. In Nederland kan dit in Groningen en Nijmegen.¹²

Stenose

Stenose van de wervels komt bij een aantal kinderen voor, in combinatie met scoliose en/of kyphose. Voor zover bekend zijn er meestal bij een stenose geen kenmerkende uitvalsverschijnselen waar te nemen, ook niet bij een ernstige stenose [bron: ar]. Behandeling door middel van een operatie is mogelijk, echter risicovol [34], (voor behandelopties zie 3.3.2.4).

Aanvallen

Het is nu niet duidelijk of er bij het MSS echt een vorm van epilepsie voorkomt. Sommige kinderen hebben tijdens de slaap op epilepsie gelijkende aanvallen die soms wel en soms niet gerelateerd lijken te zijn aan de ademhalingsproblemen. De meeste kinderen worden niet behandeld met epilepsie medicatie. Verdere kennis hierover ontbreekt en hiermee een advies voor een behandeling[bron: ar].

Slapen

Vaak is de verstoorde en onbehandelde ademhalingsproblematiek aan te wijzen als reden voor de onrustige slaap, maar ook bij afdoende behandeling van de ademhalingsproblematiek komt onrustig slapen voor. De oorzaak hiervan is niet bekend. Melatonine wordt gebruikt bij de behandeling van slaapstoornissen bij een verstandelijke beperking [39]. Een enkel kind met het MSS wordt succesvol behandeld met melatonine.

Zindelijkheid

Slechts een enkel kind met het MSS is (klok)zindelijk. Vanwege de ernstige ontwikkelingsachterstand zijn de meeste kinderen volledig incontinent en zindelijkheidstraining lijkt niet mogelijk [bron: ar]. Wanneer de kinderen zich echter toch ontwikkelen tot de ontwikkelingsleeftijd van drie/vier jaar dan is het aanbieden van een gestructureerde training [40] bij een gespecialiseerd gedragstherapeutisch trainingscentrum aan te raden.¹³

Puberteit

De puberteit komt bij de kinderen op de normale leeftijd op gang en de lichamelijke ontwikkeling is gelijk aan die van kinderen met een normale ontwikkeling. Meisjes menstrueren over het algemeen zonder bijkomende problemen (bron: ar). Bij sommige kinderen komen gedragsproblemen tot uiting, of verergeren bestaande gedragsproblemen zich. Niet alle kinderen maken een groeispurt door, sommige echter wel en een al bestaande scoliose verergert zich in deze fase soms snel (bron: ar) (zie ook 3.3.2.4). Over seksualiteit bij kinderen met het MSS is weinig bekend. Anticonceptie is echter aan te raden wanneer het kind in de vruchtbare leeftijd komt en niet voortdurend onder vertrouwd toezicht is. Wat de gevolgen zijn van het gebruik van anticonceptie op de verschijnselen van het syndroom is niet bekend.

3.4 Behandeling, begeleiding, revalidatie en zorggerelateerde preventie: fysieke en mentale ontwikkeling

3.4.1 Zintuigelijke ontwikkeling

Bij kinderen met het MSS is het van belang vanaf de geboorte aandacht te hebben voor de zintuigelijke informatieverwerking. Aan de basis van ontwikkeling staan de zintuigelijke ontwikkeling van tast, bewegen en evenwicht. De tast geeft de eerste ervaring tussen kind en buitenwereld en dit geeft de basis van vertrouwen. Het dragen, koesteren, aanraken met bewustzijn kan het vertrouwen bevorderen [41]. Het is altijd belangrijk deze kinderen de tijd te geven om zintuigelijke informatie te verwerken en dit vraagt

van ouders en verzorgenden dat deze zich aanpassen aan het kind. Tevens is het van belang kennis te nemen van instrumenten en methoden die kunnen worden ingezet bij de mogelijkheid van zintuigelijke informatieverwerking van het kind (zie [3.4.2](#)).

Om de mate van ontwikkeling en mogelijke verstoring te signaleren is het diagnostische instrument: Richtlijn handelingsgerichte diagnostiek bij mensen met ernstige verstandelijke en meervoudige beperkingen [\[1\]](#) van grote waarde. Een opvoedingstheorie voor mensen met EMB, van Carla Vlaskamp [\[42\]](#) en de 'ervarings-orderingstheorie' van Timmers-Huigens [\[18\]](#) zijn belangrijke elkaar aanvullende hulpmiddelen bij het maken van gerichte individuele zorg- en ontwikkelingsplannen voor een kind met het MSS (zie [3.4.4](#) en [5.1.3](#)).

3.4.2 Cognitieve ontwikkeling

Voor het kind is het van belang dat de individuele mogelijkheid tot, de altijd beperkte, cognitieve ontwikkeling en vooral de mogelijkheid tot communiceren wordt onderzocht. Communicatie is van belang voor de cognitieve ontwikkeling (zie [3.4.4](#)). De methode Totale communicatie kan hierin een belangrijke leidraad zijn voor diagnostiek en behandeling. Sommige kinderen leren zich onder dagelijkse begeleiding ontwikkelen met behulp van (ondersteunende) gebaren, verwijzers en pictogrammen en anderen ook met een spraakcomputer met pictogrammen of beperkte gesproken taal (zie [3.4.4](#)).

Een belangrijk hulpmiddel in de dagelijkse verzorging en ontwikkeling van kinderen met het MSS kan een methode als 'Ervaar het

maar' zijn [\[19\]](#). Deze methode stimuleert tijdens de verzorging aan de hand van specifieke thema's uit de omgeving van het kind de (cognitieve) ontwikkeling op het gebied van (senso)motoriek, zintuigen en communicatie. Deze benaderingswijze werkt op basis van de theorie van Dr. Timmers-Huigens [\[18\]](#) (zie [3.4.4](#)).

3.4.3 Motorische ontwikkeling

Samenspel zintuigelijke, motorische en cognitieve ontwikkeling

Voor de motorische en (beperkte) cognitieve ontwikkeling bij het MSS is een samenspel met de zintuigelijke ontwikkeling een belangrijke voorwaarde. Zintuigen stellen de kinderen in staat de wereld om zich heen waar te nemen en staan aan de basis van sensomotorische ontwikkeling, waarin bewegen en ervaren door de verwerking van zintuigelijke prikkels gelijk opgaan. Voor het ontwikkelen van de motoriek zijn fysieke oefeningen van belang. Echter alleen fysieke oefening zal, vanwege de andere en vaak verstoorde zintuigelijke ontwikkeling, niet passend zijn voor kinderen met een meervoudige beperking. Het is aan te bevelen de sensomotoriek bij het kind te onderzoeken en te stimuleren door middel van een individueel passende sensomotorische benadering en eventueel een sensomotorische informatieverwerkingstherapie.¹⁴ Passend bij deze kinderen is de leerlijn sensomotorische ontwikkeling welke op een dagverblijf of school ingezet kan worden. Uiteraard is het van belang hierbij de verbinding naar thuis te maken

Grof motorische vaardigheden

Veel kinderen met het MSS leren door begeleiding van ouders en kinderfysiotherapeut grof motorische vaardigheden zoals om-draaien, zitten, kruipen, reiken en het eventueel zelfstandig tot staan komen. Stimuleren van het evenwicht is van belang om uiteindelijk aan de hand of los te kunnen leren lopen, een enkel kind met het MSS bereikt dit ook daadwerkelijk. Activiteiten die kunnen ondersteunen bij de ontwikkeling van grof motorische vaardigheden zijn: kind ondersteunen en uitdagen in eigen bewegingen, bewegen op een luchtkussen, schommelen, zwemmen, balspel, aangepaste gymnastiek oefeningen, snoezelen. Deze activiteiten maken vaak onderdeel uit van een psychomotore of sensomotorische therapie. De kinderen kunnen soms ook leren fietsen op een driewieler of op een duo fiets, beide altijd onder begeleiding [bron: ar].

Door de (kyfo)scoliose en de heupproblematiek ontstaan er op latere leeftijd vaak nieuwe problemen met balans en loopfunctie [6][33]. Röntgenonderzoek van de heupen en gerichte oefeningen door een kinderfysiotherapeut zijn geïndiceerd voor het zoveel mogelijk behouden van de loopfunctie [bron: ar].

Fijn motorische vaardigheden

Voor de ondersteuning van de ontwikkeling van fijn motorische vaardigheden en de bij veel kinderen voorkomende overgevoeligheid is de ondersteuning van een ergotherapeut geïndiceerd.¹⁵ Deze werkt bij voorkeur vanuit een sensomotorische benadering, waarbij bijvoorbeeld borsteldruktherapie effectief werkt bij de overgevoeligheid voor aanraking. Spelen met zand, zachte klei,

scheerschuur en verschillende harde/zachte materialen en zwemmen en spelen in water helpen het kind verder in de fijn motorische ontwikkeling. Sommige kinderen leren fijn motorische vaardigheden als knippen en plakken, waardoor eenvoudig knutselen als activiteit binnen bereik komt.

Vanwege de ernst en complexiteit van de aandoening is professionele begeleiding vanuit een multidisciplinair team geïndiceerd. Een revalidatiearts, een kinderfysiotherapeut, een logopedist en een ergotherapeut (bij voorkeur met specialisatie sensomotorische ontwikkeling) begeleiden en behandelen het kind en de ouders. Samenwerking en informatie uitwisseling over de problemen en vorderingen van het kind tussen deze professionals is van belang. Het heeft mede hierom de voorkeur de specifieke begeleiding en behandeling voor het stimuleren van de motoriek te combineren met dagactiviteiten bij een gespecialiseerd dagbesteding/behandelcentrum. Kinderen met een ernstig meervoudige beperking leren het meest als tijdens de dagelijkse activiteiten en verzorging begeleiding en specifieke behandeling voor de motoriek wordt geïntegreerd. De motorische stimulans kan hierdoor specifiek en spelenderwijs zijn, geïntegreerd worden in de dagelijkse verzorging en een continu proces worden, zowel in de professionele setting als in de thuissituatie.

3.4.4 Sociaal emotionele ontwikkeling

MSS en ernstig meervoudige beperking (EMB)

Het sociaal-emotioneel functioneren van kinderen en jongeren met EMB wordt door een groot aantal factoren bepaald, waaron-

der de fysieke gesteldheid en de communicatie over en weer met direct betrokkenen. Bij kinderen met EMB ligt de focus vaak op de fysieke problematiek, maar problemen in de sociaal emotionele ontwikkeling spelen ook een belangrijke rol in het dagelijks leven en bij de verzorging van het kind met EMB [43]. Het is van belang om bij kinderen met EMB goed diagnostisch onderzoek ([1][43]) te doen; juist ook op het sociaal-emotioneel functioneren en hieraan benadering en behandeling aan te passen. Wat betekent dit in de begeleiding en behandeling van kinderen met het MSS? Kinderen met het MSS vertonen matige en ernstige tot zeer ernstige achterstanden op het gebied van sociaal-emotionele ontwikkeling, cognitie en adaptief functioneren. De kinderen functioneren vaak op EMB niveau, of net erboven. Een belangrijke voorwaarde voor het zich kunnen ontwikkelen is uiteraard een stabiele gezondheidstoestand. Bij het MSS zijn vooral ademhaling en voeding van belang voor een stabiele gezondheidstoestand. Daarnaast is het van belang tijdig en periodiek het niveau en de ontwikkeling van het sociaal- emotionele, de cognitie en het adaptief functioneren te bepalen en te evalueren, zodat behandelingsplannen op het individuele ontwikkelingsniveau van het kind kunnen worden afgestemd ([1][43]).

Methoden

De methode Vlaskamp [42] biedt een raamwerk voor het individueel begeleidingsplan van elk kind en ook adviezen voor een dagprogramma. Bovendien geeft de concrete invulling via werkdoelen de therapeuten, begeleiders en ouders de nodige handvatten om het kind in zijn ontwikkeling te ondersteunen. De methode

gaat ervan uit dat een kind met ernstige meervoudige beperkingen mogelijkheden heeft om zich te ontwikkelen.

De methode van Timmers-Huigen [18] is een theorie voor mensen met een beperking geënt op de ontwikkelingsfasen van een kind. De fase waarin een kind zich bevindt, bepaalt hoe het zijn ervaringen ordent en verwerkt. Bij kinderen met een verstandelijke handicap zijn dezelfde fasen herkenbaar als bij een kind met een normale ontwikkeling. De ervaringsordening theorie baseert zich op de mate waarin en de manier waarop prikkels ervaren worden en geeft vier ordeningswijzen aan die allen samenwerken. Bij verstoring van informatie uit één van de ordeningen is er reactie nodig van iemand zelf of van zijn/haar omgeving. In het geval van een kind met het MSS en EMB is het antwoord uit de omgeving van ouders en begeleiders van belang. Bij de behandeling van de achterstanden en alle andere dagelijkse handelingen is het belangrijk het ervaringsniveau van de kinderen als basis te gebruiken van de begeleiding en behandeling.

Communicatie

De kinderen met het MSS uiten zich overwegend vriendelijk en tonen gelukkig. Er is sprake van wederkerigheid in het contact, hierdoor is communicatie mogelijk. De zintuiglijke instelling van de kinderen is een belangrijke ingang voor het stimuleren van contact en communicatie. Bij de meeste kinderen met het MSS komt de taalproductie niet goed op gang en leren de kinderen niet spreken met woorden, maar de kinderen communiceren echter wel allen non verbaal en met geluiden, zoals wijzen en brabbeltaal. Voorbeelden hiervan zijn; iets willen hebben door ernaar

te reiken of te wijzen, iets niet willen door het weg te duwen en lachen bij een plezierige situatie. De Nederlandse Non-Speech Test (NNST) kan goed gebruikt worden door de logopedist om het niveau van begrip en productie van taal en communicatie in kaart te brengen.¹⁶ Het hanteren van een communicatiemethode is aan te bevelen. Een methode als 'Totale communicatie' uit de theorie van Timmers-Huigen is een goed uitgangspunt voor het in kaart brengen van de communicatie van het kind en de juiste afstemming op de mogelijkheden van het kind ([18][19]). Het uitgangspunt in de theorie is dat alles wat een kind doet communicatie is; een gezichtsuitdrukking, luisteren, aanwijzen, een gebaar maken en praten. In het systeem wordt naast gesproken taal gewerkt met gebaren, verwijzers, foto's en pictogrammen. Een spraakcomputer met pictogrammen is voor kinderen die dit kunnen leren hanteren een goede optie voor communicatie.

Wanneer de directe omgeving van het kind voldoende specifiek uitnodigend en stimulerend is, wordt de interactie en communicatie bij de meeste kinderen steeds wederkeriger en kunnen de kinderen zich verder ontwikkelen. Het kind leert geleidelijk om actief te communiceren in het heden, ook zonder spraak.

Gedrag

De kinderen hebben meestal een vriendelijke of positieve houding en genieten van sociale interacties met vertrouwde anderen. Ze vertonen minimaal onaangepast gedrag. De kinderen zijn wel zeer vasthoudend en soms obsessief naar mensen of objecten en vertonen soms stereotiep repetitief gedrag ([20][bron: ar]). Het tekort in communicatie, de beperking in sociale interacties en het

gebrek aan wederkerige sociale communicatieve vaardigheden zouden kunnen passen in de definitie van een stoornis in het autistische spectrum [20]. Mogelijk optredend probleemgedrag kan veroorzaakt worden door een (nog) niet herkend somatisch probleem, het is van belang hier onderzoek naar te doen en hierbij gebruik te maken van beschikbare literatuur.¹⁷

3.4.5 Psychosociale begeleiding van kind en ouders in de acute en chronische fase

Voor het kind is het van belang dat er in de acute fase gezorgd wordt voor zo veel mogelijk rust, veiligheid en contact met de ouders, ondanks het feit dat de omstandigheden door de ziekenhuisopname dit moeilijk maken. In de acute fase (maar ook in de chronische fase) is informatieverschaffing aan de ouders van cruciaal belang en tevens de mogelijkheid om dicht bij hun kind te verblijven (zie 2.6.3 en generiek thema *Psychosociale zorg bij zeldzame aandoeningen*).

Verpleegkundige zorg volgens een methode als het *Newborn Individualised Developmental Care and Assessment Program* (NIDCAP), welke in veel Nederlandse ziekenhuizen al wordt gevolgd voor prematuren, is geïndiceerd voor baby's met het MSS. Goed medisch technisch handelen en goede psychosociale zorg gericht op veiligheid, signaleren en begeleiding zijn voor het kind en de ouders van groot belang. Dit vraagt om de juiste houding van medici en verpleegkundigen, waarbij inlevingsvermogen, respect, vertrouwen en initiatief belangrijk zijn.

Een groot risico voor zowel ouders als het kind is het ontwikkelen van een posttraumatische stress stoornis (PTSS). PTSS is te herkennen aan slaapstoornissen, angst en herbeleving, naast gespannen zijn zonder aanwijsbare reden. Een mogelijke behandeling hiervoor is EMDR therapie¹⁸ al dan niet in combinatie met sensorimotorische integratietherapie. Eén kind volgde met succes een EMDR behandeling voor PTSS ten gevolge van ingrijpende medische behandelingen in de acute fase [44].

Een goede gehechtheid aan ouders is belangrijk voor de verdere ontwikkeling van het kind en werkt preventief tegen PTSS. De ouders betrekken bij de zorg van hun kind werkt eveneens preventief tegen PTSS, omdat de ouders zo het gevoel krijgen daadwerkelijk iets te kunnen doen voor hun kind in plaats van een machteloze toeschouwer te zijn [23].

Tijdens zowel de acute als de chronische fase, is alertheid met betrekking tot de psychische belastbaarheid van de ouders van groot belang. Dit is de taak van de casemanager, die zo nodig professionele psychosociale hulp kan inschakelen in overleg met de ouders (zie [hoofdstuk 5](#) voor meer detail).

3.4.6 Vroegtijdig overlijden en Palliatieve zorg

Het MSS is een chronische zich progressief ontwikkelende ziekte met complexe complicaties. Wanneer de diagnose is gesteld, worden kind en ouders altijd direct geconfronteerd met de mogelijkheid van een vroeg levenseinde. Dit vanwege de verschijnselen die het kind heeft, de ernst van het syndroom en de publicaties die tot 2010 bijna allen spreken over overlijden in de vroege kin-

dertijd. Inmiddels weten we dat bij een adequate behandeling van de ernstige ademhalingsproblemen de meeste kinderen de kindertijd goed overleven, desondanks is het een feit dat er ieder jaar kinderen sterven aan de mogelijke complicaties van het MSS.

Het is van belang een mogelijk vroeg levenseinde bespreekbaar te maken. Ouders kunnen in een dergelijk gesprek hun gevoelens en zorgen uiten en de professional kan aan de ouders de juiste informatie verstrekken, mogelijk ter geruststelling en om het gesprek verder op gang te brengen. Tevens kan er worden vastgelegd wat ouders wel/niet aan behandelingen voor hun kind wensen en welke mogelijke grens zij willen hanteren bij behandelingen, zoals een niet reanimatiebeleid en niet behandelbeleid. Een eventueel vastgelegd protocol hiervan dient ieder jaar te worden bijgesteld.

Er is in de zorg steeds meer aandacht voor palliatieve zorg. Dit is niet hetzelfde als terminale zorg en kan al eerder in het proces van een levensbedreigende ziekte worden ingezet. Palliatieve zorg is er als benadering juist op gericht de kwaliteit van het leven voor patiënten en hun omgeving te verbeteren, wanneer de levensbedreigende aandoening ernstige vormen aanneemt (zie ook landelijke zorgmodule *Palliatieve zorg*). Palliatieve zorg voor mensen met een ernstig meervoudige beperking vraagt om een specifieke benadering. De richtlijn 'Palliatieve zorg voor mensen met een verstandelijke beperking' [16] biedt hierin handvaten en de wegwijzer 'Palliatieve zorg voor mensen met een verstandelijke beperking',¹⁹ kan een goed uitgangspunt zijn voor een gesprek

met ouders over palliatieve zorg voor kinderen en jong volwassenen met het MSS (zie ook [4.0](#)).

3.5 Sociaal-maatschappelijke participatie

Het individu met het MSS

De kinderen en (jong) volwassenen met het MSS zijn sociaal ingesteld, houden van mensen om zich heen en van het ondernemen van activiteiten. Ze zijn graag in de maatschappij (altijd onder continue begeleiding) en lijken geen beperkingen te ondervinden van hun niet standaard uiterlijk. Ze houden van het verkennen van de wereld om zich heen; dit varieert van in en dichtbij huis de omgeving verkennen als de kinderen klein zijn, tot op latere leeftijd genieten van het boodschappen doen, bezoek aan speeltuin, dieren-tuin of theatervoorstelling. De kinderen spelen vaak graag wild en houden van reizen met trein, bus of vliegtuig [bron: ar]. Door de fysieke beperkingen is echter niet alles mogelijk, of op te brengen voor de ouders. Het is van belang de kinderen en (jong) volwassenen een plek in de maatschappij te gunnen en te geven, of dit nu thuis als gezinslid is, als leerling op school, bij de dagbesteding of tijdens uitstapjes in de buitenwereld: het geeft zin en betekenis aan hun leven [bron: ar].

Het MSS heeft invloed op veel gebieden van het dagelijkse bestaan van een kind/jong volwassene: persoonlijke verzorging, dagbesteding, sociale verkeer, zelfredzaamheid en mobiliteit. Het kind en later de volwassene zullen zich met hulp vanuit de omgeving in stellen op het leven met een chronische progressieve

ziekte en de beperkingen die dit met zich meebrengt. Hierbij zullen kind en ouders aanlopen tegen de vooroordelen van de maatschappij, die niet voldoende is ingesteld op mensen met een beperking. De kinderen zijn voor anderen betekenisvol, juist omdat zij mensen confronteren en daarmee tot voelen en nadenken aanzetten.

Ouders

Voor ouders is het een uitdaging om met een kind met een meervoudige beperking zich in de eigen omgeving en de buitenwereld te begeven. De reacties van de omgeving zijn van grote invloed. Ouders hebben vaak meer last van de afwijzing dan het kind zelf, het vraagt veel van ouders om hiermee om te kunnen gaan.

Veel ouders nemen een grote zorgtaak op zich, ten koste van betaald werk. [bron: ar]. Bij (deeltijd) betaald werk is het van belang dat de werkgever ondersteunend en flexibel optreedt jegens de ouders.

Voor de meeste ouders is het van belang dat zij in en na de acute fase hun ervaringen kunnen delen met hun netwerk, zoals familie, collega's, vrienden en bekenden. Het is van belang dat de ouders weten dat zij terecht kunnen bij lotgenoten, de casemanager (zie [hoofdstuk 5](#)) en andere professionals in de zorg.

4 Generieke zorg

In de eerste hoofdstukken van de zorgstandaard is de ziekte specifieke zorg beschreven. In die hoofdstukken wordt verwezen naar generieke zorgthema's voor zeldzame aandoeningen die door de VSOP ontwikkeld zijn. Deze zorgthema's en landelijke generieke zorgmodules kunnen onderdeel uitmaken van het generieke hoofdstuk van een zorgstandaard. Een generieke module beschrijft een generieke component in de zorg voor chronische zieken. Een generiek zorgthema beschrijft een generiek component in de zorg voor mensen met zeldzame aandoeningen. Deze zorgthema's zijn beknopte beschrijvingen van de zorg en informatievoorziening voor en aan mensen met zeldzame aandoeningen en hun naasten, gebundeld rondom een aantal thema's. De thema's zijn ontwikkeld zo veel mogelijk volgens de format van generiek modules [4] en bevatten naast de indicatiecriteria en behandeling/begeleiding, ook kwaliteitsinformatie.

Binnen het zorgcontinuüm van MSS, zijn de volgende generieke zorgthema's²⁰ voor zeldzame aandoeningen van toepassing:

- Communicatie en voorlichting (ziektespecifieke informatie in [5.2.1.1](#), [5.2.1.2](#) en [5.2.2.4](#))
- Farmaceutische zorg (ziektespecifieke informatie in [3.3.2.4](#), [3.3.2.7](#), [5.2.1.2](#) en [5.2.2.5](#))
- Erfelijkheid (ziektespecifieke informatie in [2.3](#))
- Psychosociale zorg (van toepassing op de ouders/verzorgers, ziektespecifieke informatie in [3.4.5](#), [5.2.1.2](#) en [5.2.2.3](#))
- Registraties/patiëntregisters (ziektespecifieke informatie in [5.2.2.6](#))

Binnen het zorgcontinuüm van MSS, zijn de volgende afgeronde landelijke generieke zorgmodules van toepassing:

- [Zorgmodule Palliatieve zorg](#) (ziektespecifieke informatie in [3.4.6](#))
- [Zorgmodule Voeding](#) (ziektespecifieke informatie in [2.1.7](#), [3.3.1.4](#) en [3.3.2.6](#))

5 Organisatiestructuur van het zorgproces

Het MSS is een multisysteem-aandoening. Zorg voor een individu met MSS vereist een proactieve, multidisciplinaire aanpak en tijdige, op elkaar afgestemde communicatie tussen de zorgverleners en ouders/verzorgers van de patiënt en de zorgverleners onderling. Dit geldt voor zowel de acute- als voor de chronische fase van de zorg. In dit hoofdstuk worden de generieke kenmerken (5.1) evenals de ziektespecifieke kenmerken van de zorgorganisatie beschreven (5.2).

De beschrijving van de ziektespecifieke zorgorganisatie volgt de ziektespecifieke zorgfase (zie 2.5): eerst wordt de ketenorganisatie behorend bij de acute zorgfase onder de loep genomen. Daarna wordt de zorgorganisatie van de chronische zorgfase beschreven.

Figuur 4 De zorg in de acute zorgfase is ketenzorg: onderdelen ervan volgen elkaar in de tijd op. Integraal zorgnetwerk kenmerkt de chronische zorgfase: een samenwerkend netwerk van zorgverleners uit verschillende (zorg)sectoren levert op elkaar afgestemde zorg en ondersteuning.

Acute zorgfase		Chronische zorgfase	
Keten zorg		Integraal zorgnetwerk	
Geboorte	Ziekenhuisopname	Ziekenhuisontslag	Levenslang

De chronische fase wordt gekenmerkt door een integraal zorgnetwerk en bevat een aantal onderdelen o.a. de dagelijkse zorg en de ziekenhuiszorg. Bij de beschrijving van de zorgorganisatie in dit hoofdstuk, komen de volgende aspecten aan bod:

- onderdelen van de keten- en integrale zorg;
- samenwerkingsverbanden in de keten- en integrale zorg (inhoud samenwerking, coördinatie, communicatie, afspraken, verantwoordelijkheden);
- keuzemogelijkheden voor de ouders/verzorgers en voor de patiënt bij de verschillende onderdelen van de zorg.

5.1 Zorgstandaard onafhankelijke kenmerken

5.1.1 Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking

De organisatie van zorg in zowel de acute als de chronische fase wordt gekenmerkt door adequate verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking [45]. Voor handvatten voor goede organisatie van en samenwerking in de zorg én voor inzicht wat de patiënt hierin mag verwachten, wordt verwezen naar de "*Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg*", ontwikkeld door de KNMG, in samenspraak met negen andere beroeps- en brancheorganisaties en koepels in de zorg. Deze Handreiking is gericht op zowel simultane als op volgtijdelijke samenwerking tussen zorgverleners onderling. In de Handreiking worden dertien aandachtspunten benoemd en toegelicht die van belang zijn bij een regeling van verantwoordelijkheden bij samenwerking in het zorgproces tussen zorgverleners. In [bijlage 2](#) worden deze aandachtspunten samengevat.

Taken en verantwoordelijkheden van de zorgverleners passen in het functie-/takenpakket en de hiermee samenhangende verantwoordelijkheden zoals bepaald door de instellingen waarbinnen zij werkzaam zijn of waarmee zij functioneel verbonden zijn.

5.1.2 Casemanager

In tegenstelling tot het format van zorgstandaarden [1], waarin de centrale zorgverlener het eerste aanspreekpunt, coördinator en zelfmanagementondersteuner is voor de patiënt, wordt in deze zorgstandaard gesproken over casemanager [46]. De reden hiervoor is dat er bij het MSS geen sprake is van zelfmanagement van de patiënt, waarvan de ondersteuning per definitie een belangrijke taak is van de centrale zorgverlener [47]. De taken van de casemanager verschillen per fase van het MSS en worden beschreven in de secties 5.2.1 en 5.2.2.

5.1.3 Individueel zorgplan

Een individueel zorgplan²¹ dient bij elke vorm van zorg die langer dan drie maanden duurt, opgesteld te worden [48]. Het doel van het individuele zorgplan is, samen met de patiënt, de zorgbehoeften vanuit patiëntenperspectief vast te stellen, uit te voeren, te monitoren en zo nodig bij te stellen. In het geval van MSS is er sprake van een integraal individueel zorgplan: het individueel zorg- en ondersteuningsplan (zie 5.2.2.5).

In de acute fase van het MSS wordt geen individueel zorg- en ondersteuningsplan opgesteld: de zorg in deze fase is gericht op het elimineren van levensbedreigende symptomen en complicaties en op het stabiliseren van de gezondheid van de pasgeborene. In

de chronische fase wordt wel een individueel zorg- en ondersteuningsplan opgesteld (zie 5.2.2.5).

5.2 Zorgstandaard afhankelijke kenmerken

5.2.1 Acute fase

De zorg in deze fase is gericht op het elimineren van eventuele levensbedreigende symptomen en complicaties en op het stabiliseren van de gezondheid van de pasgeborene (zie 2.5). In deze fase is er meestal nog geen sprake van het stellen van de correcte diagnose.

5.2.1.1 Beschrijving van de ketenzorg

Deze fase wordt gekenmerkt door ketenzorg: zorgactiviteiten volgen elkaar op in de tijd. Deelnemers aan ketenzorg in de acute fase zijn alle zorgverleners die betrokken zijn bij de geboorte en bij de daaropvolgende ziekenhuisbehandeling (ketenpartners kunnen zijn: verloskundige, huisarts, huisartsenpost, regionale ambulancevoorziening (RAV), ziekenhuis/obstetrisch team). Een belangrijk overdrachtsmoment gebeurt vlak na de bevalling (thuis of poliklinisch), wanneer de pasgeborene wordt overgebracht naar de juiste afdeling²² in het ziekenhuis (algemene of academische ziekenhuis). De organisatie en inhoud van de acute obstetrische zorg dient te voldoen aan de geldende kwaliteitsnormen [49][50]: In het ziekenhuis worden onmiddellijk adequate interventies in gang gezet (ook wel parallelle acties genoemd [49]) door de daartoe gekwalificeerde obstetrische professionals [51]. De obstetrische professional schakelt het team in bestaande uit een kinderarts, gynaecoloog, anesthesioloog, verpleegkundige en

zo nodig andere professionals en/of het operatieteam. De hoofdbehandelaar van de pasgeborene is de kinderarts. De hoofdbehandelaar heeft de regie van de behandeling(en) tijdens het gehele ziekenhuisverblijf en draagt de inhoudelijke eindverantwoordelijkheid [46].

In de acute zorgfase is het belangrijk om de ouders op de hoogte te houden van de noodzakelijke interventies en de actuele gezondheidstoestand van hun baby. Het meest wenselijke is dat de ouders niet gescheiden worden van hun pasgeboren kind, pas als dat medisch noodzakelijk is. De rol is hiervoor weggelegd voor de casemanager (zie volgende sectie "casemanager"). Indien er sprake is van acute levensbedreigende situatie, dienen de ouders zo snel mogelijk door de casemanager geïnformeerd te worden over de reanimatiemogelijkheden (en eventuele daaruit voortvloeiende complicaties/risico's). De casemanager vraagt actief naar de wensen van de ouders m.b.t. reanimatie en deze wensen worden in acht genomen door het multidisciplinaire team.

Wenselijk is dat tenminste één van de ouders tijdens het gehele verblijf van de pasgeborene zelf ook in het ziekenhuis verblijft.

Terwijl adequate zorg wordt geleverd volgens de geldende richtlijnen (zie 3.3.1), onderneemt de hoofdbehandelaar tegelijkertijd actie om de correcte diagnose te stellen. Gezien het feit dat MSS een ultra-zeldzame aandoening is, is de kans klein, dat de hoofdbehandelaar en zijn team meteen de correcte diagnose kunnen stellen. De hoofdbehandelaar zal 'afhankelijk van zijn/haar kennis en ervaring- één of meerdere expert-collegae in binnen en/of buitenland contacteren en/of internationale databases over symptomen/

anthologieën van zeldzame aandoeningen raadplegen [52]. Indien de acties van de hoofdbehandelaar niet leiden tot een tenminste voorlopige diagnose tijdens het ziekenhuisverblijf van het kind, zal de hoofdbehandelaar de patiënt verwijzen naar een collega-expert op het gebied van ultra-zeldzame aandoeningen.

Nadat de gezondheidstoestand van de pasgeborene gestabiliseerd is en verdere acute complicaties niet te verwachten zijn, zal de hoofdbehandelaar de beslissing nemen om de pasgeborene uit het ziekenhuis te ontslaan. Vóór het ziekenhuisontslag dient in aanwezigheid van het multidisciplinair team een slotbijeenkomst plaats te vinden met de ouders en de hoofdbehandelaar. Het doel van deze bijeenkomst is om de ouders te informeren over:

- de noodzaak, verloop en resultaten/gevolgen van de verrichte interventies;
- de medische toestand van hun baby;
- de (voorlopige) diagnose (naam en uitleg ziektebeeld, ziekteverloop, eventuele behandelingsmogelijkheden, prognose).

Tijdens de slotbijeenkomst wordt het medisch eindverslag van de pasgeborene aan de ouders overhandigd (waarin o.a. bovengenoemde zaken staan) samen met de volgende praktische informatie:

- instructies en informatie over de verzorging van de pasgeborene in de eerste periode thuis na het ziekenhuisontslag;
- naam en contactgegevens van de zorgverlener(s) (wijkteam, wijkverpleegkundige, kinderverpleegkundige) die vanaf de eerstvolgende dag na het ziekenhuisontslag de ouders zal ondersteunen;

- naam en contactgegevens casemanager en informatie over hoe en wanneer contact opgenomen kan worden (binnen- en buiten kantooruren; telefonisch etc);
- instructies over in welke omstandigheden spoedeisende hulp ingeschakeld dient te worden;
- dag en tijdstip van vervolgspraak in het ziekenhuis of in een meer gespecialiseerd ziekenhuis;
- indien verwezen wordt naar een meer gespecialiseerde ziekenhuis, wordt naam, adres, telefoonnummer van het ziekenhuis en contactgegevens van de expert overhandigd;
- indien verwezen wordt naar een meer gespecialiseerd ziekenhuis wordt de overdrachtsprocedure beschreven.

In het generieke zorgthema *Communicatie en voorlichting bij zeldzame aandoeningen* worden de generieke communicatie-voorlichtingsaspecten bij zeldzame aandoeningen beschreven, die van toepassing zijn op bovengenoemde punten.

5.2.1.2 Casemanager

Idealiter neemt de hoofdbehandelaar de rol van casemanager op zich in de acute fase. Indien dit niet mogelijk is, zal een ander teamlid, het liefst de eerstverantwoordelijke verpleegkundige (zie eerste paragraaf van vorige sectie “Beschrijving van de ketenzorg”) deze rol op zich nemen. Zodra geen sprake (meer) is van levensgevaar van de pasgeborene, zal in deze fase de casemanager:

- De ouders begeleiden naar een wachtruimte, die voor de net bevallen moeder adequaat ingericht is en ook comfortabel is voor de vader. Idealiter kunnen de ouders in deze ruimte ook overnachten.
- Toezien dat de net bevallen moeder de juiste medische nazorg krijgt.
- Bij elke nieuwe beschikbare informatie over de gezondheidstoestand/verloop van operatie/behandeling bij hun baby, de ouders hierover in detail informeren.
- De ouders mondeling informeren over eventuele verdere noodzakelijke (medicinale) behandelingen (zie ook generiek thema *Farmaceutische zorg bij zeldzame aandoeningen*).
- De voor- en nadelen (risico's) van verschillend type mogelijke vervolgbehandelingen meedelen aan de ouders (indien van toepassing).
- Naar de voorkeuren van de ouder vragen en meenemen bij het besluit over noodzakelijke vervolgbehandelingen (indien van toepassing).
- De ouders vragen naar de voorkeuren t.a.v. beademen, reanimeren en evt. levenseinde die eventueel aan de orde kunnen komen tijdens de ziekenhuisopname.
- De ouders vragen of ze behoefte hebben aan geestelijke hulpverlening (psycholoog/kerkelijke hulpverlener) en indien van toepassing, deze hulpverlening inschakelen (zie ook generiek thema *Psychosociale zorg bij zeldzame aandoeningen*).

- Schriftelijke informatie overhandigen aan de ouders over ziekenhuisprocedures betreffende medicijngebruik (zie ook generiek thema *Farmaceutische zorg bij zeldzame aandoeningen*), anesthesie en pijnbestrijding bij pasgeborenen.
- Schriftelijke informatie overhandigen aan de ouders over hoe wordt gehandeld bij incidenten als gevolg van medicijngebruik, anesthesie en pijnbestrijding bij pasgeborenen (zie ook generiek thema *Farmaceutische zorg bij zeldzame aandoeningen*).
- Schriftelijke informatie verstrekken over eventuele klachtenprocedure (over behandelingen, complicaties, bejegening etc) in het ziekenhuis.
- Zodra bekend, de ouders informeren over de dag en tijdstip van de slotbijeenkomst met de ouders, de hoofdbehandelaar en het multidisciplinair team (zie boven).
- Een lijst met praktische informatie opstellen en deze overhandigen aan de ouders tijdens de slotbijeenkomst.

In de generieke zorgthema's *Communicatie en voorlichting bij zeldzame aandoeningen* en *Psychosociale zorg bij zeldzame aandoeningen*, worden de generieke communicatie- voorlichtings- en psychosociale zorgaspecten bij zeldzame aandoeningen beschreven, die van toepassing zijn een aantal van bovengenoemde punten.

5.2.2 Chronische fase

De chronische fase van de zorg begint bij het ontslag van de 1^e postnatale poliklinische opname en duurt levenslang. Als in de acute fase geen definitieve diagnose is gesteld, dient is deze fase zo snel mogelijk de diagnose gesteld te worden (zie [3.2](#)).

De chronische fase van MSS bevat, naast medische zorg (zie [3.3.2](#)), ook de dagelijkse ondersteuning, pedagogische begeleiding en onderwijs. De chronische zorgfase is dus niet alléén gericht op het bevorderen van de groei en ontwikkeling van de baby/kind en het behandelen/voorkomen van eventuele symptomen, klachten, complicaties, maar is levensbreed: het bevorderen van de kwaliteit van leven, en - afhankelijk van de individuele behoefte - bevorderen van mentale- en gedragsontwikkeling, sociale participatie en zinvolle dagbesteding. Deze fase bevat ook de transitie van kinder- naar volwassenzorg (zie [5.2.2.3](#)). Deze gezamenlijke doelstellingen komen tot stand door integraal zorgnetwerk, dat als volgt wordt gedefinieerd: "Zorg gericht op de individuele behoeften van de patiënt, waarbij beroepskrachten uit verschillende sectoren of van verschillende organisaties hun activiteiten op elkaar afstemmen zodat er samenhangend zorg en begeleiding rond de patiënt is."

Deelnemers aan het integrale zorgnetwerk in de chronische fase zijn alle zorgverleners, pedagogische medewerkers en andere beroepskrachten, die betrokken zijn bij zorg, onderwijs en dagbesteding van het kind met MSS na de eerste postnatale ziekenhuisopname (zie [5.2.2.2](#)).

5.2.2.1 Het individu centraal

MSS is een complexe systeemaandoening met aanzienlijke mentale, verstandelijke en lichamelijke beperkingen. De term ernstig meervoudig beperkt (EMB) wordt dan ook vaak gebruikt. Al zijn er een aantal hoofdkenmerken van de aandoening (zie [2.1](#) en [2.2](#)), ieder individu met het MSS heeft andere symptomen, lichamelijke en cognitieve beperkingen, zoals bij de meeste syndromen het

geval is [53]. De ziektelast per individu is ook anders, waardoor de zorgaanspraken divers zijn (zie 2.6). Bovendien wordt in de loop van de eerste jaren duidelijk in welke mate de diverse beperkingen aanwezig zijn. De organisatie van de langdurige zorg van MSS patiënten is dan ook complex, dynamisch en individueel bepaald.

Gezien de aard van de aandoening en de diversiteit aan zorgbehoefte, wordt het integrale zorgnetwerk voor het MSS gekenmerkt door diversiteit in onderdelen en organisatie: d.w.z. dat “Het integrale zorgnetwerk” voor MSS niet bestaat. In deze zorgstandaard is er dan ook voor gekozen om enkele kernelementen van het integrale zorgnetwerk en diens organisatie te beschrijven. Anno 2014 is de hervorming van de langdurige zorg volop bezig [54]. Gekozen is daarom om de zorgorganisatie van de langdurige zorg voor MSS patiënten niet in de meest actuele Nederlandse beleidssetting te plaatsen. In plaats daarvan ligt de nadruk op de belangrijkste zorgbehoeften, de daaruit vloeiende elementen van het integrale zorgnetwerk en de organisatie daarvan.

5.2.2.2 Onderdelen van het integraal zorgnetwerk

Kinderen met MSS hebben dagelijks verzorging en behandelingen nodig en een voortdurend toezicht. Zij zullen op den duur één of meerdere ziekenhuisbehandelingen ondergaan, zullen af en toe huisartsenzorg nodig hebben en volgen allemaal speciaal onderwijs gericht op (meervoudig) gehandicapte kinderen, vaak binnen het kader van dagbesteding. Eenmaal volwassenen, zijn MSS patiënten niet in staat zonder begeleiding te wonen en onbegeleid de dag te doorkomen. Paramedische disciplines maken deel uit van de integrale netwerkzorg. Op grond van deze

kern-zorgbehoefte heeft een kind met MSS te maken met het volgende typen zorg en ondersteuning:

- **Dagelijkse ondersteuning en verzorging**

Kinderen met MSS wonen ofwel thuis ofwel in een gespecialiseerde zorginstelling waar ze dagelijks worden verzorgd en ondersteund. Soms woont het kind eerst thuis en verhuist het na het bereiken van de volwassen leeftijd naar een gespecialiseerde zorginstelling die beschikt over wooneenheden en dagactiviteitscentra. Afhankelijk van de woonsituatie wordt de dagelijkse verzorging van het kind met MSS verricht door de ouders thuis of verzorgers in een woon-zorginstelling. Indien het kind thuis woont en de ouders de volledige dagelijkse verzorgingstaken op zich nemen, is het wenselijk dat andere mantelzorgers de ouders structureel bijstaan. Idealiter hebben de ouders hulp van professionals zoals verpleegkundigen, die structurele hulp bieden bij de verpleging en verzorging. Om ouders tijdelijk te ontlasten van de zware zorgtaken bestaat in Nederland de respijtzorg/logeeropvang.²³

- **Ziekenhuiszorg**

Kinderen en volwassenen met MSS hebben specialistische zorg nodig, die in ziekenhuizen wordt geleverd. De diverse disciplines die nodig kunnen zijn: kindergeneeskunde, (alleen bij kinderen met MSS) neurologie, keel-neus-oorheelkunde (KNO), cardiologie, anesthesiologie, radiologie, orthopedie, interne geneeskunde, speciale tandheelkunde, arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG), klinische genetica (zie ook hoofdstuk ziektespecifieke zorg).

- Idealiter is aan het einde van de acute zorgfase bekend in welk ziekenhuis en bij welke hoofdbehandelaar het kind met MSS terecht komt voor vervolgafspraken. Een “vast” ziekenhuis en hoofdbehandelaar zijn van belang voor de continuïteit en kwaliteit van de zorg in de chronische zorgfase. Het hebben van een casemanager is eveneens cruciaal.
- **Huisartsenzorg**
Een kind of volwassene met MSS komt voor diverse milde klachten bij de huisarts terecht. De huisarts verwijst naar een specialist in het ziekenhuis bij verdenking van serieuzere problemen of risico op complicaties.
- **Paramedische zorg**
Bij zowel kinderen als volwassenen met MSS kan er sprake zijn van behoefte/noodzaak aan behandelingen uit verschillende paramedische zorgdisciplines: logopedie, podotherapie, orthoptie, oefentherapie, ergotherapie, diëtetiek, fysiotherapie en (gedrags)psychologie. Indien (sommige) van deze disciplines niet verbonden zijn aan het dagcentrum/ gespecialiseerde zorginstelling, kunnen de ouders zelf de nodige paramedische zorg inschakelen.

Speciaal onderwijs/dagbesteding/revalidatie

Rond de leeftijd van anderhalf tot twee jaar wordt de ontwikkeling van het kind met MSS in kaart gebracht door een orthopedagoog om te kijken welk begeleidingstraject het meest geschikt is voor het kind.

Kinderen met MSS die thuis wonen, kunnen – net als andere EMB

kinderen- vanaf een jaar of twee naar één van de volgende typen centra gaan:

- gespecialiseerd (verpleegkundig) kinderdagcentrum;
- orthopedagogisch dagcentrum;
- kinderrevalidatiecentrum.

Kinderen die in een specialistische instelling wonen gaan naar het dagcentrum dat verbonden is /onderdeel is van de zorginstelling.

Op een dagcentrum voor kinderen met een EMB sluit de indeling van de groepen zo dicht mogelijk aan bij het reguliere onderwijs: er is een indeling naar leeftijdsgroepen gemaakt. De leeftijd en individuele capaciteiten bepalen welke groep het beste aansluit bij de mogelijkheden van het kind.

Sommige kinderen met EMB blijven tot hun 18e op het kinderdagcentrum. Anderen ontgroeien het kinderdagcentrum en stromen door naar de Tyltylschool. Deze vorm van onderwijs richt zich op kinderen met een ernstige lichamelijke handicap en een matig tot ernstige verstandelijke handicap. De Tyltylschool gaat vaak samen met een mytylschool die zich richt op kinderen met een ernstige lichamelijke handicap. De Tyltylschool, de mytylschool en de ZMLK-school voor zeer moeilijk lerende kinderen, vallen onder het speciaal onderwijs en behoren tot de ‘cluster 3 scholen’.

Tussen hun 18e en 20e levensjaar gaan veel jongeren naar een dagactiviteitencentrum (al dan niet onderdeel van een volwassenrevalidatiecentrum). Uiteindelijk worden deze kinderen voorbereid op hun overgang naar een dagverblijf voor volwassenen.

5.2.2.3 Aandachtspunten bij (het opzetten van) het integrale zorgnetwerk

Het opzetten van het integrale zorgnetwerk rondom het kind met MSS zal enige tijd in beslag nemen. Na de babytijd, als het kind naar een gespecialiseerd kinderdagverblijf gaat, zal de behoefte aan integrale zorg toenemen. Ouders hebben dan al een intensieve periode van zorg achter de rug. Bij het opzetten van het integrale zorgnetwerk is dan ook van belang om de verdere belastbaarheid van de ouders in kaart te brengen (zie ook generiek zorgthema *Psychosociale zorg bij zeldzame aandoeningen*). De Mantelscan is een instrument waarmee het mantelnetwerk van een zorgbehoevende in kaart wordt gebracht en het risico op overbelasting van mantelzorger(s) ingeschat kan worden. In de Handreiking Mantelscan worden alle onderdelen van de Mantelscan toegelicht [55]. Het is geschreven voor iedere zorgprofessional, die met zorgnetwerk en mantelzorgers te maken heeft. Voor de mantelzorgers van mensen met MSS, zal de mantelscan periodiek afgenomen moeten worden: door de jaren heen zal de zorgbehoefte van het individu met MSS en belastbaarheid van mantelzorgers verschillen.

Transitie van kinder- naar volwassenzorg is een ander belangrijk punt dat door ouders als een knelpunt wordt ervaren. Voor de continuïteit van zorg is van belang dat de transitie van kinder- naar volwassenzorg soepel verloopt. Met betrekking tot de ziekenhuiszorg is het wenselijk dat de transitie geleidelijk verloopt, waarbij de kennis en taken van de hoofdbehandelaar kinderarts worden overgedragen aan de nieuwe hoofdbehandelaar Arts Verstandelijk Gehandicapten (AVG). De overdracht dient in samenspraak met de ouders en de casemanager te gebeuren. Er is

Figuur 5 Schematische weergave van het integrale zorgnetwerk. De ondersteuning van de ouders /verzorgers door de casemanagers kan sterk of matig zijn en kan diverse vormen aannemen, afhankelijk van de behoefte/wensen van de ouders/verzorgers. Door deze ondersteuning verloopt het leveren van de integrale zorg correct, efficiënt en tijdig. Voor het opstellen/bijstellen van het individueel zorg- en ondersteuningsplan en voor periodiek overleg wordt door de ouders/verzorgers een beroep gedaan op de expert.



geen richtlijn beschikbaar voor transitie, wel een goed bruikbare handreiking [19]. Met betrekking tot het speciaal onderwijs/dagbesteding/revalidatie, is het van belang dat de transitie, naast het toezicht van de ouders en de casemanager, ook door de orthopedagoog wordt gevolgd. Als het kind doorstroomt naar een Tytyl-school, is nauw samenwerking met het vroegere gespecialiseerde (verpleegkundig) kinderdagcentrum, orthopedagogisch dagcen-

trum of het kinderrevalidatiecentrum nodig. De transitie dient geleidelijk te gebeuren, rekening houdend met de behoeften, capaciteiten en het ontwikkelingsniveau van het kind met MSS.

5.2.2.4 Ouders/verzorgers, de casemanager en de expert op het gebied van MSS

Ouders en familieleden zijn vaak de enige continue factor in het leven van iemand met MSS. Mede daardoor zijn ze vaak de regisseur van de zorg en activiteiten van hun kind. Indien het kind/ de volwassene met MSS in een instelling woont en de ouders daar toestemming voor geven, kan de begeleider/verzorger de zorg en activiteiten van de persoon met MSS regisseren, al zal het –net als bij andere EMB personen- in de regel alléén gebeuren als de ouders of andere familieleden de zorg niet (meer) kunnen leveren.

De diverse onderdelen van de integrale zorg (zie eerder) worden door aparte (zorg)instanties geleverd. Diverse samenwerkingsverbanden tussen en binnen deze zorginstanties karakteriseren de zorg voor het kind met MSS, met als grootste, door ouders ervaren, knelpunt, het gebrek aan coördinatie en communicatie tussen de instanties en moeilijk te verkrijgen toegang tot sommige instanties. Als oplossing voor dit knelpunt wordt een samenwerkingsverband tussen de casemanager en de ouders/verzorgers geïntroduceerd (figuur 4). Dit samenwerkingsverband wordt gekenmerkt door duidelijke taak-, verantwoordelijkheidsverdelingen en transparantie. De expert op het gebied van MSS maakt ook deel uit van dit samenwerkingsverband.

De ouders/verzorgers

Veel ouders willen een zeer sterke regierol houden, anderen geven die rol met de daarbij horende taken makkelijker weg. In overleg met de casemanager zullen de taken in het zorgnetwerk verdeeld zijn, waarbij de ouders in ieder geval:

- Regisseur zijn van de integrale zorg voor hun kind: zij beslissen namens hun kind over de te verrichten behandelingen, scholing en (dag)activiteiten en zijn verantwoordelijk voor deze keuzes, ook nadat hun kind de volwassen leeftijd heeft bereikt ([56][57]).
- Alle relevante informatie terugkoppelen aan de casemanager en expert, die ze van de diverse zorginstanties krijgen.
- Toegang geven tot het (elektronisch) patiëntendossier en individueel zorg- en ondersteuningsplan van hun kind aan de casemanager en de expert.

Verantwoordelijk zijn voor de correcte, tijdige en volledige schriftelijke informatieoverdracht aan de casemanager en de expert over alle actuele en relevante zaken die voortvloeien uit de dagelijkse verzorging van hun kind.

De casemanager

Afhankelijk van de behoefte die de ouders hebben aan regiefunctie, zal de casemanager een marginale of juist erg belangrijke rol spelen in het integrale zorgnetwerk. Onderstaand worden mogelijke rollen, taken en verantwoordelijkheden van de casemanager opgesomd, die ook bij de ouders kunnen liggen, indien zij die in handen willen nemen. De casemanager:

- Is de spin in het web van de complexe integrale zorg van het kind met MSS.
- Neemt de Mantelscan periodiek af en maakt de bijbehorende "Ecomappen" volgens de Handreiking Mantelscan [55].
- Heeft een HBO-opleiding en kan in dienst zijn bij een organisatie, die zich gespecialiseerd heeft in begeleiding en/of organisatie van zorg op maat voor meervoudig beperkte personen.²⁴
- Heeft toegang tot de diverse instanties die de diverse onderdelen van het integrale zorgnetwerk leveren (ziekenhuis, huisartsenpost etc).
- Heeft één vast aanspreekpunt/contactpersoon binnen elke instantie/zorgsector. Dit zijn:
 - ziekenhuiszorg: hoofdbehandelaar;
 - huisartsenzorg: huisartsenassistente of huisarts;
 - dagbesteding/revalidatie/speciaal onderwijs: dagelijkse begeleider/
 - revalidatiearts /orthopedagoog;
 - (virtueel) expertisecentrum of expertisenetwerk: expert op het gebied van MSS;
 - paramedische zorg: indien apart geregeld, contact met iedere paramedicus.
- Informeert en onderhoudt goede contacten met alle betrokkenen in het samenwerkingsverband tussen de verschillende instanties (zie ook generiek thema *Communicatie en voorlichting bij zeldzame aandoeningen*).
- Coördineert de samenwerking tussen de diverse instanties betrokken bij de integrale zorg en is verantwoordelijk voor deze coördinatie.

- Ziet toe op gegevensuitwisseling en informatieterugkoppeling tussen de verschillende zorginstanties.
- Is op de hoogte van het actuele zorgaanbod en organisatorische ontwikkelingen bij de diverse instanties.
- Is op de hoogte van alle actuele (landelijke) regelingen die van toepassing kunnen zijn op het kind met MSS (uitkeringsmogelijkheden, voorzieningen voor hulpmiddelen etc) en heeft toegang tot de instanties die deze kunnen regelen/verzorgen.
- Zorgt ervoor dat de juiste zorg en regeling op het juiste moment en door de juiste instantie geleverd wordt.
- Zorgt voor continuïteit van zorg, inclusief de transitie van kinder- naar volwassenzorg.
- Ziet toe op de kwaliteit van het zorgproces.
- Is verantwoordelijk voor de correcte, tijdige en volledige, schriftelijke informatieoverdracht aan de ouders over alle actuele en relevante zaken die voortvloeien uit de zorg die geleverd wordt door de diverse zorginstanties (zie ook generiek *Communicatie en voorlichting bij zeldzame aandoeningen*).
- Heeft periodieke persoonlijke contact met de ouders en informeert hen over alle actuele zaken over het integrale zorgnetwerk van hun kind (zie ook generiek thema *Communicatie en voorlichting bij zeldzame aandoeningen*).

De expert op het gebied van MSS

- Heeft een medische opleiding en heeft zich gespecialiseerd heeft in ultra-zeldzame aandoeningen waaronder het MSS. Hij/zij doet onderzoek naar de aandoening(en) en heeft al publicaties op zijn/haar naam staan in diverse internationale

wetenschappelijke tijdschriften. Hij is bij collegae in binnen- en buitenland bekend als "de expert"/kennisicoon op het gebied van MSS.

- Kan in welk land dan ook ter wereld wonen en werken. Hij/zij kan werkzaam zijn in een expertisecentrum of binnen een expertiseteam van een academisch ziekenhuis. Hij/zij is nauw betrokken bij het (virtueel) expertisecentrum voor ultra-zeldzame aandoeningen (zie [5.2.2.6](#)).
- Is toegankelijk en bereikbaar voor de ouders/verzorgers. Er worden afspraken gemaakt tussen hem/haar en de ouders/verzorgers over de wijze van communicatie, tijdstip en redenen ervan (t.b.v. individueel zorg- en ondersteuningsplan, advies etc).
- Ziet het kind met MSS ten minste één keer in 2-3 jaar.
- Is verantwoordelijk voor het doorgeven van nieuwe wetenschappelijke inzichten m.b.t. het (natuurlijke) verloop van de aandoening en complicaties en m.b.t. de daaruit vloeiende veranderingen in de zorg.
- Heeft nauwe contacten met de MSS community (zie [5.2.2.7](#)).

5.2.2.5 Individueel zorg- en ondersteuningsplan

Voor mensen met MSS komt het individuele zorg- en ondersteuningsplan in de chronische zorgfase in beeld. Dit is een integraal plan en heeft betrekking op zowel de medische- en paramedische zorg als de cognitieve en gedragsaspecten en het complete welbevinden. Alle bij het samenwerkingsverband behorend zorgverleners beschikken over een gezamenlijke en up-to-date versie van dit plan. Het elektronisch medisch patiëntendossier is onderdeel

van het individueel zorg- en ondersteuningsplan. Het individuele zorg- en ondersteuningsplan bevat vier onderdelen:

- 1) algemene informatie;
- 2) taken en afspraken;
- 3) elektronisch medisch patiëntendossier;
- 4) ondersteuningsplan.

Dit laatste wordt opgesteld en gebruikt in het gespecialiseerde dagverblijf, maar maakt onderdeel uit van het individuele zorg- en ondersteuningsplan en is beschikbaar gesteld aan zorgverleners die door de ouders daartoe gemachtigd zijn. Idealiter is het individueel zorg- en ondersteuningsplan in zijn geheel elektronisch te raadplegen voor de daartoe bevoegde personen.

(1) Algemene informatie

Dit gedeelte van het zorg- en ondersteuningsplan bevat de:

- persoonlijke en zakelijke gegevens van het individu (naam, adres, Burgerservicenummer, rekeningnummer, verzekeringen);
- naam en contactgegevens wettelijke vertegenwoordiger en type regeling (bevindvoering, curatele, voogdij, anders [\[57\]](#));
- naam en contactgegevens casemanager inclusief bereikbaarheid;
- naam en contactgegevens expert op het gebied van MSS;
- adresgegevens diverse zorginstanties; namen en contactgegevens van contactpersonen bij de diverse zorginstanties;
- adres- en contactgegevens apotheek.

(2) Taken en afspraken

Dit gedeelte van het zorg- en ondersteuningsplan bevat de:

- taken en verantwoordelijkheden van alle deelnemers aan de integrale zorgnetwerk;
- overlegmomenten tussen casemanager en contactpersonen bij de diverse zorginstanties;
- overlegmomenten tussen casemanager en ouders;
- overlegmomenten tussen casemanager /ouders /expert;
- afspraken over machtigingen m.b.t. het individueel zorg- en ondersteuningsplan en het elektronische patiëntendossier waar het individueel zorg- en ondersteuningsplan deel van uitmaakt.

(3) Elektronisch medische patiëntendossier

Voor het medisch inhoudelijke gedeelte van het individuele zorg- en ondersteuningsplan wordt beroep gedaan op de hoofdbehandelaar (kinderarts/AVG arts) en de expert op het gebied van MSS. Informatie in het medisch plan is in feite het elektronisch patiëntendossier en bevat het volgende:

- medische geschiedenis van de persoon met MSS (incl. gegevens over zwangerschap, geboorte, ziekenhuisopname(s), behandelingen, inentingen, bijzonderheden etc);
- huidige medische toestand van de patiënt en prognoses;
- beperkingen mobiliteit;
- actueel hulpmiddelengebruik;
- actuele medicatiegegevens;
- allergieën, voeding- en dieetbijzonderheden;

- toekomstige mogelijke (probleem)domeinen/aandachtsgebieden;
- indien een behandeling noodzakelijk/wenselijk is:
 - concrete doelen van de behandeling;
 - keuzemogelijkheden tussen typen behandelingen;
 - uitleg over nut/noodzaak/risico's/nazorgfase van elk type behandeling;
 - omschrijving behandeling en nazorg (incl. duur, frequentie, evt. medicatie, hulpmiddelgebruik etc);
 - evaluatiemomenten voor en na de behandeling;
 - consequenties van de behandeling voor de andere zorg- en ontwikkelingsdomeinen (bijv. gevolg van operatie aan rug voor de fysiotherapie; gebruik van nieuw hulpmiddel voor de fysieke-, cognitieve ontwikkeling, gedrag etc).

(4) Ondersteuningsplan

In gespecialiseerde dagverblijven wordt meestal gewerkt met een ondersteuningsplan (soms ontwikkelingsplan genoemd). Dit plan maakt deel uit van het individuele zorg- en ondersteuningsplan en wordt in het specialistisch dagverblijf op gebruikelijke wijze periodiek besproken, geëvalueerd en bijgesteld. Bij de bespreking en evaluatie is het interdisciplinaire team aanwezig, samen met de ouders en de dagelijkse begeleider. Onder verantwoordelijkheid van de orthopedagoog, wordt het ondersteuningsplan geactualiseerd.

5.2.2.6 (Virtueel) expertisecentrum en patiëntregister

Het MSS is een ultra-zeldzame aandoening. Het aantal mensen met MSS is zo klein, dat de realisatie van een toegewijde fysieke bestaande expertisecentrum –zelf gebundeld met andere ultra-zeldzame aandoeningen – niet realistisch is [52]. Een virtueel expertisecentrum biedt de oplossing voor de grootste knelpunten in de zorg voor MSS: de diagnosestelling, kennis over het natuurlijk verloop van aandoening en kennis over (mogelijke) complicaties.

Een virtueel expertisecentrum voor een groep ultra-zeldzame aandoeningen is wenselijk. Het opzetten van een dergelijk centrum kan alléén tot stand komen door internationale krachtenbundeling. Het virtueel expertisecentrum kan gebouwd worden rondom een patiënt register (zie ook generiek zorgthema Patiënten registers), dat een internationale dekking heeft. Indien een dergelijk expertisecentrum realiteit wordt, dan hebben geregistreerde medici digitaal toegang tot het centrum en kunnen gestandaardiseerde en geanonimiseerde en/of indirect identificeerbare medische gegevens en beelden 'na toestemming van ouders/verzorgers/patiënten - uploaden. Anderen geregistreerde medici kunnen de database raadplegen. Geavanceerde zoekmogelijkheden en matching-algoritmes maken deel uit van het virtueel expertisecentrum, waardoor de juiste diagnosestelling bespoedigd wordt. Casestudies en beschrijvingen van het natuurlijke verloop van de aandoeningen hebben ook een plek in de database.

5.2.2.7 MSS-community

De MSS community is anno 2014 een goed georganiseerde en actieve, wereldwijde groep,²⁵ bestaande uit families waar MSS voorkomt. Op de Facebook familiegroep van MSSRF kunnen geregistreerde families ervaringen en vragen posten. Dit kan in meerdere talen worden geraadpleegd met behulp van een online vertaalprogramma. In samenwerking met internationale experts, wordt de Wiki ook voorzien van actuele wetenschappelijk informatie over MSS en wordt tweejaarlijks een internationale familiebijeenkomst georganiseerd.

6 Kwaliteitsinformatie

Het hoofdstuk kwaliteitsinformatie geeft aan welke kwaliteitsindicatoren ontwikkeld zijn voor de aandoening. Voor MSS zijn geen ziektespecifieke kwaliteitsindicatoren ontwikkeld. De kwaliteitsinformatie beperkt zich dan ook tot zorginhoudelijke en zorgorganisatorische kwaliteitscriteria. Deze zijn opgesteld vanuit het perspectief van de ouders van kinderen en volwassenen met MSS ([6.1.1.1](#) en [6.1.2.1](#)). Tot de zorginhoudelijke en zorgorganisatorische kwaliteitsinformatie behoren ook kwaliteitscriteria/kwaliteitsindicatoren die door diverse instanties/beroepsorganisaties ontwikkeld zijn en van toepassing zijn op onderdelen/fases van de MSS zorg ([6.1.1.2](#) en [6.1.2.2](#)).

De kwaliteitscriteria en/of kwaliteitsindicatoren behorende bij de generieke thema's en het generieke module Palliatieve zorg worden niet herhaald in dit hoofdstuk, maar wordt naar het desbetreffende subhoofdstuk van het thema/module verwezen (zie [6.2](#)).

6.1 Ziektespecifieke zorg: zorginhoudelijke en zorgorganisatorische kwaliteitscriteria

6.1.1 Acute fase

6.1.1.1 Kwaliteitscriteria vanuit perspectief van ouders/verzorgers

In [5.2.1](#) worden de onderdelen van de ketenzorg in de acute fase gedetailleerd beschreven. Kwaliteitsinformatie maakt integraal onderdeel uit van die beschrijving en wordt hieronder kort samengevat:

- Er wordt een casemanager benoemd (bij voorkeur de hoofdbehandelaar) die zodra er geen sprake (meer) is van levensgevaar voor de pasgeborene, de activiteiten verricht zoals die beschreven zijn in [5.2.1.2](#).
- De ouders worden op de hoogte gehouden van de noodzakelijke interventies en de actuele gezondheidstoestand van hun baby.
- De ouders worden niet gescheiden van hun pasgeboren kind, pas als dat medisch noodzakelijk is.
- Tenminste één van de ouders blijft tijdens het gehele verblijf van de pasgeborene zelf ook in het ziekenhuis. Het ziekenhuis stelt hiervoor een geschikte kamer beschikbaar.
- Er wordt een slotbijeenkomst gehouden met de ouders, hoofdbehandelaar en het multidisciplinaire team vlak vóór ontslag uit het ziekenhuis.
- Tijdens de slotbijeenkomst wordt het medisch eindverslag van de pasgeborene aan de ouders overhandigd samen met de in [5.2.2.1](#) opgesomde praktische informatie.

6.1.1.2 Kwaliteitscriteria en kwaliteitsindicatoren ontwikkeld door diverse instanties/beroepsorganisaties

Geldende kwaliteitscriteria en kwaliteitsindicatoren (incl. korte samenvatting):

(1) Indicatorenset Acute Obstetrie [49]:

- afspraken over de overdracht binnen de zorgketen (structuurindicator);
- periodiek overleg tussen ketenpartners (structuurindicator);
- doorlooptijd bij uitgave ritopdrachten (procesindicator);
- afspraken over parallelle acties (structuurindicator);
- meldkamer heeft rechtstreeks telefoonnummer voor acute obstetrie (structuurindicator);
- doorlooptijden ambulancedienst bij melding acute obstetrie patiënt (procesindicator);
- aanwezigheid en scholing gekwalificeerde zorgverleners (structuurindicator);
- neonatale uitkomst van de bevalling (uitkomstindicator);
- aanwezigheid en gebruik registratie complicaties en/of incidenten (structuurindicator).

(2) De eerste opvang in het ziekenhuis wordt begeleid door een obstetrische professional die voldoet aan de kwaliteitscriteria beschreven in de “Nota kwalificaties geautoriseerd obstetrische professionele acute verloskundige zorg” [51]:

- begeleiding partus: beoordeling cardiotocogram, amniotomie, plaatsen schedelelektrode, verrichten microbloedonderzoek, begeleiding van de baring, plaatsen en hechten episiotomie, beoordelen ruptuur en hechten eerste- en tweedegraads ruptuur;
- diagnostiek en behandeling van acute obstetrische situatie ingestuurd vanuit de eerste lijn;

- protocollaire start van de zorgverlening in acute obstetrische situaties: schouderdystocie, uitgezakte navelstreng, uterus ruptuur, abruptio placentae, onverwachte stuitligging, haemorrhagia post partum, eclampsie en behandeling ernstige hypertensie;
- resuscitatie pasgeborene;
- reanimatie volwassene;
- kennis hebben van de organisatie waarbinnen de zorg wordt verleend.

6.1.2 Chronische fase

6.1.2.1 Kwaliteitscriteria vanuit perspectief van ouders/verzorgers

In 5.2.2 worden de onderdelen van het integrale zorgnetwerk in de chronische fase gedetailleerd beschreven. Kwaliteitsinformatie uit het perspectief van de ouders/verzorgers maakt integraal onderdeel uit van die beschrijving en wordt hieronder in de vorm van kwaliteitscriteria kort samengevat:

- Er wordt een casemanager benoemd/aangesteld, die de rollen/taken/activiteiten en verantwoordelijkheden heeft zoals beschreven in 5.2.2.4.
- De belastbaarheid van de mantelzorgers wordt jaarlijks geëvalueerd door de afname van de Mantelscan [55].
- De ouders/verzorgers beschikken over de contactgegevens van de expert op het gebied van MSS.

- Er is een individuele zorg-en ondersteuningsplan en alle bij het samenwerkingsverband behorende zorgverleners beschikken over een gezamenlijke en up-to-date versie van dit plan.
- Het individuele zorg- en ondersteuningsplan bevat vier onderdelen zoals beschreven in [5.2.2.5](#).

6.1.2.2 Kwaliteitscriteria en kwaliteitsindicatoren ontwikkeld door diverse instanties/beroepsorganisaties

Indien van toepassing op de individuele MSS patiënt, gelden de volgende symptoomspecifieke kwaliteitscriteria en/of kwaliteitsindicatoren:

Ziekenhuiszorg

- (1) Indicatorenset Obstructief Slaapapneusyndroom (OSAS) bij volwassenen [\[58\]](#).
- (2) Indicatorenset Ziekten van Adenoïd en Tonsillen [\[59\]](#).
- (3) Algemene kwaliteitscriteria behandeling scoliose [\[60\]](#).
- (4) Indicatorenset chirurgische behandeling van lage rug hernia en stenose [\[61\]](#).

Paramedische zorg

- (5) Kwaliteitscriteria 2010-2015 logopedie [\[62\]](#).
- (6) Kwaliteitscriteria 2010-2015 voor ergotherapeuten [\[63\]](#).
- (7) Kwaliteitscriteria 2010-2015; een toelichting voor de oefen-therapeut [\[64\]](#).
- (8) Kwaliteitscriteria zoals geformuleerd in het document “Beroepscompetentieprofiel kinderfysiotherapeut” [\[65\]](#).

- (9) Kwaliteitscriteria zoals geformuleerd in het document “Beroepscompetentieprofiel Optometrist” [\[66\]](#).

Gehandicaptenzorg

- (9) Kwaliteitscriteria instellingen voor intensieve kindzorg [\[67\]](#).
- (10) Zorginhoudelijke indicatoren kwaliteitskader Verstandelijk Gehandicapten [\[68\]](#).
- (11) Zorginhoudelijke indicatoren kwaliteitskader Lichamelijk Gehandicapten [\[69\]](#).

Revalidatiezorg

- (12) Indicatorenverzameling Inzicht in Revalidatie 2013 [\[70\]](#).

Onderwijs

- (13) Kwaliteitsnorm Speciaal Onderwijs [\[71\]](#).

Verpleging, verzorging en thuiszorg

- (14) Kwaliteitsdocument 2012 Verpleging, Verzorging en Zorg Thuis [\[72\]](#).

6.2 Generieke zorg: kwaliteitscriteria behorend bij generieke thema's en modules

De kwaliteitsinformatie in ieder geldend generiek thema (zie [4.0](#)) wordt in [hoofdstuk 4](#) van het desbetreffend thema gegeven. Er is geen hoofdstuk over kwaliteitsinformatie behorend bij de Zorg-module Palliatieve zorg.

Bronnen

- [1] Coördinatieplatform Zorgstandaarden, "Zorgstandaarden in Model," ZonMw, Den Haag, 500/02/2010/3, 2010.
- [2] Prof. mr. Legemaate, "De gevolgen van het opnemen van professionele standaarden in een wettelijk register voor de juridische betekenis van deze standaarden en voor de juridische positie van zorgaanbieders," Academisch Medisch Centrum Amsterdam en Universiteit van Amsterdam, Amsterdam, Feb. 2013.
- [3] Kwaliteitsinstituut, "Toetsingskader kwaliteitsstandaarden en meetinstrumenten," College voor zorgverzekeringen, Diemen, Apr. 2014.
- [4] Coördinatieplatform Zorgstandaarden, "Zorgstandaarden in Model," ZonMw, Den Haag, 500/02/2010/3, 2010.
- [5] R. E. Marshall, C. B. Graham, C. R. Scott, and D. W. Smith, "Syndrome of accelerated skeletal maturation and relative failure to thrive: a newly recognized clinical growth disorder," *J. Pediatr.*, vol. 78, no. 1, pp. 95–101, Jan. 1971.
- [6] A. C. Shaw, I. D. van Balkom, M. Bauer, T. R. Cole, M. A. Delrue, A. Van Haeringen, E. Holmberg, S. J. Knight, G. Mortier, S. Nampoothiri, S. Puseljic, M. Zenker, V. Cormier-Daire, and R. C. Hennekam, "Phenotype and natural history in Marshall-Smith syndrome," *Am. J. Med. Genet.*, vol. 152A, no. 11, pp. 2714–26, 2010.
- [7] V. Malan, D. Rajan, S. Thomas, A. C. Shaw, H. Louis Dit Picard, V. Layet, M. Till, A. van Haeringen, G. Mortier, S. Nampoothiri, S. Puseljic, L. Legeai-Mallet, N. P. Carter, M. Veke-mans, A. Munnich, R. C. Hennekam, L. Colleaux, and V. Cormier-Daire, "Distinct effects of allelic NF1X mutations on nonsense-mediated mRNA decay engender either a So-tos-like or a Marshall-Smith syndrome," *Am. J. Hum. Ge-net.*, vol. 87, no. 2, pp. 189–98, 2010.
- [8] M. P. Adam, R. C. Hennekam, L. D. Keppen, M. J. Bull, C. L. Clericuzio, L. W. Burke, K. E. Ormond, and E. H. Hoyme, "Marshall-Smith syndrome: natural history and evidence of an osteochondrodysplasia with connective tissue abnor-malities," *Am. J. Med. Genet.*, vol. 137, no. 2, pp. 117–24, 2005.
- [9] C. T. Pappas and H. L. Rekate, "Cervicomedullary junction decompression in a case of Marshall-Smith syndrome. Case report," *J. Neurosurg.*, vol. 75, no. 2, pp. 317–319, Aug. 1991.
- [10] D. A. Summers, H. A. Cooper, and M. G. Butler, "Mar-shall-Smith syndrome: case report of a newborn male and review of the literature," *Clin. Dysmorphol.*, vol. 8, no. 3, pp. 207–10, 1999.
- [11] M. G. Butler, "Marshall-Smith syndrome: Follow-up report of a four and a half year old male," *Am. J. Med. Genet. A.*, vol. 126A, no. 3, pp. 329–330, Apr. 2004.

- [12] J. P. Johnson, J. C. Carey, F. J. Glassy, T. Paglieroni, and M. H. Lipson, "Marshall-Smith syndrome: two case reports and a review of pulmonary manifestations," *Pediatrics*, vol. 71, no. 2, pp. 219–23, 1983.
- [13] D. Sperli, D. Concolino, C. Barbato, P. Strisciuglio, and G. Andria, "Long survival of a patient with Marshall-Smith syndrome without respiratory complications," *J. Med. Genet.*, vol. 30, no. 10, pp. 877–9, 1993.
- [14] L. van den Engel-Hoek, C. E. Erasmus, J. C. M. Hendriks, A. C. H. Geurts, W. M. Klein, S. Pillen, L. T. Sie, B. J. M. de Swart, and I. J. M. de Groot, "Oral muscles are progressively affected in Duchenne muscular dystrophy: implications for dysphagia treatment," *J. Neurol.*, vol. 260, no. 5, pp. 1295–1303, May 2013.
- [15] A. Charon, Y. Gillerot, L. Van Maldergem, M. H. Van Schafingen, B. de Bont, and L. Koulischer, "The Marshall-Smith syndrome," *Eur. J. Pediatr.*, vol. 150, no. 1, pp. 54–5, 1990.
- [16] M. Diab, M. Raff, and D. F. Gunther, "Osseous fragility in Marshall-Smith syndrome," *Am. J. Med. Genet.*, vol. 119A, no. 2, pp. 218–22, 2003.
- [17] M. Hassan, T. Sutton, K. Mage, J. M. Limal, and R. Rappaport, "The syndrome of accelerated bone maturation in the newborn infant with dysmorphism and congenital malformations. (The so-called Marshall-Smith syndrome)," *Pediatr. Radiol.*, vol. 5, no. 1, pp. 53–7, 1976.
- [18] D. Timmers-Huigens, *Ervaringsordening*. Reed Business, 2005.
- [19] T. Koeleman, *Ervaar het maar'. Een methodische werkwijze voor stimulering van motoriek, zintuigen en communicatie in de begeleiding van mensen met een ernstig meervoudige handicap*. Zutphen, 2001.
- [20] I. D. C. van Balkom, A. Shaw, P. J. Vuijk, M. Franssens, H. W. Hoek, and R. C. M. Hennekam, "Development and behaviour in Marshall-Smith syndrome: an exploratory study of cognition, phenotype and autism," *J. Intellect. Disabil. Res. JIDR*, vol. 55, no. 10, pp. 973–987, Oct. 2011.
- [21] M. Zenker, "submitted."
- [22] R. C. Hennekam, "Care for patients with ultra-rare disorders," *Eur. J. Med. Genet.*, vol. 54, no. 3, pp. 220–4, 2011.
- [23] M. B. Bronner, H. Knoester, A. P. Bos, B. F. Last, and M. A. Grootenhuis, "Follow-up after paediatric intensive care treatment: parental posttraumatic stress," *Acta Paediatr. Oslo Nor. 1992*, vol. 97, no. 2, pp. 181–186, Feb. 2008.
- [24] B. L. da S. Mandim, N. M. Fonseca, R. A. Ruzi, and P. C. S. Temer, "[Anesthesia in a patient with Marshall-Smith syndrome: case report]," *Rev. Bras. Anesthesiol.*, vol. 57, no. 4, pp. 401–405, Aug. 2007.
- [25] A. Cullen, T. A. Clarke, and T. P. O'Dwyer, "The Marshall-Smith syndrome: a review of the laryngeal complications," *Eur. J. Pediatr.*, vol. 156, no. 6, pp. 463–4, 1997.
- [26] H. Antila, T. Laitio, R. Aantaa, P. Silvoniemi, and A. Pakkanen, "Difficult airway in a patient with Marshall-Smith syndrome," *Paediatr. Anaesth.*, vol. 8, no. 5, pp. 429–432, 1998.

- [27] A. Machotta and H. Hoeve, "Airway management and fiberoptic tracheal intubation via the laryngeal mask in a child with Marshall-Smith syndrome," *Paediatr. Anaesth.*, vol. 18, no. 4, pp. 341–2, 2008.
- [28] G. Darnedde, P. Pendeville, F. Veyckemans, G. Verellen, and Y. Gillerot, "Anaesthetic management of a child with Marshall-Smith syndrome," *Can. J. Anaesth. J. Can. Anesth.*, vol. 45, no. 7, pp. 660–3, 1998.
- [29] A. Rudra, M. Ray, S. Sengupta, A. Iqbal, G. Maitra, and S. Chatterjee, "Obstructive sleep apnoea syndrome in children and anaesthesia," *Indian J. Anaesth.*, vol. 54, no. 1, pp. 18–23, Jan. 2010.
- [30] L. Gerzanic, M. Feichtinger, and H. Kärcher, "The influence of the Tübingen soft palate plate and early cleft closure on the nasopharyngeal airway for the management of airway obstruction in an infant with Pierre Robin sequence: A case report," *Int. J. Surg. Case Rep.*, vol. 3, no. 12, pp. 608–610, 2012.
- [31] P. P. Meier, "Breastfeeding in the special care nursery. Prematures and infants with medical problems," *Pediatr. Clin. North Am.*, vol. 48, no. 2, pp. 425–442, Apr. 2001.
- [32] P. M. Van Rijn and J. Roombout, "Gunstige resultaten en waardering van M-meatoplastiek bij patiënten met een anterieur geplaatst cavum conchae en daardoor veroorzaakte cerumenretentie en otitis externa," *Ned Tijdschr Geneesk.*, vol. 145, pp. 1938–43, 2001.
- [33] M. Salter, C. Kalamat, H. Kroll, and D. Kim, "Treatment of refractory hip pain with sodium hyaluronate (Hyalgan(c)) in a patient with the Marshall-Smith Syndrome: A case report," *J. Orthop. Surg.*, vol. 5, p. 61, 2010.
- [34] K. Cao, K. Watanabe, N. Hosogane, Y. Toyama, and M. Matsumoto, "Surgical correction of severe kyphoscoliosis resulting in a neurological complication in Marshall-Smith syndrome," *J. Orthop. Sci. Off. J. Jpn. Orthop. Assoc.*, Aug. 2013.
- [35] J. C. Arvedson, "Assessment of pediatric dysphagia and feeding disorders: clinical and instrumental approaches," *Dev. Disabil. Res. Rev.*, vol. 14, no. 2, pp. 118–127, 2008.
- [36] J. Jansma and A. G. Becking, "Distractieosteogenese en orofaciale afwijkingen," vol. 115, pp. 324–330, 2008.
- [37] E. B. Wolvius, L. N. A. Van Adrichem, E. M. Ongkosuwito, and K. G. H. Van der Wal, "Distractieosteogenese bij patiënten met craniofaciale anomalieën," *Ned Tijdschr Tandheelkd.*, vol. 115, pp. 332–338, 2008.
- [38] M. H. J. Obbink, J. H. M. Rensen, and D. M. Seys, "Behandeling van chronische voedselweigering bij verstandelijk gehandicapte kinderen: drie cases," *Ned. Tijdschr. Voor Zorg Aan Verstand. Gehandicap.*, vol. 23, pp. 98–112, 1997.
- [39] W. Braam, "Behandeling met melatonine van mensen met een verstandelijke beperking en chronische slaapproblemen," *Tijdschr. Voor Artsen Voor Verstand. Gehandicap.*, vol. 29, pp. 26 – 30, 2011.

- [40] P. C. Duker, *Behandelingsstrategieën bij enuresis en encopresis. Toiletraining bij kinderen, jongeren en volwassenen met een verstandelijke handicap*. Houten/Diegem: Bohn Stafleu Van Loghum, 2000.
- [41] L. M. F. Verhofstadt-Denève, P. L. C. V. Geert, and A. Vyt, *Handboek ontwikkelingspsychologie/druk 5/GEB*. Bohn Stafleu van Loghum, 2003.
- [42] C. Vlaskamp, P. Poppes, and R. Zijlstra, *Een program van jezelf*. Assen: Koninklijke Van Gorcum BV, 2005.
- [43] Ministerie van Veiligheid en Justitie, *Burgerlijk Wetboek Boek 7. De overeenkomst inzake geneeskundige behandeling*.
- [44] L. Mevissen, R. Lievegoed, A. Seubert, and A. De Jongh, "Treatment of PTSD in people with severe intellectual disabilities: a case series," *Dev. Neurorehabilitation*, vol. 15, no. 3, pp. 223–232, 2012.
- [45] Van Breukelen, "Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen." VSOP.
- [46] KNMG, V&VN, KNOV, KNGF, KNMP, NIP, NVZ, NFU, GGZ Nederland, NPCF, "Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg." 26-Jan-2010.
- [47] Coördinatieplatform Zorgstandaarden, "Even voorstellen: de centrale zorgverlener! Verslag van de invitational conference De centrale zorgverlener." oktober-2011.
- [48] *Besluit zorgplanbespreking AWBZ-zorg*. 2009.
- [49] NIVEL, ARGO, LNAZ, "Ketenbrede kwaliteitsindicatoren acute zorg -CVA, acute obstetrie, heupfractuur -," Soest, Jul. 2013.
- [50] "Kwaliteitsvisie spoedeisende zorg," zorgverzekeraars Nederland, Zeist, Hoofdrapport, Feb. 2013.
- [51] NVOG, "Nota kwalificaties geautoriseerd obstetrische professionele acute verloskundige zorg," maart-2012.
- [52] R. C. Hennekam, "Care for patients with ultra-rare disorders," *Eur. J. Med. Genet.*, vol. 54, no. 3, pp. 220–4, 2011.
- [53] R. C. Hennekam, "What to call a syndrome," *Am J Med Genet A*, vol. 143A, no. 10, pp. 1021–4, 2007.
- [54] Ministerie van Volksgezondheid, and Welzijn en Sport, "Voortgang Hervorming Langdurige Zorg," 09-Jul-2013.
- [55] W. Kruijswijk, "Handreiking Mantelscan. Samenstelling, organisatie en risicofactoren van een zorgnetwerk in kaart," Expertisecentrum Mantelzorg, 2012.
- [56] *Burgerlijk Wetboek Boek 7. De overeenkomst inzake geneeskundige behandeling.*
- [57] "Curatele, bewind en mentorschap," Ministerie van Justitie, code 5075, maart 2005.
- [58] Zichtbare Zorg Ziekenhuizen, "Indicatorenset Obstructief slaapapneusyndroom (OSAS) bij volwassenen," Zichtbare Zorg Ziekenhuizen, Den Haag, 2011.
- [59] Zichtbare Zorg Ziekenhuizen, "Indicatorenset Ziekten van Adenoïd en Tonsillen," Den Haag, 2009.
- [60] Vereniging van scoliosepatiënten, "Algemene kwaliteitscriteria behandeling scoliose," Den Haag, Jun. 2010.
- [61] Zichtbare Zorg Ziekenhuizen, "Indicatorenset Chirurgische behandeling van lage rug hernia en stenose," Den Haag, okt 2011.
- [62] nederlandse vereniging voor logopedie en foniatrie, "Kwaliteitscriteria 2010 -2015 voor de logopedie," mei 2013.

- [63] Ergotherapie Nederland, "Kwaliteitscriteria 2010-2015 voor ergotherapeuten," Utrecht, Jun. 2010.
- [64] Vereniging van Oefentherapeuten Cesar en Mensendieck, "Kwaliteitscriteria 2010-2015 – een toelichting voor de oefentherapeut -," Dec. 2009.
- [65] Nederlandse Vereniging and voor Fysiotherapie in de Kinder- en jeugdgezondheidszorg, "Beroepscompetentieprofiel kinderfysiotherapeut," Amersfoort, Jun. 2006.
- [66] Optometristen Vereniging Nederland, "Beroepscompetentieprofiel Optometrist," Weert, Nov. 2010.
- [67] Vereniging Gespecialiseerde Verpleegkundige Kindzorg, "Kwaliteitscriteria instellingen voor Intensieve Kindzorg," Tilburg, Aug. 2012.
- [68] Stuurgroep and Kwaliteitskader Gehandicaptenzorg en het programma Zichtbare Zorg., "Zorginhoudelijke indicatoren kwaliteitskader Verstandelijk Gehandicaptten," Den Haag, Nov. 2010.
- [69] Stuurgroep and Kwaliteitskader Gehandicaptenzorg en het programma Zichtbare Zorg., "Zorginhoudelijke indicatoren kwaliteitskader Lichamelijk Gehandicaptten."
- [70] Landelijk Steunpunt (mede)zeggenschap, *, , Zorgverzekeraars Nederland, Nederlandse, Vereniging van Re, validatie, -, and artsen en Revalidatie Nederland, "Indicatorenverzameling Inzicht in Revalidatie 2013," Nov. 2012.
- [71] Landelijk Expertisecentrum Speciaal Onderwijs, "Kwaliteitsnorm Speciaal Onderwijs." Jul-2012.
- [72] IGZ, ZN, and LOC, "Kwaliteitsdocument 2012 Verpleging, Verzorging en Zorg Thuis." mei-2012.

Bijlage 1 Projectorganisatie

Ontwikkelgroep

Sonja Bracke, directeur MSSRF

Ildikó Vajda, beleidsmedewerker zeldzame aandoeningen, VSOP

Denktank

Dr. I.D.C. Van Balkom, kinder- en jeugdpsychiater	Jonkx, Groningen
Mw. Dr.Derksen-Lubsen, kinderarts	Haga Ziekenhuis/Juliana Kinderziekenhuis Den Haag
Mw. K.Houwing, ergotherapeut	Therapeuticum Artemis
Prof. dr.R. Hennekam, hoogleraar kindergeneeskunde en klinische genetica	Academisch Medisch Centrum Universiteit van Amsterdam (AMC-UvA)
Dr. A. Shaw, klinisch geneticus	Guy's Hospital. London, UK

Adviseurs

Mw. A.van Hemert, logopedist	Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie, logopedist
Dr.A Machotta, kinderaanesthetist	Sophia Kinderziekenhuis Rotterdam
Dr.E. Boldingh, revalidatiearts	Tyltylcentrum "de Witte Vogel"
Dr. H. Blom, KNO-arts	Hagaziekenhuis, Den Haag
Dr. M. Visser,	AIOS AVG bij Stichting ORO
Drs. Coby Wijnen, diëtist	RevaNet, VKS, SN

Onderhoudscommissie

Mw. Dr.Derksen-Lubsen, kinderarts	Haga Ziekenhuis/Juliana Kinderziekenhuis Den Haag
Prof. dr.R. Hennekam, hoogleraar kindergeneeskunde en klinische genetica	Academisch Medisch Centrum Universiteit van Amsterdam (AMC-UvA)
Dr. G. Kamps, KNO-arts	St. Jansgasthuis, Weert

Bijlage 2 Achterbanraadpleging

Korte beschrijving en samenvatting resultaten en de knelpunten

De achterbanraadpleging t.b.v. de zorgstandaard MSS is door middel van twee methoden verricht onder de ouders van individuen met MSS: door middel van diepte-interviews en met een online of telefonische enquête.

Het doel van de achterbanraadpleging was meervoudig:

- Het in kaart brengen van de klachten en symptomen en de verrichte behandelingen van kinderen met MSS onder de leden van de MSS community (zie [5.2.2.7](#)).
- Het in kaart brengen van het effect van de diverse behandelingen en de tevredenheid over de verleende zorg.
- Het in kaart brengen van de hiaten en problemen in de zorg voor individuen met MSS.
- Het in kaart brengen van de brede sociaal-maatschappelijke en psychologische effecten van MSS op de patiënt zelf en op de naasten van de patiënt.

In totaal is bij 10 families een uitvoerige persoonlijk *diepte-interview* gehouden. Bij één Franstalige familie heeft een tolk de interviewvragen en de antwoorden van de familie vertaald. Bij één familie heeft het interview via Skype plaatsgevonden.

Op grond van de interviews, wetenschappelijke literatuur, input van de MSSRF en van denktank-lid Dr. Van Balkom is een *enquête* samengesteld in het Nederlands. De enquête kon online ingevuld worden of op verzoek thuisgestuurd worden en op papier ingevuld waarna het teruggestuurd kon worden in de bijgeleverde gefrankeerde envelop. Deze enquête is onder de Nederlandstalige families met MSS kinderen uitgezet. De oproep tot invulling van de enquête is gepaard gegaan met uitleg over het belang van de zorgstandaarden. Anonimiteit van de invuller was gewaarborgd via een privacyverklaring. De enquête bevatte in totaal 404 vragen, waarvan niet alle vragen getoond werden aan iedere respondent, alléén de voor hun situatie/klacht van het kind relevante vragen.

De Nederlandstalige enquête is ook vertaald naar het Engels en online beschikbaar gesteld aan de rest van de MSS community. Wederom ging de uitnodiging voor het invullen van de enquête gepaard met een brief over het belang van de zorgstandaarden. Anonimiteit van de invuller was gewaarborgd via een privacyverklaring. De enquête is vertaald naar het Kroatisch en per e-mail opgestuurd naar een Kroatische familie ter invulling ervan (in MS Word).

Vier families gaven aan de enquête liever in hun eigen taal in te willen vullen. Voor deze families (2 Franse, 1 Duitse en 1 Spaanstalige) zijn officiële tolken ingehuurd. In aanwezigheid van de projectleider, is bij deze families de enquête telefonisch afgenomen

waarbij de tolk de vragen van tevoren heeft kunnen voorbereiden. Antwoorden waren simultaan naar het Nederlands vertaald en genoteerd door de projectleider.

In totaal zijn antwoorden op de enquêtevragen van 17 families verkregen. Deze zijn in een Excel sheet genoteerd, vergeleken en samengevat in overzichtstabellen. Waar relevant (hoofdstukken 2,3 en 6), zijn de enquêteresultaten opgenomen in de tekst onder vermelding van de achterbanraadpleging als bron.



De Marshall Smith Research Foundation organiseert om het jaar een familie bijeenkomst, waarbij ouders en kinderen elkaar kunnen ontmoeten. Tijdens deze internationale bijeenkomsten delen ouders hun ervaringen met elkaar, zijn er gesprekken met de artsen die betrokken zijn bij het MSS en wordt er informatie gegeven over de stand van zaken van het onderzoek naar MSS.

Bijlage 3 Afbeeldingen

Voorbeelden van uiterlijke kenmerken in beeld
(kan verschillen per kind met MSS).



Vingers



Duim



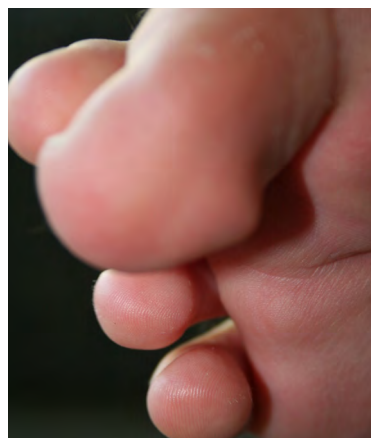
Onderzijde voet



Lange wimpers, blauw oogwit



Bovenzijde voet



Tenen



Gebit en tandvlees

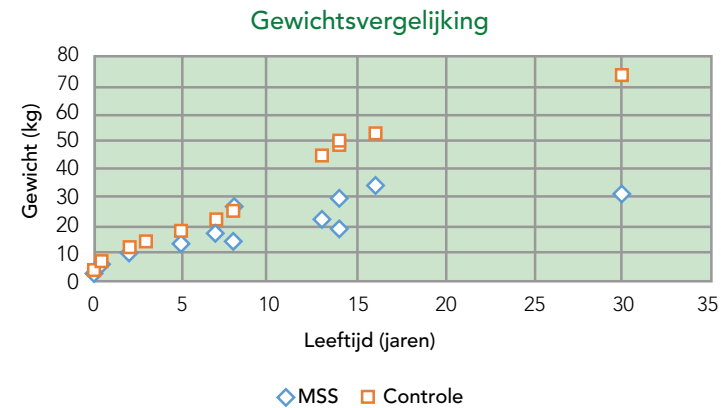
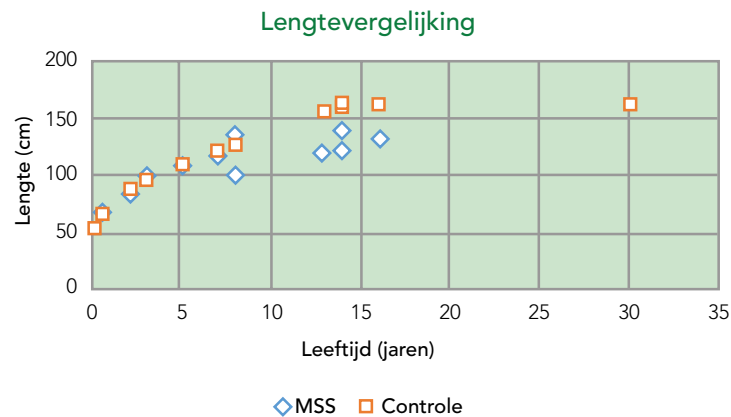
Bijlage 4 Groeicurves

Voor 15 van de 19 onderzochte MSS patiënten zijn de lengte en gewichtsgegevens gepubliceerd [6]. Om een vergelijking te kunnen maken met de gemiddelde populatie, werd gebruikt gemaakt van:

- WHO groeitabellen²⁶: voor z-scores van lengte voor meisjes en jongens t/m 19 jaar en voor gewicht van meisjes en jongens t/m 10 jaar.
- Het rapport "Anthropometric Reference Data for Children and Adults: United States, 2003 – 2006"; National Health Statistics Reports, 22 oktober 2008: voor lengte en gewicht van een gemiddelde 30 jarige vrouwelijke volwassene.

- CDC gewichtstabellen²⁷: voor z-scores van gewicht van meisjes en jongens tussen 11-20 jaar.

Voor de afzonderlijke MSS patiënten werd de referentiewaarde opgezocht in de bovengenoemde tabellen/documenten bij het corresponderende geslacht en leeftijd.²⁸ Deze waarden zijn samen met de lengte- en gewichtsgegevens van de MSS patiënten in onderstaande grafieken weergegeven.



Bijlage 5 Richtlijnen en protocollen

Richtlijnen en protocollen waarnaar verwezen wordt in het document:

- {1} Expertisegroep EVMB van Carante Groep, "Richtlijn handelingsgerichte diagnostiek bij mensen met Ernstige verstandelijke en meervoudige beperkingen." Feb-2010.
- {2} Nederlandse Vereniging voor KNO-heelkunde en Heelkunde van het Hoofd-Halsgebied, "Richtlijn OSAS bij kinderen." mei-2013.
- {3} Sectie Kinderanesthesiologie van de NVA, "Protocol moeilijke luchtweg bij kinderen." Jan-2014.
- {4} Great Ormond Street Hospital for Children, "Guideline nasopharyngeal airways." Feb-2014.
- {5} Nederlandse Reanimatie Raad en Belgische Reanimatieraad, Richtlijn reanimatie van pasgeborenen, 2010.
- {6} B. G. Fikkers en Committee "Guidelines Tracheostomy" of the, and NVIC, "Tracheostomy on the intensive care unit for adult patients." mei-2013.
- {7} H. J. Van Leeuwen en Protocollencommissie Nederlandse Vereniging, "Richtlijn ontwenning van beademing." 2007.
- {8} Nederlandse Vereniging voor Neurochirurgie, "Richtlijn behandeling hydrocephalus bij 0-2 jarigen." 2011. Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie, "Richtlijn hydrocephalus bij craniosynostose." 2010.
- {9} Landelijk Expertisecentrum Verpleging & Verzorging, "Landelijke multidisciplinaire richtlijn Neusmaagsonde." Nov-2011.
- {10} European Glaucoma Society, "Terminology and guidelines for glaucoma." 2003.
- {11} Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie, "Herkennen craniosynostose in de eerste en tweede lijn." 2010.
- {12} NVK, "Richtlijn: Apparent Life Threatening Event (ALTE)." 2006.
- {13} NVK, "NHG-Standaard Otitis media acuta", 2006.
- {14} De Vereniging Samenwerkingsverband Chronische Ademhalingsondersteuning (VSCA) Behandelrichtlijn scoliose bij neuromusculaire aandoeningen, 2007.
- {15} Richtlijnen voor scoliose, Amerpoort ASVZ, 2005, Maarten Jen Hong Li/Bert van der Kruk
- {16} Richtlijn Palliatieve zorg voor mensen met een verstandelijke beperking, K. de Haan, N. van Rossum, 2009.
- {17} Diagnostiek en behandeling van slechthorendheid bij verstandelijk gehandicapten NVAVG 1995 (revisie voorzien in 2014).
- {18} Richtlijnen voor diagnostiek en behandeling van visuele stoornissen bij verstandelijk gehandicapten, 1997 (revisie voorzien in 2014).

- {19} Handreiking transitie van zorg bij adolescenten met een verstandelijke beperking, april 2013, NVAVG i.s.m. NVKN/ VRA/ NVK.
- {20} Richtlijn voor diagnostiek en behandeling van gastro-oesofageale refluxziekte bij verstandelijk gehandicapten, NVAVG, 1999 en de deel richtlijn refluxziekte bij ernstige verstandelijke beperking, A.J.E. de Veer, J.T. Bos, A.L. Francke, Nivel 2008.

Bijlage 6 Ondersteunende organisaties en informatiemateriaal

Ondersteunende organisaties

- **Stichting MEE**- Ondersteuning bij leven met een beperking (www.mee.nl/)
- **BOSK**- vereniging van en voor mensen met een handicap en hun ouders (www.bosk.nl)
- **Platform EMG** – kennisnetwerk en informatiepunt ernstige meervoudige beperking (www.platformemg.nl)
- Samenwerking van diverse organisaties binnen “**Integrale vroeghulp**” – hulp bij ontwikkelingsachterstand of gedragsproblemen (www.integralevroeghulp.nl)
- **Ieder(in)** – Netwerk voor mensen met een beperking of chronische ziekte (<https://iederin.nl/>)

Links naar informatiemateriaal

- www.elkerliek.nl/Elkerliek/Patientenfolders/Prelogopedie-borstvoeding.pdf
- www.kennispleingehandicaptensector.nl/docs/producten/Het_ziekenhuisbezoek_van.pdf
- www.medizin.uni-tuebingen.de/uktmedia/Patienten/PDF_Archiv/ZKFKG/PRS_Elterninformation.pdf
- www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2876895/
- www.radboudumc.nl/Informatiefolders/2401-Kinderen_met_sondevoedin-i.pdf
- www.communicatiemethodenemb.nl/methoden/opvoedingsprogrammas/
- www.nidcap.org/
- www.logerenmetzorg.nl/pages/handreiking.php
- www.amerpoort.nl/binaries/content/assets/brochures/kinderen/scoliose-bij-kinderen-met-emb.pdf

Bijlage 7 Hulpmiddelen

Hulpmiddelen in de acute fase

In de acute fase hebben de kinderen en hun ouders baat bij de volgende hulpmiddelen: NPA, Cpap, voedingssonde, uitzuigapparaat. Hulpmiddelen om het kind te leren voeding oraal in te nemen zijn o.a. Finger-feeder, aangepaste lepel en een aangepaste beker. Het verschilt per kind of één van deze methoden in de baby- vroege kindertijd toepasbaar is.

Hulpmiddelen in de chronische fase

In deze fase gaan de kinderen steeds meer hulpmiddelen gebruiken, vaak aanvullend op die al genoemd in de acute fase. Bijvoorbeeld; aangepaste kinderstoel, loophulpmiddel, statafel, aangepaste buggy, rolstoel, aankleedtafel, hoog-laagbed met hoge hekken, orthopedisch schoeisel, zwemhulpmiddel, fiets met zitkuip, driewielfiets of duofiets.

Dankwoord

Bijzonder dank gaat uit naar alle families, die bereid waren om mee te doen aan de achterbanraadpleging. Zonder hun input zou deze zorgstandaard niet tot stand kunnen komen. Veel dank gaat uit naar de adviseurs en de denktank, die de noodzakelijke inhoudelijke correcties en aanvullingen hebben gegeven. Dank aan Marieke van Meel voor het verrichten van een groot deel van de diepte-interviews, aan Kim Wever voor het helpen vertalen van de Nederlandstalige enquête naar het Engels en Ilze Roelofs voor het redigeren van de conceptteksten.

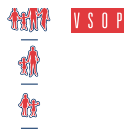
Noten

1. www.marshallsmith.org
2. De zorgstandaard is een leidraad bij het contracteren van ketenzorg door de zorgverzekeraar en bij het bepalen van de aanspraken in verzekerde zorg en de onderliggende bekostigingssystematiek
3. Het CPZ is op verzoek van VWS door ZonMw ingesteld in 2010. Het CPZ is in 2013 opgegaan in het Kwaliteitsinstituut.
4. Het project eindigt per 31 december 2014
5. Apparent-Life-Threatening-Event
6. Over dit onderwerp is een artikel in voorbereiding op de afdeling Logopedie van het St. Radboud MC.
7. Bij gebrek aan geschikte Nederlandse term; betekenis: het kind een significant lager gewicht heeft dan verwacht mag worden en/of dat het kind significant minder in gewicht toeneemt dan standaard
8. www.zorgvoorstvoeding.nl/who-unicef-certificaat
9. www.hoera-ik-eet.nl/boek.html; <https://www.amc.nl/web/Zorg/Kind-Ouder/Patienteninformatie/Eet-en-drinkproblemen-bij-jonge-kinderen-logopedie-Informatie-voor-ouders-1.htm> en [Eet- en drinkproblemen voor jonge kinderen, van den Engel-Hoek et al, 2012](#)
10. www.radboudumc.nl/Informatiefolders/3376-Rntgenonderzoek_bij_kind-i.pdf
11. www.jeroenboschziekenhuis.nl/website/patientenfolders/KIN/KIN-185%20Peg%20katheter%20en%20mic%20key%20button%20voor%20kinderen.pdf
12. www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Revalidatie/Logopedie/Pages/Multi-disciplinaireteams.aspx
13. www.pluryn.nl/Over-Pluryn/Vestigingen/SeysCentra/Zindelijkheidsproblemen.aspx
14. www.slo.nl/speciaal/so/emg/kerndoelen_leerlijnen/ontwikkelingslijn/Pub_Sensomotorische_ontwikkeling.pdf/
15. www.nssi.nl/maize/
16. www.taalexpert.nl/test.aspx?id=90
17. www.cce.nl/somatiek
18. www.psycho-trauma.nl/emdr.htm
19. www.agora.nl/Portals/31/thema/vgz/2011-Wegwijzer-palliatieve-zorg-voor-mensen-met-een-verstandelijke-beperking-beleidsversie.pdf
20. Te downloaden van www.zorgstandaarden.net/nl/wat-is-een-zeldzame-aandoening/generieke-zorgthemas
21. Het Coördinatieplatform Zorgstandaarden (CPZ) heeft het Raamwerk Individueel Zorgplan ontwikkeld. Het geldt als leidraad voor de ontwikkeling van individuele zorgplannen met het doel uniformiteit in opzet en in uitgangspunten te bevorderen (www.zorgstandaarden.nl/activiteiten-platform/lopen-de-projecten/raamwerk-individueel-zorgplan/).
22. Er kunnen meerdere interne overdrachten plaatsvinden tijdens het ziekenhuisverblijf (bijvoorbeeld van spoedeisende hulp, naar IC, van IC naar afdeling neonatologie). De ouders dienen op de hoogte gesteld te worden van ieder intern overdrachtmoment en de daarbij horende praktische informatie (verdieping, kamernummer, bezoeken, bereikbaarheid, regels etc)
23. www.regelhulp.nl/zr/rh/webapp/kennisbank/Informatie/Logeeropvang
24. Zie lijst organisaties anno 2014 in [bijlage 6](#).
25. Te vinden op www.marshallsmith.org/
26. www.who.int/childgrowth/standards/en/
27. www.cdc.gov/growthcharts/zscore.htm
28. Nauwkeurigheid in weken voor 1e datapunt, in maanden voor de 2e datapunt, daarna in jaren.

Colofon

Ontwerp en realisatie interactieve pdf: www.bluezilla.nl

Zorgstandaard voor het Marshall Smith Syndroom
2014



Zorgstandaarden
Zeldzame Aandoeningen



Uitgever

MSS Research Foundation

Oeverbiesstraat 20

Den Haag

2548 WP Nederland

Telefoon: 070- 33 56956

E-mail: info@marshallsmith.org

Website: www.marshallsmith.org

Auteur(s): Ildiko Vajda en Sonja Bracke

ISBN/EAN: 978-90-823046-0-2

Copyright

De Marshall Smith Research Foundation is de eigenaar van deze Zorgstandaard. Deze zorgstandaard geniet auteursrechtelijke bescherming en is bestemd voor eigen of intern gebruik van onze lezers, waarbij het niet is toegestaan de zorgstandaard gewijzigd aan derden weer te geven. Auteurs: Ildikó Vajda, projectmedewerker van de VSOP en Sonja Bracke, directeur van de MSSRF.

November 2014

