





# Samenvatting (Summary in Dutch)

## Samenvatting (Summary in Dutch)

Een goede hand functie is van belang voor interactie met onze omgeving. Vanaf het moment dat we opstaan, tot we 's avonds weer naar bed gaan, voeren onze handen ontelbare dagelijkse activiteiten uit. Op het moment dat de handfunctie verminderd is, kunnen normale dagelijkse activiteiten uitdagingen worden. Alleen al een snijwond op de top van de vinger kan er bijvoorbeeld voor zorgen dat de hand een aantal dagen op een andere manier moet worden gebruikt. Maar wat als je handfunctie beperkt is sinds je geboorte? Ervaar je dan problemen met het eten, douchen of je vrijetijdsbesteding? Kun je je huishoudelijke taken wel uitvoeren? Hoe ervaar je dan je kwaliteit van leven? Juist deze vragen komen op bij ouders die te maken krijgen met een aangeboren handaandoening bij hun kind. In dit proefschrift proberen we antwoord te krijgen op deze vragen. Hiervoor hebben we twee cross-sectionele studies uitgevoerd, waarvan dit proefschrift de uitkomsten beschrijft. In de eerste studie onderzochten we de ervaren kwaliteit van leven en het dagelijks functioneren van 10-14 jarige kinderen met een aangeboren handaandoening, in de tweede werden dezelfde onderwerpen onderzocht, maar in deze studie bestond de onderzochte groep uit kinderen en (jong)volwassenen met het Syndroom van Apert.

Het inleidende **Hoofdstuk 1** beschrijft de verschillende aangeboren handaandoeningen en de gevolgen die deze kunnen hebben voor het algehele functioneren. Deze gevolgen worden beschreven aan de hand van de "international classification of functioning, disability and health, the child and youth version (ICF-CY)". Dit model laat zien hoe de verschillende domeinen en de karakteristieken van het kind op elkaar inwerken. In dit hoofdstuk wordt tevens de gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven van onze patiëntengroep besproken. Hoewel gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven officieel niet in het ICF-CY model opgenomen is, heeft het nauwe relaties met de domeinen van activiteiten en participatie. In de hierop volgende hoofdstukken wordt het functioneren van de kinderen besproken, waarbij de top-down benadering wordt gehanteerd, zoals ons kinderhandenteam deze gebruikt bij het behandelen van de oudere kinderen met aangeboren aandoeningen. We beginnen bij het "complex en veelomvattend " niveau van functioneren, sociale participatie en eindigen bij het "basale" niveau van functies van de hand, zoals beweeglijkheid en spierkracht.

In **Hoofdstuk 2**, hebben we de gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven van kinderen met een aangeboren handaandoening, gemeten met de PedsQL generic core scales, vergeleken met die van gezonde leeftijdsgenoten. Daarnaast onderzochten we de relaties tussen gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven, ernst van de aangeboren handaandoening en het gemak van het uitvoeren van dagelijkse activiteiten. Kinderen met een aangeboren handaandoening scoorden niet verschillend van hun leeftijdsgenoten

met uitzondering van een lagere score op het gebied van sociaal functioneren bij de groep 13-14 jarigen. Uit het onderzoek naar predictoren van gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven, konden we concluderen dat wanneer activiteiten gemakkelijker werden uitgevoerd, dit leidde tot een hogere score op gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven. De kinderen scoorden lager wanneer ze een comorbiditeit hadden op alle subdomeinen van gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven, behalve op het functioneren op school. De score op sommige subdomeinen bleek positief te worden beïnvloed door een groter aantal aangedane vingers, maar er bestond een negatief effect van leeftijd, het tweezijdig aangedaan zijn en etnische achtergrond. We concludeerden dat we ouders gerust kunnen stellen dat hun kind waarschijnlijk zijn eigen gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven even hoog waardeert als dat van leeftijdgenoten.

Kennis op het gebied van gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven kan van groot belang zijn voor de behandelend arts. Echter, in sommige gevallen is het niet mogelijk om de mening van het kind te verkrijgen. In die gevallen wordt de ouder of verzorger gevraagd als representatieve vervanging. In **Hoofdstuk 3** onderzochten we of de resultaten van die waren verkregen op het gebied van gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven, die waren verkregen door de mening van de ouders te vragen, inderdaad een representatieve vervanging zouden kunnen zijn van de mening van het kind. Uit de resultaten bleek dat op groepsniveau de scores van de kinderen niet verschilden van die van hun ouders; zowel ouders als kinderen scoorden hoog op de schaal van 0-100: fysieke gezondheid: 89.1 (SD:14.1) versus 88.0 (SD:15.6), psychosociale gezondheid: 80.6 (SD:13.4) versus 79.0 (SD:14.5) en totale gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven: 83.5 (SD:12.3) versus 82.0 (SD:13.6).

In tegenstelling tot de vergelijkbare gegevens op groepsniveau lieten de resultaten op individueel niveau een hoge variatie zien, waarbij de kinderen soms hoger maar soms ook lager scoorden dan hun ouders of verzorgers. De "limits of agreement" waren breed en op de gebieden van sociaal functioneren en emotioneel functioneren konden de verschillen zelfs oplopen tot 30 punten op de schaal van 0-100. Ondanks deze variatie, waren er geen duidelijke determinanten voor de mate van overeenstemming; we vonden alleen dat kinderen met meer aangedane vingers het meer eens waren met hun ouders over hun emotioneel functioneren. Dit gold ook voor bilateraal aangedane kinderen en hun ouders op het gebied van sociaal functioneren. Voorzichtigheid is geboden om de score van de ouder als representatieve vervanging te gebruiken voor de score die het kind zelf zou hebben gegeven en beide scores zijn niet uitwisselbaar. Voor het gebruik in de klinische praktijk raden we aan besluiten te nemen op basis van één van beide scores, indien mogelijk die van het kind.

Om een indruk te krijgen hoe personen met een aangeboren handaandoening functioneren wanneer deze aandoening deel uitmaakt van een syndroom, voerden we een cross-sectioneel onderzoek uit bij kinderen en volwassenen met het syndroom van Apert (**Hoofdstuk 4**). Uit de resultaten bleek dat de scores voor de bovenste extremiteiten vergelijkbaar waren met kinderen met cerebrale palsy. De vergelijking met gezonde leeftijdsgenoten was niet mogelijk door het ontbreken van normwaarden. Echter, de kinderen in onze onderzoeksgroep scoorden 60% van de maximale scores. De groep volwassenen scoorde slechter dan gezonde leeftijdsgenoten en dan personen met radiusdysplasie, die een centralisatie van de pols hadden ondergaan, maar de scores waren vergelijkbaar met een grote groep personen met diverse aandoeningen aan de bovenste extremiteit.

Op het gebied van activiteiten van de onderste extremiteit vertoonden de scores van de LEFS grote variatie. De volwassenen in onze groep scoorden hoger dan personen met artrose van de heup of knie.

Sociale participatie van kinderen met het syndroom van Apert was gelijk aan dat van gezonde leeftijdsgenoten, ongeacht het type Apert hand dat deze kinderen hadden. Ook de volwassenen beleefden geen grote beperkingen in participatie.

Op het gebied van gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven, werden in relatie tot gezonde leeftijdsgenoten het gevoel van eigenwaarde en de algemene gezondheid lager gescoord. Ouders scoorden een grotere emotionele impact en een grotere impact op de tijd van de ouders dan die van gezonde leeftijdsgenoten. Daar tegenover stond een hogere waardering van de saamhorigheid van de familie bij de kinderen met het Syndroom van Apert in vergelijking met dat van leeftijdsgenoten.

Alle volwassenen binnen onze onderzoeksgroep beleefden meer beperkingen op het gebied van lichamelijk functioneren, maar gaven aan minder pijn te hebben en zich minder beperkt te voelen in hun rolfunctie als gevolg van lichamelijk of emotionele problemen in vergelijking met de Nederlandse normpopulatie.

Kinderen met een aangeboren handaandoening kunnen hinder ondervinden bij het uitvoeren van hun dagelijkse activiteiten. De wereld om hen heen is ingericht op tweehandig gebruik, terwijl zij deze activiteiten soms maar met één hand kunnen uitvoeren. **Hoofdstuk 5** onderzoekt de bimanuele performance van kinderen met een aangeboren handaandoening door het gebruik van een vragenlijst: PUFU (Prosthetic Upper extremity Functional Index) en de relaties tussen bimanuele performance en hand functie. In dit hoofdstuk toonden we aan dat 96% van alle activiteiten zelfstandig door de kinderen kon worden uitgevoerd en concludeerden we dat kinderen met een aangeboren handaandoening over het algemeen hun tweehandige activiteiten goed kunnen uitvoeren. Vervolgens lieten we zien dat, ondanks dat de hand functie van de aangedane hand verminderd was en de kinderen een groot aantal alternatieve

strategieën gebruikten om een taak uit te voeren, ze veelal werden uitgevoerd met actief gebruik van de aangedane hand. Voorspellers voor bimanuele performance waren de manuele capaciteit van de non-dominante hand in combinatie met de spierkracht (de spierkracht van de oppositie van de non-dominante hand en de laterale pinch kracht) van de dominante hand. Vandaar dat we de suggestie deden dat chirurgische interventies die bedoeld zijn om de bimanuele performance te verbeteren, het best gericht kunnen zijn op het verbeteren van de manuele capaciteit en spierkracht. Aansluitend stelden we vast dat de spreiding van de PUF1 scores grotendeels werd verklaard door slechts 6 van de 38 items en stelden we voor dat het aantal items van de huidige, uitgebreide PUF1 mogelijk gereduceerd zou kunnen worden voor het evalueren van kinderen met een aangeboren handaandoening.

**Hoofdstuk 6** schetst de ICF-CY domeinen van manuele capaciteit om dagelijkse activiteiten uit te voeren, hand functies (spierkracht en mobiliteit) en hun onderlinge relaties. In dit hoofdstuk presenteren we de resultaten van manuele capaciteit en hand functies van beide handen. Uit de resultaten bleek dat dominantie van de hand de manuele capaciteit sterk beïnvloedde en we besloten de uitkomstmaten voor beide handen afzonderlijk te presenteren. De manuele capaciteit van de dominante hand van de kinderen met een aangeboren handaandoening was slechts gering aangedaan in manuele capaciteit, echter de score van de non-dominante hand bleek meer beperkt. Zelfs wanneer de dominante hand en de non-dominante hand vergelijkbaar waren aangedaan op hand functie niveau, scoorden dominante handen hoger op manuele capaciteit dan non-dominante handen. Ondanks dat we slechts kleine effecten van uitkomstmaten van handfuncties op manuele capaciteit konden vaststellen, bleek de relatie tussen deze uitkomstmaten sterker te zijn in non-dominante handen dan in dominante handen. We speculeerden dat in bilateraal aangedane kinderen interventies, zowel chirurgisch als conservatief, primair zouden moeten focussen op de non-dominante hand, omdat het verbeteren van handfuncties zoals kracht en mobiliteit van deze hand kan resulteren in een grotere winst in de manuele capaciteit van deze hand in vergelijking tot het effect van deze interventie op de dominante hand. Aanvullend werd vastgesteld dat de ernst van de aangeboren handaandoening (bilaterale aandoening, het aantal aangedane vingers) en handfuncties slechts kleine effecten hadden op manuele capaciteit.

Afsluitend beschrijft **Hoofdstuk 7** de belangrijkste bevindingen van dit proefschrift en bespreken we de methodologische aspecten, zowel de sterke kanten als de beperkingen van de studies die zijn beschreven in dit proefschrift. In dit hoofdstuk bespreken we tevens de klinische implicaties en aanbevelingen voor toekomstig onderzoek bij kinderen met aangeboren handaandoeningen.