



# I'MPERFECT

I.M.J. MATHIJSEN





**I'MPERFECT**

Oplage 1000  
Omslagfoto Levien Willemse, Rotterdam  
Ontwerp Ontwerpwerk, Den Haag  
Drukwerk Océ-Nederland B.V., Rotterdam

ISBN 978-94-914-6207-8

© I.M.J. Mathijssen, oratiereeks Erasmus MC  
12 oktober 2012

Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd zonder voorafgaande toestemming van de auteur.

Voorzover het maken van kopieën uit deze uitgave is toegestaan op grond van art. 16h t/m 16m Auteurswet 1912 j°. Besluit van 27 november 2002, Stb. 575, dient men de daarvoor wettelijk verschuldigde vergoeding te voldoen aan de Stichting Reprorecht te Hoofddorp (Postbus 3060, 2130 KB).

# I'MPERFECT

REDE

In verkorte vorm uitgesproken  
ter gelegenheid van het aanvaarden  
van het ambt van bijzonder hoogleraar  
met als leeropdracht Plastische chirurgie,  
in het bijzonder craniofaciale afwijkingen  
aan het Erasmus MC, faculteit van de  
Erasmus Universiteit Rotterdam  
op 12 oktober 2012

door

I.M.J. MATHIJSEN



*Mijnheer de Rector Magnificus, leden van het College van Bestuur van de Erasmus Universiteit Rotterdam, mijnheer de Decaan, leden van de Raad van Bestuur van het Erasmus MC, leden van het bestuur van de Vereniging Trustfonds Erasmus Universiteit Rotterdam, geachte familie, vrienden, collega's, assistenten, promovendi, studenten en overige toehoorders,*

## **Inleiding**

**O**p 4 oktober 1996 sprak Steven Hovius zijn rede 'Over imago gesproken ...' hier uit. Centraal stond het imago van de plastische chirurgie dat veelal niet overeenkomt met de werkelijkheid. Vandaag wil ik u een van de echte gezichten van de plastische chirurgie laten zien; de aangeboren afwijkingen van de schedel en het gezicht.

Zo'n 4% van de pasgeborenen in Nederland heeft een aangeboren afwijking. Waarschijnlijk ligt dit percentage nog iets hoger aangezien niet alle afwijkingen direct zichtbaar zijn bij de geboorte, dan wel niet herkend worden.

## Prevalentie aangeboren afwijkingen van gezicht en schedel

Een van de meest voorkomende aangeboren afwijkingen betreft schisis, oftewel een spleet van lip, kaak en/of verhemelte. De prevalentie van schisis bedraagt in Nederland 1 op 600 geboortes: dit betekent dat er jaarlijks 350 kinderen met een schisis in ons land geboren worden. Naast deze 350 kinderen worden ook bijna 70 kinderen met schisis geadopteerd uit met name China.

De andere aangeboren afwijkingen van schedel en gezicht zijn aanzienlijk zeldzamer dan schisis en ongeveer 150 kinderen worden jaarlijks met een dergelijke afwijking geboren.

Hieronder valt ondermeer de aandoeningen craniosynostose, waarbij 1 of meer schedelnaden te vroeg gesloten zijn. Schedelnaden liggen tussen de botstukken van de schedel en zijn essentieel voor normale groei van de schedel. Door het voortijdige sluiten van de schedelnaden kan de schedel onvoldoende meegroeien met de hersenen, waardoor de hersendruk te hoog kan worden.

Deze aandoening komt met 1 op de 2100 geboortes - ruim 100 pasgeborenen per jaar - nog relatief vaak voor. Als craniosynostose gepaard gaat met andere aangeboren afwijkingen zoals een onderontwikkeling van de bovenkaak of hand/voet afwijkingen wordt gesproken over een syndromale vorm, zoals bijvoorbeeld het Apert syndroom.

De overige craniofaciale aandoeningen betreffen hemifaciale microsomie, waarbij de gezichtshelft en met name de onderkaak aan 1 zijde niet goed is aangelegd (prevalentie 1 op 4.000), het Treacher-Collins syndroom met aanlegstoornissen van oogkas, oogleden, oren en gehoor, neus en onderkaak (prevalentie 1 op 50.000) en aangezichtsspleten waarbij uiteenlopende verschijningsvormen optreden (prevalentie 1 op 400.000).



## Genetische achtergrond en prenatale diagnostiek

**V**an schisis en craniofaciale afwijkingen is vrij goed bekend op welk moment ze tijdens de zwangerschap ontstaan en welke processen verstoord worden. Tussen 6 en 12 weken zwangerschapsduur moet een fusie van de gelaatsdelen plaatsvinden van lip,kaak en verhemelte. Gebeurt dit niet of slechts ten dele dan ontstaat een lip/kaak en/of verhemeltespleet. De echte oorzaak van schisis is echter grotendeels nog onbekend. Het ontstaan van schisis wordt door een samenloop van vele genetische- en omgevingsfactoren beïnvloed waarover nog relatief weinig bekend is.

Craniosynostose ontstaat tussen 15 en 18 weken zwangerschapsduur. Ook de grootste groep binnen de craniosynostose heeft een onbekende oorzaak; het sluiten van de sagittaal naad (pijlnaad) of de metopica naad (voorhoofdsnaad) heeft veelal geen genetische oorzaak en zelfs over de risicofactoren op het krijgen van deze aandoening is de kennis zeer beperkt. Een voortijdig sluiten van de coronanaden (kroonnaden) is veelal genetisch bepaald en gaat vaak gepaard met andere aangeboren afwijkingen.

In 1993 werd voor het eerst een verandering in het erfelijk materiaal gevonden die verantwoordelijk was voor craniosynostose. Het betrof het gen MSX2. Wonderlijk genoeg werd in de jaren hierna bij geen enkele patiënt meer een afwijking in dit gen gevonden als verklaring voor craniosynostose, totdat we deze opnieuw in 2011 bij 1 familie in ons ziekenhuis vaststelden. Inmiddels zijn er een toenemend aantal andere genen geïdentificeerd die verantwoordelijk zijn voor het veroorzaken van craniosynostose. Hiermee wordt nog niet de helft van de syndromale vorm van craniosynostose verklaard en is er dus nog veel onderzoek te verrichten.

Tijdens mijn promotieonderzoek startte ik de samenwerking met professor Andrew Wilkie in Oxford. Dit is nog altijd een zeer succesvol samenwerking, waarbij hij de genetische oorzaken vond voor meerdere craniofaciale afwijkingen, met deelname van een groot aantal patiënten uit Rotterdam. Een dergelijke internationale samenwerking is essentieel voor onderzoek naar zeldzame afwijkingen.

Meer begrip over de genetische oorzaak van een aangeboren afwijking is niet alleen voor de medische wetenschap van belang, maar ook van waarde voor het geven van genetisch advies aan ouders en kind, screening van de patiënt op bijbehorende problemen en de behandeling. Kennis over welke genen van belang zijn voor een normale ontwikkeling en voor het doen ontstaan van een aangeboren afwijking is ook van belang voor andere ziektes. Zo is er een overlap tussen de genen die betrokken zijn bij aangeboren afwijkingen en bij het ontstaan van kanker. Meer inzicht in de functie van de gevonden genen kan dus ook voor andere disciplines van belang zijn, zowel voor wat betreft begrip van het ontstaan van de ziekte als ook voor mogelijk nieuwe behandelmethoden.

Genetisch onderzoek naar craniofaciale afwijkingen binnen het Erasmus MC wordt nu gedaan door Jacqueline Goos en Martijn Cornelissen onder begeleiding van professor Peter van der Spek, Jeannette Hoozeboom en Ans van de Ouweland, in samenwerking met professor Andrew Wilke uit Oxford.

Een aantal van de gevonden genetische veranderingen bij het kind met craniosynostose blijkt afkomstig te zijn van de oudere vader die zelf geen zichtbare afwijking heeft. De hogere leeftijd van de vader gaat gepaard met een verhoogde kans op afwijkende zaadcellen, waarmee een verandering in het genetisch materiaal wordt doorgegeven aan het kind. Op dit moment wordt er in Nederland alleen extra gescreend op aangeboren afwijkingen bij moeders met een leeftijd van boven de 35. Gezien het toenemend bewijs voor een relatie tussen aangeboren afwijkingen en een hogere leeftijd van de vader zal er wellicht ook aanpassing van het beleid geïndiceerd zijn voor oudere vaders.

Inmiddels is het mogelijk om het DNA van een individu volledig in kaart te brengen (whole genome sequencing). Deze methode wordt in rap tempo sneller, goedkoper en betrouwbaarder. Het stukje DNA dat verantwoordelijk is voor een craniofaciale afwijking kan hiermee worden gevonden, maar ook andere afwijkingen in het genetisch materiaal worden zichtbaar. Dit maakt het mogelijk om een risicoschets te maken om erfelijk bepaalde ziekten te krijgen, zoals borstkanker, waardoor preventie van ziekten een optie wordt. Deze techniek zal al snel kostenefficiënter blijken te zijn tegenover de nu gebruikelijke screening testen, zoals de hielprik en alle tests die tijdens het leven gedaan worden per specifiek ziektebeeld. Echter bestaat het risico dat mensen met een bij geboorte vastgesteld laag risico op ziekten minder bereid zullen zijn tot het betalen van een standaard ziektepremie, waarmee het huidige solidariteitsprincipe op de tocht komt te staan. Daarbij zijn goede afspraken nodig of en wanneer iemand geïnformeerd wil worden over zijn specifieke risico op aandoeningen die wel of niet te behandelen zijn.

Maar de toegenomen kennis van aangeboren aandoeningen en de verbeterde technieken om deze al voor de geboorte vast te stellen hebben ook een keerzijde:

Het eerste dilemma dat inherent verbonden is aan de technische verbeteringen van prenatale echografie is de hogere beslissingslast die dit voor ouders meebrengt. De huidige 3D en 4D echo's maken het stellen van de diagnose van een aangeboren gelaatsafwijking steeds beter mogelijk. Het nut van het vaststellen van een aangeboren gelaatsafwijking tijdens de zwangerschap ligt met name op het gebied van het vooraf informeren van de ouders over de vastgestelde afwijking en over de behandelopties ervan. Maar voor een deel zal dit ook de vraag oproepen of ouders de zwangerschap willen afbreken of niet.

De technieken om ongewenste kinderloosheid te behandelen zoals in vitro fertilisatie (IVF) of intracytoplasmatische sperma injectie (ICSI) brengt een tweede

dilemma met zich mee. Deze methoden lijken geassocieerd te zijn met een hoger risico op aangeboren afwijkingen. Onze maatschap zit op dit moment in een spagaat tussen enerzijds preventief beleid om afwijkingen te voorkomen zoals foliumzuur gebruik en screening prenataal bij zwangeren door echografie versus het veroorzaken van meer afwijkingen door ingrijpen in het ontstaan van een zwangerschap en adoptie van kinderen met een handicap.

## Psychosociale impact

In de oudheid werden baby's met een aangeboren afwijking verstoten. In grote delen van de wereld is dit nog altijd het geval, waarbij soms mythische overweging meespelen als het brengen van ongeluk of het zijn van een straf van god.

Onomstotelijk is aangetoond dat mensen met een afwijkend uiterlijk minder succes hebben in de maatschappij, waarbij zij minder kans maken bij sollicitaties, minder kans hebben op promotie, minder geld verdienen, een lagere kans hebben op het vinden van een partner en ten onrechte verondersteld worden een lage intelligentie te hebben.

Nadat in de loop der eeuwen diverse items van discriminatie, zoals ras, geslacht, afkomst, leeftijd, geloofsovertuiging en geaardheid, grotendeels zijn geslecht zal discriminatie op uiterlijk hopelijk volgen. Dit vereist bewustwording van de maatschappij dat we mensen continue beoordelen en inschatten op hun uiterlijk.

Feit is dat een baby al onderscheid maakt naar mooie en minder mooie gezichten. Het besef dat het gezicht veelal geen voorspeller is van iemands kwaliteiten en capaciteiten zou discriminatie op uiterlijk minstens moeten verminderen en - in de ideale wereld - moeten uitsluiten.

Onderzoek van Sarah Versnel en Marijke van den Elzen toont aan dat mensen met een afwijkend uiterlijk niet meer angst of depressie kennen en een zelfde eigenwaarde hebben in vergelijking met mensen zonder afwijkend uiterlijk. Wel vermijden zij bepaalde situaties om mogelijk negatieve reacties te ontlopen. Het is niet de objectieve ernst van de afwijking die bepaald hoezeer iemand zich beperkt in zijn sociaal functioneren, maar veel meer de eigen tevredenheid met het uiterlijk. Voor de chirurg betekent dit dat niet iedere zichtbare afwijking geopereerd hoeft te worden zolang de persoon er zelf tevreden over is, maar ook dat een operatieve correctie van een zichtbare afwijking niet per definitie tot meer tevredenheid leidt.

Naast uiterlijk kent het gelaat belangrijke functionele aspecten zoals eten, drinken, proeven, voelen, ademen, ruiken, spraak expressie en communicatie. In eerste instantie ligt de focus bij aangeboren afwijkingen van schedel en gezicht vooral op het er anders uitzien. Dit terwijl deze afwijkingen een zeer forse functionele impact kunnen hebben en een functioneel probleem een evident lagere acceptatie van het eigen gezicht geeft.

## Behandeling

**A**l in de 17<sup>e</sup> eeuw werd geprobeerd om gezichtsafwijkingen te herstellen. Heelmeester Hendrick van Roonhuysse corrigeerde de lipspleet terwijl het kind door 2 assistenten werd vastgehouden bij gebrek aan verdovingsmethode, waarbij hij alleen de huidranden van de spleet wegsneed en de wond sloot met 3 hechtingen. De meer uitgebreide technieken om tot een voorspelbaar, functioneel en acceptabel resultaat te komen van de gespleten lip zijn vrij recent en dateren uit de tweede helft van de 20e eeuw van Ralph Millard.

Professor Van der Meulen beschrijft in zijn boek “Helend handwerk” hoe hij in zijn beginjaren in Rotterdam geconfronteerd werd met de desastreuze resultaten van pogingen om een kind met schisis te opereren. Pas eind jaren '60 ontstond geleidelijk aan een schisisteam in het Sophia Kinderziekenhuis waardoor er samengewerkt werd tussen plastische chirurgie, kaakchirurgie en orthodontie om de behandelresultaten te verbeteren. Nog later werden goede methoden voor de correctie van de meer complexe craniofaciale afwijkingen ontwikkeld.

De Franse arts Paul Tessier werd geconfronteerd met volwassenen met forse gelaatsafwijkingen waarvoor op dat moment geen behandeling mogelijk was. Hiertoe ging hij studies op schedels en op overledenen uitvoeren om veilige en effectieve operaties te ontwikkelen.

In 1967 gaf hij een eerste presentatie over zijn operatietechnieken aan een internationaal publiek in Rome. Vanwege de indrukwekkende resultaten kreeg Tessier een groot aantal plastisch chirurgen van over de hele wereld te gast die deze operaties van hem wilde leren.

Onder hen was Michiel Vaandrager die samen met professor Van der Meulen de craniofaciale chirurgie in het Erasmus MC (destijds Dijkzigt Ziekenhuis) introduceerde. De eerste craniofaciale operatie bij volwassen patiënten in het Erasmus MC werd in 1971 uitgevoerd door professor Van der Meulen, samen met plastisch chirurg Daniel Marchac uit Parijs. Langzaam aan werd deze chirurgie meer toegepast bij kinderen, waarbij de ontwikkelingen op het gebied van de anesthesie van essentieel belang zijn geweest om het aanzienlijke bloedverlies tijdens een craniofaciale operatie veilig te kunnen corrigeren.

Ook de ontwikkelingen op het gebied van imaging zijn wezenlijk geweest. In de beginjaren hadden de chirurgen alleen een röntgenfoto ter beschikking. Later kwamen daar de CT scan, de 3D CT scan en de MRI bij. Aanvankelijk was er geen CT scanner beschikbaar in Rotterdam en werden de patiënten per ambulance naar Utrecht gebracht. Ingenieur Frans Zonneveld uit het UMC Utrecht heeft destijds een belangrijk bijdrage geleverd aan het ontwikkelen van nieuwe methoden om de afwijking goed af te beelden, waardoor een beter begrip van de afwijking en een betere voorbereiding op de operatie bereikt werd.

De ontwikkeling van operatie technieken staat nog altijd niet stil. Vaak betreft het oude wijn in nieuwe zakken, maar wordt een goed idee van voorheen voorzien van technische verbeteringen.

Zo is de toepassing van distractie opnieuw uitgevonden voor toepassing in het hoofd. Origineel was deze methode bedacht om benen te verlengen maar te vaak traden complicaties op zoals infecties. Vele jaren later, in 1992, heeft dr Joseph McCartney distractie toegepast op het skelet van het gezicht, waar de risico's op infectie veel lager zijn. Inmiddels worden hiermee onderkaken verlengd en bovenkaken naar voren geschoven, inclusief voorhoofd en oogkassen.

Een andere oudere techniek betreft het gebruik van metalen veren. Deze veren worden gebruikt om de functie van de te vroeg gesloten schedelnaad over te nemen;

Er worden zaagsneden in het bot naast de dichtzittende schedelnaad gemaakt en een veer wordt ingebracht. Langzaam aan zet de veer zich uit en geeft hiermee de expansie van de schedel die de schedelnaad had moeten geven. Nadeel is dat de veren in een 2e operatie verwijderd moeten worden. Voor het eerst gepresenteerd door Claus Lauritzen in 1998 vindt deze methode pas de laatste paar jaar ruime toepassing, waarbij nog volop ontwikkeling zit in het ontwerp van de veer.

Met deze techniek worden met name kinderen met een bootschedel (scaphocephalie) op basis van een te vroeg gesloten pijlnaad (sagittaal naad) behandeld, mits zij voor de leeftijd van 6 maanden aan ons zijn verwezen.

Deze ontwikkeling maakt dat de kinderen veel minder of geen bloedtransfusie nodig hebben en de opnameduur aanzienlijk korter is. De lange termijn resultaten van deze techniek zullen moeten aantonen hoe effectief en veilig deze is en dit is onderdeel van het promotieonderzoek van neurochirurg Marie-Lise van Veelen.

## Kwaliteit van zorg

**F**orse verbetering in behandeling van patiënten met een dergelijk zeldzame aandoening is alleen mogelijk door centralisatie van zorg in combinatie met wetenschappelijk onderzoek. In Rotterdam hebben we aanzienlijk verbeteringen in kwaliteit en efficiëntie bereikt, het meest evident te illustreren door een verlaging van de sterfte van kinderen met Apert syndroom van 43% in de jaren 70 naar minder dan 5% gedurende de laatste 10 jaar.

### **Dit is met name bereikt door:**

1. Verbetering van de operatie technieken waardoor de operatie veiliger is geworden. De ingrepen duren tegenwoordig minder lang en gaan gepaard met minder bloedverlies. Hiermee is de opnameduur sterk teruggebracht tot gemiddeld 6 dagen.
2. Pas in de jaren '80 werd het ziektebeeld van slaap apneus bekend waarbij er gedurende de nacht een obstructie van de bovenste luchtweg optreedt waardoor iemand tijdelijk stopt met ademen (apneu). De gevolgen van herhaaldelijke apneus blijken zeer fors te zijn en kunnen zelfs leiden tot de dood. In de beginjaren van behandeling van kinderen met Apert of Crouzon syndroom was niet bekend dat zij een aanzienlijk risico hebben op nachtelijke apneus. Achteraf blijkt dat deze ademhalingsproblemen de oorzaak waren van het overlijden van een aantal jonge kinderen met een craniosynostose syndroom.

In 2006 startte Koen Joosten en ik de onderzoekslijn naar ademhalingsproblemen bij craniofaciale afwijkingen. Het werkelijke risico op apneus dat kinderen met een syndromale craniosynostose hebben is hiermee vastgesteld en blijkt bijna 70% te bedragen. In het onderzoek door bleek dat screening door middel van een slaapmeting in het eerste levensjaar essentieel is; zelden treedt hierna nog een verergering van de slaap apneus op. Nog altijd zijn we zoekende naar de exacte oorzaken van slaap apneus bij deze kinderen en de juiste behandeling ervan. Het naar voren plaatsen van de bovenkaak geeft een duidelijke verbetering maar lost niet alle problemen met de ademhaling op. Inmiddels zijn meerdere promovendi op het gebied van slaapapneus actief, in nauwe samenwerking met de afdelingen Kindergeneeskunde, Kaakchirurgie en KNO.

Innovatie van zorg is alleen mogelijk door deze lange termijn studies. De behandeling van craniosynostose is altijd gericht geweest op het behandelen of voorkomen van te hoge hersendruk, vanwege de schade aan de oogzenuwen die dit kan veroorzaken. Waarom deze hersendruk zo vaak verhoogd is, is nog voor een belangrijk deel onbekend. Meer begrip van de hersenafwijkingen die we bij onze patiënten aantreffen is essentieel voor hun behandeling.

De afwijkingen die we op de MRI vinden worden gerelateerd aan de verschillende neuropsychologische tests die de kinderen uitvoeren in een poging om een relatie te leggen tussen hersenafwijking en functie. Dit onderzoek naar hersenafwijkingen wordt verricht door Joyce Florisson, Tim de Jong, Bianca de Rijken en Marianne Maliepaard in samenwerking met Marie-Lise van Veelen, neurochirurg, Maarten Lequin, kinderradioloog, Jeroen Dudink, neonatoloog en Jolanda Okkerse, psycholoog.

De onderzoekslijn naar schisis is echter nog beperkt. Gezien de grote variatie in wijze van behandeling in de 14 schisisteamen ligt het opstarten van multicenter studies voor de hand.

Maar hiermee is de kwaliteit van zorg voor schisis en craniofaciale afwijkingen in Nederland zeker niet optimaal geborgd!

Op het gebied van de verwijzers is nog veel onbekendheid met aangeboren craniofaciale afwijkingen en hun behandeling. Veelal wordt ouders van een kind met een afwijkende schedelvorm voorgehouden dat dit wel zal bijtrekken en waarschijnlijk een gevolg is van de geboorte zelf. Gezien de veelheid aan zeldzame aandoeningen is dit een voorstelbaar dilemma dat zich voordoet, maar veroorzaakt het een vertraging in verwijzing naar het juiste team en veroorzaakt het veel onzekerheid bij ouders. Een toenemend aantal ouders weet echter via internet zelf de diagnose te achterhalen en een verwijzing te organiseren. Uiteraard is het een taak van de betrokken artsen om dit deel van de zorg op zich te nemen en is hier nog veel verbetering mogelijk door bij herhaling passend onderwijs vanuit de centra aan te bieden..

Daarnaast wordt vanuit de invoelbare wens om een juiste diagnose te stellen door de verwijzend kinderarts laagdrempelig röntgenfoto's, CT scans en DNA onderzoeken ingezet, waarbij voorbijgegaan wordt aan het feit dat de diagnose voornamelijk gesteld wordt op basis van lichamelijk onderzoek.

Aanvullend onderzoek dient ter bevestiging van de diagnose en om geassocieerde afwijkingen vast te stellen. Overdiagnostiek met de bijbehorende kosten moet zo veel mogelijk worden vermeden en daarom wordt in de landelijke richtlijn "Zorg en behandeling voor craniosynostose" aangeraden om als verwijzer geen aanvullend onderzoek te doen maar het kind direct door te sturen. Hiermee krijgen de ouders op de snelst mogelijke termijn duidelijkheid over wat er met hun kind aan de hand is en wat een behandeling inhoudt.



## Centralisatie en normering

Op dit moment zijn er 5 academische centra in Nederland waar kinderen met craniosynostose worden behandeld, variërend van 5 tot 100 ingrepen per jaar. Er wordt volop gediscussieerd in Nederland over het centreren van specialistische zorg, waarbij het vaak over zeldzame aandoeningen gaat waarvoor complexe operaties nodig zijn. Het is evident dat craniosynostose hieronder valt.

Op basis van het aantal nieuwe patiënten met een craniosynostose per jaar zou 1 centrum voor Nederland volstaan, maar andere afwegingen maken dat er een consensus is tot het hebben van 2 centra; 1 voor alleen geïsoleerde craniosynostose en 1 voor zowel geïsoleerde als syndromale craniosynostose. Op dit moment is een onafhankelijke audit commissie bezig met een inventarisatie van de 5 centra om tot een zwaarwegend advies te komen over welk 2e centrum naast Rotterdam deze zorg zal blijven leveren. Aangezien alle betrokken wetenschappelijke verenigingen en de patiëntenvereniging LAPOSA de richtlijn hebben geaccordeerd waarin de aanbeveling van 2 centra is opgenomen, heb ik goede hoop dat deze centralisatie gerealiseerd gaat worden. Voor de overige craniofaciale afwijkingen is de noodzaak tot centralisatie minstens zo hard: de zeer complexe functionele problemen maakt hun behandeling in een ervaren team essentieel.

Voor de zorg voor schisis kinderen is er echter maar weinig zicht op verbetering van zorg door verdere centralisatie. Bij de ledenvergadering van de Nederlandse Vereniging voor Schisis en Craniofaciale Afwijkingen (NVSCA) werd een voorstel van het bestuur tot het stellen van zeer beperkte minimum eisen weggestemd door de kleine teams. Daarbij stelden deze kleine teams dat zij geen openbaarheid wensten van het aantal behandelingen voor schisis dat zij uitvoeren per jaar. Het eeuwige argument dat deze teams – ondanks hun zeer lage aantal van behandelingen – zeer goede resultaten boeken wordt altijd weer naar voren gebracht. Het kan zeker zo zijn dat er zeer getalenteerde behandelaars werkzaam zijn in een dergelijk klein team. Wat zou het mooi zijn als een dergelijk talent zijn of haar werkzaamheden gaat verrichten in een groter team, zodat veel meer patiënten kunnen profiteren van de successen. Centralisatie van zorg voor schisis heeft in Engeland al duidelijk resultaten geboekt, al is het centraliseren daar wellicht te stringent uitgevoerd met een reductie van 57 teams naar 19 voor een bevolking van 60 miljoen.

Betere resultaten van behandeling krijgen we niet door centralisatie alleen, maar vereist ook een jaarlijkse evaluatie binnen ieder centrum en tussen de centra. Gezien de zeldzaamheid van de craniofaciale afwijkingen zou deze evaluatie ook op internationaal niveau moeten gebeuren.

Openbaarheid van cijfers van schisis- en craniofaciale teams is essentieel; kwaliteit is meetbaar en moet inzichtelijk zijn voor zowel patiënten, hun ouders, andere teams, maar ook voor zorgverzekeraars. Het is niet meer dan logisch dat er verantwoording wordt afgelegd voor de kosten van de gezondheidszorg. Waar de afgelopen jaren een gevecht tegen de invloed van zorgverzekeraars is gehouden, is het nu tijd om in goede samenwerking te komen tot keuzes die de toegankelijkheid en kwaliteit van zorg garanderen. Het is opvallend hoe de zorgverleners zelf nauwelijks betrokken zijn in de huidige discussie over de oplopende kosten van de gezondheidszorg en zij zelf een veel te afwachtende houding innemen. Daarbij is een bredere blik nodig dan alleen zoeken naar bezuinigingsopties, aangezien dit veelal maatregelen betekenen die op de korte termijn geld opleveren maar ook een kwaliteitsverlies geven. Juist op de structurele en lang termijn is veel meer winst te behalen door preventie, zoals screening op geassocieerde afwijkingen bij een kind met een syndroom, als door centralisatie van zeldzame aandoeningen, inclusief een tijdige verwijzing zonder overbodige diagnostiek voorafgaand.

Een wezenlijke verbetering van kwaliteit en efficiëntie van zorg hebben we voor zowel schisis als craniofaciale afwijkingen gerealiseerd door de inzet van verpleegkundig specialisten Mariska van Veen en Hansje Bredero. Verpleegkundig specialisten voorzien in een enorme behoefte bij ouders aangezien zij makkelijk bereikbaar zijn en als laagdrempeliger worden ervaren om allerlei praktische vragen aan te stellen, zelfs al voor het 1e polibezoek. Zeker voor multidisciplinaire zorg is het belangrijk voor ouders om 1 aanspreekpunt te hebben. Onderzoek toont aan dat kwaliteit van leven bij ouders van kinderen met een craniofaciale afwijking duidelijk verlaagd is! Belangrijke samenwerking tussen verpleegkundig specialist en maatschappelijk werk en psychologie is essentieel. Maar ook zorginhoudelijk hebben zij een grote rol: kinderen met schisis die in een ziekenhuis geboren worden waar geen ervaring is met schisis krijgen vaak een voedingssonde ingebracht omdat men problemen met voeding veronderstelt. Goede voorlichting door de verpleegkundig specialist vooraf aan de ouders zorgt dat ouders al weten wat te doen en voorkomt veel leed. De verpleegkundig specialist maakt het mogelijk dat we op de dag van het eerste polikliniek bezoek direct een CT kunnen laten maken zonder narcose maar met behulp van inbakeren. Dit geeft een evidente winst door het sneller stellen van de diagnose, minder inzet van de anesthesist, minder risico voor het kind en efficiënter gebruik van de beschikbare tijd voor de CT scanner. Een bureaucratisch gevolg is wel dat hierdoor het ziekenhuis geen dagopname kan declareren en de kosten voor de CT onvoldoende gedekt worden. Deze verbeterde zorg heeft dus een negatief financieel gevolg voor de instelling zelf.

Goede zorg omvat per definitie ook evaluatie van de zorg, ontwikkelen van innovaties en wetenschappelijk onderzoek ter toetsing. Voor het mogelijk maken van wetenschappelijk onderzoek zijn mensen nodig; gedreven promovendi en onderzoeksverpleegkundigen. Geld krijgen van de grootste financier voor onderzoek, NWO, is zeer moeilijk, zeker voor zeldzame aangeboren afwijkingen. Het spaarzame onderzoeksgeld dat in Nederland beschikbaar is wordt bij voorkeur ingezet voor aandoeningen die veel voorkomen en waar dus een groot maatschappelijk belang aanwezig is. Wij zijn derhalve veelal aangewezen op andere bronnen, zoals de fondsen van verzekeringsmaatschappijen Nuts-Ohra, Achmea en CZ. Binnen de universiteit zijn er de mogelijkheden tot het krijgen van een beurs via het Vereniging Trustfonds Erasmus Universiteit Rotterdam en het Erasmus MC. Vooral de enorme inzet van Paul Hertog, Kees van Weijnen, Eric Jan Loon, Albert Straatman en Michiel Vaandrager binnen de Carolien Bijl Stichting – tegenwoordig stichting Hoofdzaak – hebben de continuïteit van de craniofaciale onderzoekslijnen mogelijk gemaakt.

## Innovatie

De nieuwste ontwikkeling op het gebied van plastische chirurgie betreft de Daangezichtstransplantatie waarvan er nu zo'n 20 wereldwijd zijn verricht. Bij deze operatie wordt het gezicht, bestaande uit huid, spieren, zenuwen en zo nodig botten van een overledene overgezet naar de patiënt. Een van de belangrijkste pioniers op dit gebied is dr Laurent Lantieri uit Frankrijk.

Hij verrichte een aangezichtstransplantatie bij een man met ernstige neurofibromatosis en toonde overduidelijk aan wat de impact is van een afwijkend uiterlijk en wat deze ingrijpende operatie betekent voor de patiënt. Met het volgende fragment toont hij overduidelijk aan wat de impact is van een afwijkend uiterlijk en wat deze ingrijpende operatie betekent voor de patiënt. Door een normaler gezicht is deze man nu verlost van de dagelijkse confrontatie met starende en afkeurende blikken. Waar hij voorheen bij ieder sollicitatiegesprek werd afgewezen heeft hij nu een baan als accountant gekregen.

Uiteraard is deze chirurgie voorbehouden aan de zeer complexe afwijkingen waar de traditionele operatietechnieken te weinig oplossing voor bieden. Naast de ingrijpende verandering van het uiterlijk zit de patiënt ook levenslang vast aan afweerderdrukkende medicijnen die op de lange termijn serieuze bijwerking vertonen.

### **Wat moeten we bereiken in de komende jaren:**

Ten eerste dient een ieder die betrokken is bij het beoordelen van het ongeboren kind of een pasgeborenen bekend te zijn met craniofaciale afwijkingen en weten waar de expertise is voor de behandeling ervan.

De maatschap moet bewust worden gemaakt van de onbewuste discriminatie op afwijkend uiterlijk zodat er meer acceptatie van en eerlijkere kansen komen voor mensen met een afwijkend uiterlijk.

Tenslotte dienen mensen met een craniofaciale afwijking een optimale behandeling te krijgen, wat onder andere bereikt wordt door goede samenwerking binnen het team, centralisatie, nationaal en internationaal onderzoek en het inzichtelijk maken van de resultaten en kosten.

Hoewel ik graag alles zelf doe, zijn er veel mensen die mij direct of indirect hebben geholpen, gestimuleerd of geïnspireerd om dit te bereiken, in het bijzonder de leden van het schisisteam en het craniofaciale team, Steven Hovius en mijn moeder. Dankzij velen heb ik de allermooiste baan ter wereld.

Ik heb gezegd.

Te raadplegen websites:

[www.stichtinghoofdzaak.nl](http://www.stichtinghoofdzaak.nl)

[www.erasmusmc.nl/plastischechirurgie/patientenzorg1/craniofaciaalcentrum](http://www.erasmusmc.nl/plastischechirurgie/patientenzorg1/craniofaciaalcentrum)

[www.erasmusmc.nl/plastischechirurgie/patientenzorg1/schisis](http://www.erasmusmc.nl/plastischechirurgie/patientenzorg1/schisis)





*Deze publicatie betreft een oratie aan  
de Erasmus Universiteit Rotterdam*

ISBN 978-94-914-6207-8

