

Informatie voor de
huisarts over

Cornelia de Lange syndroom



VSOP



Zeldzame
Ziekten



nhg
nederlands huisartsen
genootschap

Inhoud

INLEIDING	Pagina 1
TOTSTANDKOMING	Pagina 1
CORNELIA DE LANGE SYNDROOM	Pagina 2
Enkele feiten	Pagina 2
- Vóórkomen	Pagina 2
- Erfelijkheid en etiologie	Pagina 2
- (Differentiaal) diagnose, beloop en prognose	Pagina 3
Symptomen	Pagina 5
- Algemeen	Pagina 5
- Klinisch	Pagina 5
- Lichamelijke kenmerken	Pagina 6
Beleid	Pagina 8
- Zorgcoördinatie vanaf jonge leeftijd	Pagina 8
- Zorg na kinderleeftijd	Pagina 8
- Behandeling/follow-up	Pagina 8
- Interventies	Pagina 8
- Beleid bij gedragsproblemen	Pagina 12
- Beleid om communicatie te bevorderen	Pagina 12
- Erfelijkheid en Zwangerschap	Pagina 13
Aandachtspunten voor de huisarts	Pagina 14
- Nadat de diagnose is gesteld	Pagina 14
- Alarmsymptomen	Pagina 16
Consultatie en Verwijzing	Pagina 17
BIJLAGE 1 Overzicht gezondheidsproblemen bij CdLS	Pagina 19
BIJLAGE 2 Follow-up schema medische begeleiding	Pagina 21
BIJLAGE 3 Alertkaartje	Pagina 22
LITERATUURLIJST	Pagina 23
VERANTWOORDING	Pagina 24

Inleiding

Mensen met een zeldzame, vaak chronische aandoening hebben in veel gevallen gedurende een langere periode frequent contact met (verschillende) zorgverleners. Medisch specialisten en huisartsen hebben daarbij hun eigen rol en mensen met een zeldzame aandoening hebben verschillende behoeften bij iedere zorgverlener. Een van de behoeften, van zowel patiënt als huisarts, is dat de huisarts bekend is met de betreffende aandoening. Deze huisartsenbrochure voorziet in die behoefte.

Primair is deze brochure geschreven voor huisartsen die in hun praktijk te maken hebben met iemand met het Cornelia de Lange syndroom. De informatie kan echter ook gebruikt worden door andere zorgverleners. In de brochure is de relevante informatie gebundeld en worden expliciete aandachtspunten voor de huisarts aangegeven. De inhoud richt zich met name op de fase nádat de diagnose is gesteld.

De brochure is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion (zie [Verantwoording](#)). Bij de expertisecentra is de meest recente stand van zaken bekend (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Bij twijfel en/of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

Totstandkoming

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Vereniging Cornelia de Lange Syndroom, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen. Deze zijn te raadplegen/downloaden via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

De vereniging CdLS

De vereniging CdLS is in 1986 opgericht door een aantal ouders. Zij draait voor een belangrijk deel op de expertise van lotgenoten, verzorgers en vrijwillige bijdrages uit de medische en onderwijswereld. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.cdlsworld.org.

De vereniging Samenwerkende Ouder- en patiëntorganisaties (VSOP)

De VSOP ondersteunt ongeveer 70 patiëntenorganisaties – voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter – en werkt met hen samen aan betere zorg voor en preventie van deze aandoeningen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.vsop.nl.

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en www.nhg.org.

Deze brochure is mede tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, mei 2016

Cornelia de Lange syndroom

Het Cornelia de Lange syndroom (CdLS) is een zeldzame, genetische aandoening. Het syndroom is aangeboren, maar wordt niet altijd direct bij de geboorte gediagnosticeerd.

Bij kinderen en volwassenen met CdLS is er een enorme variatie aan kenmerken en ook de ernst van die kenmerken kan van persoon tot persoon verschillen. Typerend zijn een combinatie van klein zijn, bepaalde gelaatskenmerken en afwijkingen aan de ledematen, vooral aan de armen, handen en vingers. Bijna alle kinderen/volwassenen met het CdLS hebben een ontwikkelingsachterstand en een verstandelijke beperking.

Bijkomende aandoeningen zijn vooral gastro-intestinale problemen (met name gastro-oesofageale reflux ziekte (GORZ)), gedragsproblemen, zintuiglijke beperkingen, cardiovasculaire- en urogenitale aanlegstoornissen.

Het zeer variabele fenotypisch spectrum en grote verschil in ontwikkeling en mogelijkheden heeft te maken met:

- de ernst waarin het syndroom zich openbaart;
- familiale achtergrond;
- de mogelijkheden voor stimulatie in de omgeving van het kind.

De diagnose CdLS alleen zegt niet zoveel. Elk kind is uniek. Ouders beslissen samen met verschillende professionals op grond van de mogelijkheden van kind en gezin over therapie, onderwijs, zorg en ondersteuning.

Het syndroom is vernoemd naar een Nederlandse kinderarts, Cornelia Catharina de Lange, die in 1933 voor het eerst twee kinderen met een aantal opvallend overeenkomende kenmerken beschreef. Andere benamingen voor het Cornelia de Lange syndroom zijn:

- Brachmann syndroom;
- Brachmann-de Lange syndroom;
- De Lange syndrome;
- Amsterdam Dwarf syndrome;
- Bushy syndrome (naar het symptoom 'bushy' wenkbrauwen);
- Typus degenerativus amstelodamensis.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Incidentie /Prevalentie** De incidentie van CdLS wordt geschat op 1: 10.000 tot 1: 30.000 levend geboren. De variatie wordt waarschijnlijk veroorzaakt door onderdiagnostiek van mensen met milde vormen van CdLS. In Nederland worden ongeveer 5-10 kinderen per jaar met CdLS geboren en er zijn nu naar schatting 100-150 kinderen/volwassenen waarbij de diagnose is gesteld. In een gemiddelde huisartsenpraktijk (omvang 2.500 patiënten) ziet de huisarts gedurende een 30-jarige loopbaan ten hoogste 1 patiënt. Kinderen met CdLS worden overal ter wereld geboren, ongeacht ras, leeftijd van ouders, religie of sociaal economische status.
- **Geslachtsverdeling** Het syndroom komt even vaak bij meisjes als bij jongens voor.

Erfelijkheid en etiologie

- CdLS is een genetisch heterogene aandoening:
 - bij 75-80% van de mensen met CdLS kan bij genetisch onderzoek een afwijking worden gevonden;
 - bij 20-25% van de mensen die een klinische diagnose CdLS hebben, kan op dit moment geen mutatie gevonden worden.
- De diagnose wordt nog steeds vooral klinisch gesteld en de algemeen geaccepteerde opvatting is dat de diagnose geldig blijft, ook al is er op DNA-niveau (nog) geen afwijking te vinden.

Er zijn tot nu toe 6 genen bekend die CdLS kunnen veroorzaken:

Genmutatie	Frequentie	Overerving
NIPBL op chromosoom 5p13.2	70-75%	autosomaal dominant
SMC3 op chromosoom 10q25	<1%	autosomaal dominant
SMC1A op chromosoom xp11.2	5%	X-gebonden
HDAC8 op chromosoom xq13.1	<1%	X-gebonden
RAD21 op chromosoom 8q24.11	<1%	autosomaal dominant
ANKRD11 op chromosoom 16q24.3	frequentie nog niet bekend	autosomaal dominant

Er is enige genotype-fenotype correlatie:

- Patiënten met een SMC1A- of SMC3-mutatie vertonen over het algemeen een milder fenotype.
- Over het algemeen is er een ernstiger fenotype bij patiënten met mutaties van het NIPBL-gen. Bij 15-20% van de mensen die een NIPBL-mutatie hebben, blijkt deze niet aantoonbaar te zijn in bloed, maar alleen in weefsels ('mozaïcisme'). Mensen met een dergelijk mozaïcisme zijn op dezelfde wijze aangedaan als mensen die de mutatie wel in alle celtypes van het lichaam hebben.
- **Penetrantie**
 - Er zijn geen personen met NIPBL-mutaties bekend die niet het CdLS hebben. De penetrantie bij de NIPBL-mutatie lijkt dus 100%.
 - Ook bij de SMC1A-mutatie lijkt de penetrantie heel hoog te zijn.
 - Binnen de groep mensen met een SMC1A-mutatie, heeft een aantal ernstige epilepsie en een ontwikkelingsachterstand zonder de uiterlijke kenmerken van CdLS. Het beeld lijkt op het Rett syndroom.
 - Binnen de groep mensen met een ANKRD11-mutatie heeft een groot aantal het Kabuki syndroom, dat behalve de ontwikkelingsachterstand nauwelijks lijkt op het CdLS. Het is nog onbekend hoe verschillende veranderingen in hetzelfde gen zulke uiteenlopende consequenties kunnen hebben.
- **Overerving** CdLS in klassieke vorm erft meestal autosomaal dominant over, soms X-gebonden. In veruit de meeste gevallen blijkt de verandering in het genetisch materiaal niet eerder in de familie voor te komen, maar betreft het de novo mutaties. De kans op herhaling binnen een gezin is erg laag, namelijk $\pm 0,6\%$. Als ouders geen klinische kenmerken vertonen, is de kans op dragerschap voor broers en zussen

zeer klein. Alleen bij de zeer zeldzame X-gebonden vorm, die vrijwel alleen voorkomt bij de milde vorm van het CdLS, kan deze kans duidelijk hoger liggen.¹⁰ Bij kinderen met somatisch mozaïcisme (geen mutatie aantoonbaar in lymfocyten, wel in wangslimvliescellen) is de kans op herhaling voor de ouders en broers en zussen niet verhoogd. Het komt voor dat er meerdere aangedane kinderen binnen één gezin zijn. Daarom moet ook rekening gehouden worden met de mogelijkheid van kiemcelmozaïcisme bij één van de gezonde ouders. Daarbij is de mutatie aanwezig in zaadcellen of eicellen en eventueel in een deel van de bloedcellen van één van de ouders van het kind met CdLS. Deze ouder kan milde tekenen van het CdLS hebben.

(Differential) diagnose, beloop en prognose

- **De diagnose** CdLS wordt op het klinisch beeld gesteld. De meeste kenmerken kunnen meteen na de geboorte herkend worden. Bij sommige kinderen met een milde vorm worden de kenmerken pas duidelijker tijdens het opgroeien.³ Als een kinderarts de diagnose CdLS overweegt, zal hij de ouders naar de klinisch geneticus verwijzen en zal onder andere DNA-onderzoek worden gedaan. Diagnostische criteria zijn:
 - bijzondere gelaatskenmerken (>95%);
 - (intra-uteriene) groeiretardatie (>95%);
 - ontwikkelingsachterstand (>95%);
 - ledemaatafwijkingen (>95%);
 - hirsutisme (>80%).
- **Prenatale diagnose** Soms is er bij de prenatale echo al vermoeden van CdLS. Met een nauwkeurige zwangerschapsecho kan het CdLS al prenataal worden overwogen bij een trage intra-uteriene groei, afwijkingen aan de ledematen, afwijkingen aan het gelaat (kleine

hoofdomtrek en bijzondere neusvorm), cardiale defecten (onder andere ASD, VSD, PDA, overrijdende aorta, aorta- of pulmonaalstenose, tetralogie van Fallot) en midden-rifbreuk.

• **Differentiaal diagnose**

- Coffin Siris syndroom;
- Rubinstein-Taybi syndroom;
- Foetaal Alcohol syndroom;
- Ruvalcaba syndroom;
- Scott craniodigitaal syndroom;
- Chromosoom 3, trisomie 3q2, duplicatie 3q-syndroom;
- Fryns syndroom;
- Roberts syndroom.

- **Beloop en Prognose** Voedingsproblemen komen heel veel voor bij baby's en jongere kinderen met CdLS. Veel kinderen kunnen maar weinig en kleine porties voeding verdragen. Ze geven snel en veel voeding terug. Het voeden kan daarom veel tijd kosten en ook emotioneel veel van ouders vragen. Als kinderen ouder worden, verdwijnen deze voedingsproblemen grotendeels. Gastro-oesophagale reflux ziekte (GORZ) kan langdurig blijven bestaan en ook na operatie terugkeren.

In de eerste levensjaren is de gezondheid vooral afhankelijk van de ernst en behandelopties van bijkomende

aandoeningen, zoals:

- cardiovasculaire aanlegstoornissen;
- bronchopulmonale dysplasie/prematuriteit;
- laag geboortegewicht en moeizame groei na de geboorte;
- ademhalings- en voedingsproblemen (met name gastro-oesofageale reflux ziekte, hernia diafragmatica en malrotatie van de darmen);
- (aspiratie)pneumonieën (door reflux);
- volvulus en darmafsluitingen.

Kinderen met CdLS kunnen, ondanks alle goede zorg, op jonge leeftijd overlijden, met name aan de gevolgen van cardiovasculaire aanlegstoornissen en (aspiratie)pneumonieën. Na het eerste levensjaar is de levensverwachting veel beter. Er zijn mensen van zestig en zeventig jaar met CdLS.

De meeste mensen met CdLS overlijden aan respiratoire problemen, met name (aspiratie/reflux)pneumonieën en aan gastro-intestinale problemen, zoals obstructie en volvulus. Andere oorzaken zijn aangeboren hartafwijkingen, hernia diafragmatica, neurologische problemen en sepsis. Bij mensen met CdLS kunnen eerder verouderingsverschijnselen optreden, zoals grijs haar of verminderde botdichtheid.⁵

SYMPTOMEN

Algemeen

- **Klinische variabiliteit** Het aantal, de aard en ook de ernst van de symptomen tussen mensen met CdLS verschillen.
- **Classificatie** Op basis van de symptomen wordt het CdLS veelal ingedeeld in twee vormen:
 - de klassieke vorm, met meer uitgesproken lichamelijke kenmerken en een ernstiger verstandelijke handicap;
 - een mildere vorm, met minder makkelijk herkenbare kenmerken en een hoger ontwikkelingsniveau.

Klinisch

• Groeistoornissen

- intra-uteriene groeiachterstand;
- geboortegewicht <2.500gr;
- ook postnataal achterblijven van lengtegroei en gewicht;
- lengte, gewicht en schedelomtrek liggen onder de P5;
- uiteindelijk kleine lichaamslengte, ondanks groeisput in de puberteit;
- iets vertraagde tot normale puberteitsontwikkeling;
- 'failure to thrive': langzame toename in gewicht, maar gewicht wel in proportie met lengte.

De belangrijkste oorzaak van een beperkte groei bij kinderen met CdLS is dat hun lichaamscellen zich niet zo snel kunnen delen als bij andere kinderen. Het geven van extra calorieën geeft daardoor meestal nauwelijks verschil in groei. Er zijn nog een aantal redenen die de groei extra beperken, zoals voedingsproblemen, reflux, spugen en aangeboren hartafwijkingen.

• Ontwikkelingsachterstanden

Cognitieve ontwikkeling Het merendeel van de kinderen en volwassenen met CdLS heeft een verstandelijke beperking.

- Bij kinderen met de klassieke vorm varieert het IQ tussen 30 en 45 (matige tot ernstige verstandelijke beperking).
- Bij de milde vorm ligt het IQ tussen 45 en 100 (matige-lichte verstandelijke beperking tot gemiddeld begaafd).

De cognitieve beperkingen uiteten zich in leermoeilijkheden en (vaak) een ernstige vertraging van de spraakontwikkeling.

Spraak/taalontwikkeling De grootste achterstand doet zich voor op het gebied van het verbale begrip en de expressieve taal, waarbij de spraak sterk achter blijft bij het taalbegrip. De expressieve taal is gestoord bij 75-100 % van de kinderen/volwassenen met CdLS.

Spraakontwikkeling:

- baby's huilen vaak laag en zwak;
- op 4-jarige leeftijd maakt ongeveer 55% twee of meer woordzinnen;
- jonge kinderen hebben vaak last van moeilijk praten (dysfonie);

- oudere kinderen hebben vaak last van abnormale heesheid bij het praten.

Factoren die een negatieve invloed hebben op de spraakontwikkeling zijn:

- laag geboortegewicht (<1.500 gr);
- gehoorverlies;
- uitgesproken afwijkingen van de bovenste extremiteiten;
- zwakke sociale interacties;
- psychomotorische ontwikkelingsachterstand.

Het visueel-ruimtelijk geheugen en de perceptuele organisatie zijn relatief sterk ontwikkeld.

De lichaamscommunicatie is vaak erg expressief en het is van belang dat ouders en verzorgers dit leren 'lezen'.

Motorische ontwikkeling Er is sprake van een vertraagde motorische ontwikkeling: 50% van de kinderen loopt op 2-jarige leeftijd, 75% op de leeftijd van 3 1/2 jaar en 95% op leeftijd van 10 jaar. De meeste kinderen leren uiteindelijk zelfstandig te lopen.

De motorische vertraging wordt veroorzaakt door:

- de psychomotorische retardatie;
- de vertraging in het aanleren van vaardigheden die de coördinatie van mentale en motorische activiteit vereisen;
- de mate van de aangeboren afwijkingen aan de ledematen.

Een schema met de ontwikkeling bij kinderen met CdLS (CdLS developmental chart) is beschikbaar om mijlpalen in de ontwikkeling van een kind met CdLS met andere CdLS kinderen te vergelijken (zie www.cldsworld.org).

Sociaal emotioneel functioneren Bij mensen met CdLS is vaak sprake van een disharmonisch ontwikkelingsprofiel: de verstandelijke ontwikkeling, de zelfredzaamheid en het begrijpen van de taal zijn verder dan de sociaal-emotionele ontwikkeling. Informatie wordt mogelijk wel begrepen maar niet omgezet naar adequaat handelen. Dit zou kunnen komen door een beperkt vermogen tot informatieverwerking. Mensen met CdLS hebben vaak meer tijd nodig om overzicht te krijgen. Hierdoor is er risico op overvraging, wat kan leiden tot een gevoel van controleverlies, angst. Voorspelbare structuren en patronen ondersteunen de grip op het dagelijks functioneren. Als gevolg van hun beperkte emotionele ontwikkeling reageert een kind met CdLS sterk op de stemming van de opvoeder.

Adaptief functioneren Afhankelijk van de ernst van de verstandelijke beperking en de fysieke mogelijkheden zal iemand met CdLS meer of minder vaardigheden op het gebied van sociale zelfredzaamheid kunnen leren (sociale vaardigheden, sociaal aanpassingsgedrag, zelfzorg). Veel

kinderen leren bijvoorbeeld om zelf te eten en zichzelf aan te kleden. De meeste kinderen leren contact te maken met anderen door praten of andere wijzen van communiceren.

Informatieverwerking De wijze van informatieverwerking verloopt bij mensen met CdLS anders. Dit zien we in het dagelijks functioneren terug:

- ze hebben vaak meer tijd nodig om te schakelen tussen taken/activiteiten;
- ze kunnen informatie maar in beperkte hoeveelheid verwerken;
- ze reageren over- of ondergevoelig op sensorische input (horen, zien, ruiken, voelen, proeven, balans, aanvoelen van honger/dorst).

Of autisme aanwezig is bij mensen met CdLS is een veel onderzocht aspect. Ook bij mensen met autisme gaat de informatieverwerking op een andere wijze. Dit kan zorgen voor moeilijkheden in de sociale interactie, de communicatie en in het flexibel zijn in denken en doen. Met name problemen in dit laatste domein zien we veel terug bij mensen met CdLS (repetitief en stereotiep gedrag).

- **Gedragsproblemen** Gedragsproblemen komen zeer frequent voor bij mensen met CdLS. Onder andere dwangmatige herhalingen, kenmerken passend binnen het autismespectrum (met een eigen CdLS kleuring), ADHD-verschijnselen, automutilatie, agressie en slaapstoornissen. Bij jonge kinderen worden soms periodes van bijten, schreeuwen en slaan gezien. Agressie of ongewenst gedrag zijn niet zozeer een kenmerk van CdLS als zodanig, maar vaak een manier om dingen duidelijk te maken of om aandacht te krijgen in een situatie waarbij het kind of de volwassene niet op een andere manier kan aangeven dat het pijn heeft of hulp wil. De communicatieve vaardigheden zijn daarvoor onvoldoende. Het is van belang het gedrag van een kind te kunnen 'lezen'. Het kind kan bijvoorbeeld zichzelf ergens pijn doen, om andere pijn te verdoven. De eigenlijke pijn zit dan niet daar waar het kind zichzelf pijn heeft gedaan, maar op een andere plaats in het lichaam. Dit signaal kan anders dan bedoeld uitgelegd worden. De belangrijkste oorzaken van ongewenst of soms onbegrepen gedrag is pijn of discomfort op basis van onderliggend medisch lijden en/of lichamelijke klachten:
 - (niet opgemerkte, 'stille') gastro-oesofageale reflux;
 - tandbederf/tandvleesproblemen en/of kiespijn;
 - oorontstekingen;
 - epilepsie.Geregeld worden de gedragsproblemen ook veroorzaakt of onderhouden door:
 - Onvoldoende aansluiten bij het niveau van functioneren

(over- of onderschatten), wat kan leiden tot onder- of overstimulatie en daarmee tot een gevoel van onveiligheid of frustratie.

- Tekorten in cognitieve vaardigheden en processen.
- Verstoringen in het waarnemen en interpreteren van sociale gebeurtenissen.
- Problemen met stressverwerking.
- Tekort aan copingvaardigheden.
- Neurologische of psychiatrische ziektebeelden.
- Lichamelijke beperkingen (bijvoorbeeld blindheid).
- Slaapproblemen.
- Problemen in de communicatie. Gedrag is een vorm van communicatie bij kinderen met beperkte communicatieve vaardigheden.
- Frustratie.
- Een verandering of onverwachte gebeurtenis.
- Verveling.

Lichamelijke kenmerken

De volgende lichamelijke kenmerken kunnen voorkomen bij mensen met CdLS:

- **Craniofaciaal**
 - microcephalie;
 - brachycephalie (afplatting op achterzijde van de schedel);
 - korte dikke nek;
 - zware boogvormige, 'bushy' wenkbrauwen die in elkaar doorlopen bij de neusbrug (synophrys);
 - lange, dikke en gekrulde wimpers;
 - lage haarlijn op het voorhoofd en aan de achterkant van de nek;
 - lage neusbrug;
 - opgewipte neuspunt, korte wipneus;
 - een lang prominentiltrum met dunne en naar beneden gebogen lippen;
 - laaggeplaatste (vaak behaarde) oren;
 - dikke helices;
 - een hoog gewelfd of gespleten gehemelte;
 - micrognathie;
 - kleine, uit elkaar staande tanden;
 - een kleine kin;
 - nauwe gehoorgangen.
- **Bewegingsapparaat** Afwijkingen aan de ledematen komen voor bij vrijwel alle mensen met klassiek CdLS. De meest voorkomende zijn:
 - kleine handen (micromelia) en voeten;
 - korte en kromme pinken (clinodactylie);
 - korte vingers met smaller wordende uiteinden ('tapered fingers');
 - radio-ulnaire synostosis, flexiecontracturen;
 - korte duimen met een onderontwikkelde duimmuis;
 - gedeeltelijk samengaan van de tweede en derde teen;

- complete afwezigheid van onderarmen/vingers/handen;
 - andere skeletafwijkingen (bijvoorbeeld afwijkingen van de heup (cox valga), een kort sternum en/of abnormaal dunne ribben);
 - klompvoetjes;
 - uni- of bilaterale afwijkingen aan de benen;
 - gebogen knieën;
 - aangeboren heupdysplasie;
 - progressieve heupafwijkingen tijdens de groei.
- Sommige afwijkingen kunnen alleen met een röntgenologisch onderzoek vastgesteld worden.
- Bij milde vormen van CdLS kan er sprake zijn van weinig opvallende aandoeningen zoals bijvoorbeeld clinodactylie (kleine handen met een meer proximaal geplaatste duim en kromming van de pink). Een X-hand met daarop een korte os metacarpale I en een proximaal geplaatste duim kan helpen bij het stellen van de diagnose CdLS.
- Sommige orthopedische problemen, zoals bijvoorbeeld contracturen, komen pas tijdens de verdere ontwikkeling naar voren.
- **Huid**
 - gemarmerde, purperachtig verkleurde huid (cutis marmorata);
 - droge huid;
 - overmatige lichaamsbehairing, vooral op gelaat, oren, en rug (hypertrichosis, hirsutisme);
 - kleine, weinig gepigmenteerde tepels;
 - onregelmatigheden in het handlijnenpatroon in de handpalmen (dermatoglyphen).
 - **Maag-darmstelsel**
 - gastro-intestinale reflux;
 - oesophagitis;
 - oesofagiale stenose;
 - malrotatie van de organen;
 - pylorus stenose;
 - hiatus hernia;
 - liesbreuk;
 - obstipatie.
 - **Urinewegen en genitaliën**
 - congenitale nierafwijking (hoefijzernier);
 - vesico-urethrale reflux;
 - urineweginfecties.

Bij mannen:

 - hypoplasie van de genitaliën (onder andere micropenis);
 - niet ingedaalde testikels (cryptorchisme);
 - opening meatus urethra afwijkend, bijvoorbeeld hypospadie.

Bij vrouwen:

 - abnormale ontwikkeling van de uterus, bijvoorbeeld met septum of uterus bicornus;
 - verlate menarche en onregelmatige menstruatie.
 - **Zintuigen**

Oogafwijkingen en visuele beperkingen:

 - myopie, soms extreme bijziendheid;
 - strabismus;
 - nystagmus;
 - blepharitis;
 - recidiverend rood oog/chronische conjunctivitis;
 - ptosis;
 - niet goed werkende of ontbrekende traanbuizen.

Oorafwijkingen en gehoorverlies:

 - smalle gehoorgangen;
 - otitiden.
 - **Zenuwstelsel**
 - geregeld ernstige problemen met het handhaven van een normale lichaamstemperatuur;
 - verhoogde gevoeligheid voor temperatuur van buitenaf, zowel koude als warmte:
 - vaak slecht reageren op hoge temperatuur;
 - kunnen op warmte reageren met vermoeidheid en lusteloosheid;
 - voorzichtigheid met blootstelling aan extreme temperaturen is nodig;
 - epileptische aanvallen (25%) zijn bij mensen met NIPBL vaak goed te behandelen, maar bij sommige mensen met een SMC1A-mutatie zijn ze therapieresistent;
 - bijna altijd een verhoogde pijndrempel.
 - **Hart**
 - aangeboren hartafwijkingen.
 - **Luchtwegen/KNO**
 - verhoogde gevoeligheid voor luchtweginfecties;
 - KNO-problematiek: sinusitiden, neuspoliepen.
 - **Overig**
 - thrombocytopenie.
- In de Overzichtstabel in [Bijlage 1](#) staan de gezondheidsproblemen bij CdLS samengevat.

Zorgcoördinatie vanaf jonge leeftijd

Als de klinische diagnose CdLS is gesteld, heeft de kinderarts een actieve rol bij coördinatie en follow-up. De hoofdbehandelaar/regievoerend arts helpt de ouders bij de zorgcoördinatie.

De artsen/paramedici die bij kinderen en volwassenen met CdLS een rol spelen zijn: een kinderarts of een internist, een klinisch geneticus, een arts verstandelijk gehandicapten (AVG), een fysiotherapeut, een logopedist, een (kinder) maagdarmspecialist, een diëtist(e), een (kinder) orthopeed, een ergotherapeut, een tandarts en een audioloog. Ook een gespecialiseerd gedragsdeskundige is waardevol bij vragen over ontwikkeling en gedrag van jonge kinderen met CdLS. Daarnaast speelt op indicatie een neuroloog, een KNO-arts, een tandheelkundig specialist, een (kinder)cardioloog, een psycholoog en/of een gynaecoloog een rol. In een expertisecentrum is veel kennis aanwezig, zie [Consultatie en verwijzing](#).

De familie van een kind/volwassene met het CdLS en de huisarts kunnen met de hoofdbehandelaar en/of het multidisciplinair team afspraken maken over de rol van de huisarts.

Zorg na de kinderleeftijd

Na de kinderleeftijd kan verwezen worden naar de AVG. Naar verwachting zullen geleidelijk aan meer mensen met een verstandelijke beperking een beroep doen op huisartsenzorg, mede door overheveling van de verantwoordelijkheden voor welzijnsvoorzieningen naar de gemeente en het extramuraliseren van langdurige zorg. Huisartsen kunnen doorverwijzen naar een AVG-polikliniek en samenwerken met AVG's. AVG's kunnen ingeschakeld worden voor consultatie, medebehandeling, periodieke screening en voor ondersteuning van de familie. De AVG werkt op de polikliniek niet alleen met ziekenhuisspecialisten nauw samen, maar ook met de gedragsdeskundige en diverse gespecialiseerde paramedici. Zie www.nvavg.nl voor poliklinieken. Op de website staat ook een [handreiking voor de samenwerking tussen huisartsen en AVG's](#). Tevens zijn hier AVG-richtlijnen te vinden, onder andere over GORZ, kinderwens, anticonceptie en psychofarmaca (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

Behandeling/follow-up

Als de diagnose is gesteld, zijn de belangrijkste zaken:

- passende voorlichting aan ouders;
- optimaliseren van ontwikkelingsmogelijkheden;
- optimaliseren van de gezondheid;
- onderzoek naar aanlegproblemen en veelvoorkomende medische problemen:
 - uitgebreid lichamelijk onderzoek;
 - echocardiogram;
 - echo nieren;
 - onderzoek maag en darmen om eventuele malrotatie te diagnosticeren;
 - evaluatie gastro-oesofageale reflux ziekte (GORZ);
 - onderzoek naar indalen testikels.
- onderzoek naar zintuigproblemen en algemene ontwikkeling:
 - volledig oog- en visusonderzoek;
 - gehooronderzoek (eventueel brainstem evoked response audiometry (BERA));
 - ontwikkelings- en gedragsonderzoek;
 - evalueren groei (CdLS groeilijnen, zie www.cdlsworld.org).

Interventies

Alle kinderen en volwassenen met CdLS zijn uniek. De aangeraden interventies kunnen daarom verschillen per leeftijd en per persoon. In principe worden de interventies gecoördineerd door de regievoerend arts/hoofdbehandelaar in overleg met het kind/volwassene met CdLS en de ouders/naasten. Afhankelijk van het aantal problemen dat speelt, zal de regievoerend arts een specialist in het ziekenhuis, of een AVG zijn. Soms zal het de huisarts zijn. De aandachtspunten voor de huisarts staan beschreven in het hoofdstuk [Aandachtspunten voor de huisarts](#).

Interventies 0-8 jaar

- Steun aan familie, persoonlijk contact, huisvisite, verwijzen naar patiëntenvereniging voor steun, verwijzen voor genetische counseling als ouders nog kinderwens hebben.
- Regelmatige check door regievoerend arts: anamnese, lichamelijk onderzoek, inventariseren van de eventuele problemen.
- Vaccinaties volgens het RVP.
- Groei monitoren met CdLS groeilijnen (zie www.cdlsworld.org). Bij groeiachterstand plan maken met ouders, huisarts, jeugdarts, kinderarts en zo nodig andere medisch specialisten. Ten aanzien van het voeden plan maken met onder andere (pre)logopedist, diëtist(e), tandarts, leid(st)er kinderdagverblijf en leerkracht. Er is geen duidelijk bewijs dat aanvulling op de dagelijkse voeding nodig of effectief is.
- Soms is sondevoeding of een behandeling met hoogcalorische voeding nodig. Bij veel spugen is een speciale voeding, indikken van de voeding of langer rechtop houden na de voeding geïndiceerd. Andere factoren om rekening mee te houden bij het voeden zijn:
 - eventuele overgevoeligheden en intoleranties voor voeding, licht, geluid;
 - kamertemperatuur;
 - sociale aspecten (wie is nog meer in de ruimte aanwezig, wie geeft de voeding);

- reflux;
- overgang van sondevoeding naar orale voeding.
- Een enkele keer is er een indicatie voor kauw- en slikonderzoek. Meestal worden geen afwijkingen gevonden en is de oorzaak een coördinatieprobleem, samenhangend met het ontwikkelingsniveau. Bij voedingsproblemen in verband met een hoog gewelfd gehemelte, kunnen soms aanpassingen (speciale flessen) het voeden vergemakkelijken.
- Groeihormoontherapie kan soms een overweging zijn bij kinderen met een groeihormoontekort (als dit tekort is vastgesteld door onderzoek). Voor veel kinderen en volwassenen met CdLS is een beperkte lengte geen enkel probleem, en verzorging is bij een beperkte lengte ook makkelijker. In de praktijk wordt het alleen bij CdLS kinderen met een uitzonderlijk hoog ontwikkelingsniveau overwogen.
- Ontwikkeling stimuleren vanaf het begin. Er moet zo spoedig mogelijk een multidisciplinaire beoordeling van de ontwikkelingssituatie van het kind plaatsvinden en een individueel ontwikkelingsplan gemaakt worden voor stimuleren van contact, communicatie en psychomotorische ontwikkeling. Het ontwikkelingsplan moet gericht zijn op wat de ouders zelf kunnen doen in de thuissituatie, maar ook wat begeleiders en leerkrachten kunnen doen op school of (medisch) kinderdagverblijf en hoe ze daarbij geholpen kunnen worden door bijvoorbeeld de fysiotherapeut en andere disciplines.
- Onderzoeken zintuiglijk functioneren:
 - *Oogonderzoek.*
 - *Audiologisch onderzoek* elke 2-3 jaar. Bij jonge kinderen wordt vaak het BERA onderzoek verricht. Wanneer gehoorverlies is vastgesteld kan bij het kind of de volwassene een gehoorapparaat worden aangemeten. Bij gedragsverandering altijd middenoorontstekingen uitsluiten. Otitiden zijn moeilijk vast te stellen, enerzijds omdat het kind soms niet de signalen afgeeft, en anderzijds in verband met moeilijk onderzoek door de vaak zeer nauwe gehoorgangen. Verder lijken kinderen met CdLS op jonge leeftijd vaak slechter met gehooronderzoeken te scoren dan op oudere leeftijd. Het kan zijn dat het kind het 'horen' nog moet leren.
- Bevorderen zintuiglijk functioneren:
 - Het is belangrijk om verbale en non-verbale communicatie vanaf het begin aan te bieden. Naast de aandacht voor het praten, ook al vroeg starten met alternatieven.
 - Gespecialiseerde kinderdagverblijven.
 - Sensorische integratietherapie.
- Hulpmiddelen bij de ontwikkeling:
 - Bij afwijkingen aan de ledematen kunnen protheses soms een goed hulpmiddel zijn, vooral protheses voor de onderste ledematen, zoals orthopedisch schoeisel. Soms is een operatie nodig, bijvoorbeeld voor het corrigeren van contracturen.
 - Zelfredzaamheid ondersteunende materialen, zoals speciaal bestek, rolstoelen, wandelstokken en communicatiemiddelen, waardoor kinderen en volwassenen met CdLS productiever en onafhankelijker zijn.
- Mondzorg:
 - Tandheelkundig onderzoek vanaf de leeftijd van 2 jaar, iedere 3 tot 6 maanden, eventueel bij een centrum voor bijzondere (kinder)tandheelkunde.
 - Bij behandelingen kan (algehele) narcose nodig zijn.
 - Een goede mondhygiëne door zorgvuldig poetsen en gebruik van tandvriendelijke voeding is belangrijk. Vaak bestaat er weerstand tegen tandenpoetsen en ontstaat tandvleesontsteking en tanderosie door maagzuur (als gevolg van reflux).
 - Extra controles zijn nodig bij kinderen en volwassenen met geringe kaakontwikkeling, over elkaar staande tanden en extra- of ontbrekende tanden.
 - Wanneer behandeling door een orthodontist nodig is, kunnen mensen met CdLS het beste terecht bij een tandheelkundig specialist, die ervaring heeft met kinderen met een verstandelijke beperking.
- Overige medische aandachtspunten:
 - Bij een klinische vermoeden van refluxziekte, of bij het verergeren van de refluxklachten: evalueren met endoscopie, of PH-metingen. Reflux kan bij kinderen en volwassenen met CdLS zeer therapieresistent zijn.
 - Bij problemen zoals obstipatie, diarree, krampen: medicatie en/of dieet. Indien nodig onderzoek maagdarmliverspecialist en gespecialiseerde diëtist(e) (**Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg**). Soms is een PEG-sonde of operatie nodig. Kinderen met CdLS knappen hier vaak goed van op, hoewel dit bij reflux vaak slechts tijdelijk het geval is.
 - Funduplicatie en gastrostomie zijn de meest voorkomende maag-darmoperaties bij CdLS. Bij een funduplicatie wordt het onderste gedeelte van de slokdarm beschermd door de maagbodem er als een manchet omheen te wikkelen. Dit reduceert de reflux. Vaak wordt tegelijk met de funduplicatie een gastrostomie aangelegd. Via deze opening kan voeding rechtstreeks in de maag worden gebracht

(PEG-sonde). Veel ouders vinden het een welkome verlichting van de voedingsproblemen. Wanneer de slokdarm voldoende is hersteld en de reflux goed reageert op de behandeling, kan het kind ook weer door de mond eten. Soms moet de operatie herhaald worden wanneer iemand veel is gegroeid. Bij maag-darmproblemen is minstens jaarlijkse controle nodig.

- Bij ieder signaal van volvulus (bijvoorbeeld galspugen, plotselinge acute buikklachten) onmiddellijk verwijzen naar de Spoedeisende Hulp. Bij status na funduplicatie kan braken minder of niet aanwezig zijn.
- Bij hartafwijkingen: controles door kindercardioloog. Soms is operatief ingrijpen nodig.
- Echo heupen op leeftijd 6 maanden. Tijdens de groei blijft de specialist de heupen controleren en 1 keer per 2-3 jaar vraagt hij weer een X-heupen aan.
- Bij cryptorchisme (niet ingedaalde testikels) verwijzen naar uroloog. De uroloog zal overwegen te opereren op leeftijd tussen de 9 en 18 maanden.
- Indien er een schisis aanwezig is, verwijzen naar een schisisteam voor operatie, logopedie en eventuele tandcorrectie.
- Follow-up door de desbetreffende subspecialisten (bijvoorbeeld KNO) daar waar dat nodig is.

Als een kind geopereerd moet worden, bij voorkeur alle betrokken specialisten uit het multidisciplinaire team raadplegen om eventueel gelijktijdig ander onderzoek onder dezelfde narcose te kunnen doen.

• **Interventies 8 jaar tot puberteit**

- Ook tijdens deze periode is steun aan familie en persoonlijk contact van belang. Indien ouders nog niet bekend zijn met de patiëntenvereniging dan hiernaar verwijzen voor steun.
- Als ouders nog kinderwens hebben verwijzen voor genetische counseling als dit nog niet is gedaan.
- Regelmatig check door regievoerend arts: anamnese, lichamelijk onderzoek, inventariseren van de eventuele problemen.
- Vaccinaties volgens het RVP.
- Groei monitoren met **CdLS groeilijnen** door regievoerend arts.
- Ontwikkeling op alle vlakken stimuleren: voortgang van het individueel ontwikkelingsplan evalueren door allen die zijn betrokken bij de zorg van het kind. Individuele therapieën als kinderfysiotherapie, logopedie en dagbesteding blijven inzetten om de ontwikkeling te stimuleren. Aandacht houden voor goede communicatie. Begeleiding door een gedragsdeskundige inzetten als

er gedragsstoornissen zijn. Overleggen met ouders over woon- en verblijfmogelijkheden en over school- en/of instellingsplaatsing.

- Onderzoeken en bevorderen zintuiglijk functioneren:
 - *oogonderzoek* eenmalig of vaker op basis van eerdere bevindingen;
 - *audiologisch onderzoek* elke 2-3 jaar.
- Mondzorg en goed tandheelkundig onderzoek iedere 3 tot 6 maanden, eventueel bij een centrum voor bijzondere (kinder)tandheelkunde.
- Overige medische aandachtspunten:
 - Orthopedische begeleiding bij gewrichtscontracturen, heupcomplicaties, hallux valgus, ontwikkelende scoliose of bij orthopedisch hulpmiddelengebruik.
 - Bij klinische verdenking of verergeren van signalen van GORZ, opnieuw evaluatie en onderzoek door de behandelend arts.
 - Bij ieder signaal van volvulus (bijvoorbeeld galspugen, plotselinge acute buikklachten) onmiddellijk naar de Spoedeisende Hulp verwijzen en overleggen met de behandelend arts!
 - Follow-up door de desbetreffende (sub)specialisten daar waar dat nodig is.

Als een kind geopereerd moet worden, bij voorkeur alle betrokken specialisten uit het multidisciplinaire team raadplegen om eventueel gelijktijdig ander onderzoek onder dezelfde narcose te kunnen doen.

• **Interventies tijdens adolescentieperiode (puberteit tot 20 jaar)**

- Regelmatig onderzoek en zorg door de huisarts/ behandelend arts/kinderarts met monitoren van de groei volgens de **CdLS groeilijnen**.
- Ontwikkeling stimuleren op alle vlakken:
 - Ontwikkelingsondersteuning, met schoolplaatsing en individueel toegespitste therapieën als kinderfysiotherapie, logopedie, dagbesteding. Aandacht voor goede communicatie.
 - Begeleiding eventuele gedragsstoornissen, waaronder ook (ontwikkeling van) eventuele comorbide psychiatrische problematiek en automutilatie. Grote terughoudendheid met psychofarmaca tenzij zorgvuldige beeldvorming, diagnostiek, indicatiestelling en effect evaluatie door ervaren AVG of psychiater verricht is (**NVAVG-Standaard over psychofarmaca**).
 - Tijdig toekomstplan met ouders bespreken ten behoeve van woon- en verblijfmogelijkheden: thuis, zorginstelling of begeleid wonen.

- Onderzoeken en bevorderen zintuiglijk functioneren:
 - *oogonderzoek*, eenmalig of vaker op basis van eerdere bevindingen;
 - *audiologisch onderzoek* elke 2-3 jaar.
- Mondzorg en goed tandheelkundig onderzoek iedere 3 tot 6 maanden, eventueel bij een centrum voor bijzondere (kinder)tandheekunde.
- Overige medische aandachtspunten:
 - Orthopedische begeleiding kan nodig zijn bij gewrichtscontracturen, heupcomplicaties, hallux valgus, ontwikkelende scoliose of bij orthopedische hulpmiddeleengebruik.
 - Bij klinische vermoeden van of verergeren van signalen van GORZ, opnieuw evaluatie en onderzoek.
 - Bij ieder signaal van volvulus (bijvoorbeeld galspugen, plotselinge acute buikkachten) onmiddellijk verwijzen naar de regievoerend arts/spoedeisende hulp.
 - Bij meisjes wordt een gynaecologisch onderzoek overwogen.
 - De regievoerend arts overweegt hormonale anticonceptie en bespreekt dit met de vrouw met CdLS en/of diens familie, zowel uit oogpunt van anticonceptie als ook met oog op regelen van de menstruatie (zie [NVAVG-Standaard over cyclusregulatie](#)). Vrouwen met CdLS hebben soms meer last van het premenstrueel syndroom. Dan zijn pijnstillers of eventueel rustgevendende medicatie een goede hulp voor meer comfort. Tevens kan een anticonceptiepil of prikpil gegeven worden voor regelmatigere en minder pijnlijke menstruaties.
 - Mannen en vrouwen met een matige-lichte verstandelijke beperking krijgen voorlichting op maat over relatievorming, intimiteit en seksualiteit (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Daarvoor is speciaal voorlichtingsmateriaal door onder andere Rutgers kenniscentrum ontwikkeld en kan eventueel verwezen worden naar een gespecialiseerde gedragsdeskundige.
 - Follow-up door de desbetreffende subspecialisten daar waar dat nodig is.

Als een adolescent geopereerd moet worden, bij voorkeur alle betrokken specialisten uit het multidisciplinaire team raadplegen om eventueel gelijktijdig ander onderzoek onder dezelfde narcose te kunnen doen.

- **Interventies bij volwassen patiënten met CdLS**
 - Regelmatige controles in de eerstelijns zo nodig verwijzen naar AVG poli.
 - Stimuleren ontwikkeling op alle vlakken, inclusief communicatie.

- Zo nodig fysiotherapie en logopedie.
- Aandacht voor goede communicatie.
- Begeleiding van eventuele gedragsstoornissen, waaronder ook (ontwikkeling van) eventuele comorbide psychiatrische problematiek en automutilatie. Grote terughoudendheid met psychofarmaca tenzij zorgvuldige beeldvorming, diagnostiek, indicatiestelling en effect evaluatie door ervaren AVG of psychiater verricht is ([NVAVG-Standaard over psychofarmaca](#)).
- Bespreek eventueel werk-, opleidings- en/of dagbestedingsmogelijkheden.
- Goede coördinatie ten behoeve van woon- en verblijfmogelijkheden: thuis, zorginstelling of begeleid wonen.
- Onderzoeken en bevorderen zintuiglijk functioneren:
 - *Oogonderzoek* niet alleen als er afwijkingen zijn gevonden bij eerder onderzoek (zie [NVAVG-Standaard over visusstoornissen](#)).
 - *Audiologisch onderzoek* elke 2-3 jaar.
- Mondzorg en goed tandheelkundig onderzoek iedere 3 tot 6 maanden.
- Overige medische aandachtspunten:
 - Controleren bloeddruk, ECG, X-thorax.
 - Bij mannen zo nodig onderzoek testikels en prostaat.
 - Bij vrouwen een DEXA-scan overwegen om osteoporose uit te sluiten.
 - Bij vrouwen gynaecologisch onderzoek overwegen met regelmatig uitstrijkjes conform richtlijnen bevolkingsonderzoek (zie ook [NVAVG-Standaard over screening cervixcarcinoom](#)).
 - Hormonale anticonceptie overwegen in overleg met vrouw met CdLS en haar familie, zowel uit oogpunt van anticonceptie als ook met oog op regelen van de menstruatie (zie [NVAVG-Standaard over kinderwens en anticonceptie](#)).
 - Orthopedische begeleiding kan nodig zijn bij gewrichtscontracturen, heupcomplicaties, hallux valgus, ontwikkelende scoliose of orthopedisch hulpmiddeleengebruik.
 - Gewicht blijven monitoren.
 - Bij klinische vermoeden of verergeren van signalen van GORZ, opnieuw evaluatie en onderzoek (zie [NVAVG-Standaard over GORZ](#)). Eenmaal bestaande reflux komt bijna standaard weer terug bij volwassenen met CdLS.
 - Bij ieder signaal van eventueel aanwezig zijn van volvulus (bijvoorbeeld galspugen, plotselinge acute buikkachten) onmiddellijk naar de regievoerend arts/ Spoedeisende Hulp verwijzen.
 - Follow-up door de desbetreffende subspecialisten daar waar dat nodig is.

Als een volwassene geopereerd moet worden, bij voorkeur alle betrokken specialisten uit het multidisciplinaire team raadplegen om eventueel gelijktijdig ander onderzoek onder dezelfde narcose te kunnen doen.

In het Follow-up schema Medische Begeleiding staat weergegeven welke specialisten op welke leeftijd betrokken zijn bij de zorg (zie [Bijlage 2](#)).

Beleid bij gedragsproblemen

De behandeling van gedragsproblemen en psychiatrische aandoeningen bij mensen met een verstandelijke beperking vindt multidisciplinair plaats door AVG of psychiater en gedragskundige. De behandeling sluit aan bij het niveau van de cognitieve en sociaal-emotionele ontwikkeling, het systeem en de sociale context, de functie van het gedrag, de sociale informatieverwerking en de biologische componenten. Een gedegen assessment van deze niveaus geeft richting aan de vorm van behandeling.

Bij de behandeling van gedragsproblemen zijn de volgende punten van belang:

• **Preventie:**

- Sluit aan bij ontwikkelingsprofiel van een kind met CdLS (vaak disharmonisch). Gedrag begrijpen en betekenis geven in de context van de ontwikkelingsleeftijd maakt dat een kind zich sneller gezien en begrepen zal voelen.
- Vermijd onder- of overstimulatie.
- Houd rekening met andere wijze van informatie-verwerking.
- Geef een duidelijke structuur van de dag (bijvoorbeeld in het dagprogramma).
- Reduceer prikkels.
- Gebruik uiteenlopende vormen van communicatie: van objecten tot foto's tot gebaren en tast.
- Voorkom onderliggend lijden, zoals tandvlees-ontstekingen en refluxklachten.

• **Interventie:**

- Totale communicatie (met gebruik van pictogrammen, foto's en PC) of bijvoorbeeld methode 'Contact' (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- Maatwerk: kijken waar de sterke en minder sterke kanten van het kind liggen.
- Non-verbale signalen: gedragingen kunnen worden opgevat als signalen. Non-verbaal gedrag bevat altijd informatie.
- Klein kijken: letten op minieme vormen van gedrag en communicatie.
- Antecedente of stimuluscontrole: bepaald gedrag vermindert door een wijziging aan te brengen in de omstandigheden die dit gedrag oproepen. Bijvoorbeeld wijzigingen in het dagprogramma en/of de sociale context.
- Creeër een veilige plek.

- Zorg voor rustgevende maatregelen (bijvoorbeeld snoezelen: biedt een ingang om via aangename zintuiglijke prikkels contact te maken met de belevingswereld, heeft een positief effect op stemming en gedrag waardoor het bijdraagt aan kwaliteit van leven).
- Geef aandacht op de juiste manier en op het juiste moment.
- **Medicatie** indien nodig:
 - Antidepressiva: geïndiceerd bij depressie, onrust, obsessie en dwang.
 - Antipsychotica: gebruikt bij automutilatie en agressief gedrag (staat erg ter discussie).
 - Andere middelen: anti-epileptica: na-valproaat, carbamazepine, lamotrigine, clonidine bij onrust, agressie en hyperactiviteit.

Hoewel gebruik van vrijwel alle psychofarmaca is beschreven bij het CdLS, is terughoudendheid nodig. Gespecialiseerde artsen in samenwerking met gespecialiseerde gedragsdeskundigen stellen de indicatie en evalueren. Zie ook de [NVAVG-Standaard over psychofarmaca](#).

Beleid om communicatie te bevorderen

Kinderen met CdLS hebben een sterke behoefte aan structuur en regelmaat, aan duidelijkheid en begrip van wat er gaat gebeuren. Heel belangrijk is ook de communicatie:

- De lichaamstaal is vaak heel expressief bij mensen met CdLS. Het is van belang om vanaf de geboorte te focussen op deze lichaamstaal door goed te kijken wat een kind met signalen wil zeggen. Ouders en verzorgers kunnen de communicatieve signalen van een kind leren interpreteren en waar mogelijk uitbouwen/versterken.
- Het is van belang dat ouders/verzorgers zich realiseren dat de reactie van een kind/volwassene met CdLS vaak vertraagd is: waarnemen, verwerken en uitvoeren verloopt veelal via vertraagde/verstoorde communicatiekanalen.
- Het visueel-ruimtelijk geheugen en de perceptuele organisatie zijn relatief sterk ontwikkeld bij iemand met CdLS. Daarom kunnen pictogrammen een goed hulpmiddel zijn bij kinderen die daar aan toe zijn.
- Andere hulpmiddelen kunnen zijn: 'totale communicatie', gebarentaal, elektronische hulpmiddelen zoals computer en/of tablet.
- Reageren op communicatie kan bij personen met CdLS heel subtiel zijn, als het ware een soort verlegenheid tot communicatie. Ouders en verzorgers kunnen deze signalen en het gedrag leren 'lezen'. Soms kan video-interactie begeleiding hierbij van grote waarde zijn.

Er zijn methodes voor ouders om het gedrag van hun kind te leren 'lezen'. Ze brengen de communicatie op gang en laten de interactie tussen ouder/begeleider en mensen met doof-blindheid/verstandelijke beperking harmonieuzer

verlopen. De ouder/begeleider leert te zorgen voor een veilige en voorspelbare situatie voor het kind/de volwassene van waaruit deze de omgeving durft te verkennen. Samen met een gespecialiseerde gedragskundige maken de ouders een plan om dit te leren. Er zijn verschillende niveaus van communicatie (sensatie, presentatie, representatie en metarepresentatie) en middelen om te communiceren (gedrag, voorwerpen, foto's, tekeningen, pictogrammen, gebaren, vocaal).

Met een betere communicatie wordt de communicatieve redzaamheid van mensen met CdLS aanzienlijk beter. Het kan voor een kind/volwassene met CdLS een extra hulp zijn en een verhoging van de levenskwaliteit geven, als een communicatiepaspoort gemaakt wordt, zodat ook andere verzorgers en begeleiders signalen beter kunnen duiden. Zie ook [Consultatie en verwijzing](#).

ERFELIJKHEID EN ZWANGERSCHAP

Familieonderzoek

Als een mutatie bekend is, kan (als ouders dat willen) eventueel DNA-onderzoek worden verricht bij eerstegraads familieleden (ouders, eventuele andere kinderen). Ook kunnen zij onderzocht worden op symptomen van de aandoening. De klinisch geneticus kan het DNA-onderzoek en het familieonderzoek coördineren.

Zwangerschap en kinderwens

Mensen met CdLS krijgen zelden kinderen; het gemuteerde gen wordt dus bijna nooit doorgegeven. Iemand met een milde vorm van het CdLS krijgt soms kinderen en dan is er

een kans om het aangedane gen door te geven. Een spontane autosomaal overervende mutatie is overdraagbaar (NIPBL, SMC3, RAD21, ANKRD11 gen). Nakomelingen hebben dan 50% risico op CdLS. Indien er sprake is van de zeldzame X-gebonden genetische mutatie dan:

- is het herhalingsrisico om het gen door te geven bij vrouwen 50%;
- geven mannen het gen door aan al hun dochters, maar niet aan hun zonen (SMC1A of HDAC8).

Prenataal testen

Prenataal testen is mogelijk bij een aangetoonde mutatie in de familie:

- een vlokcentest bij 10-12 weken zwangerschap;
 - een vruchtwaterpunctie bij 15-18 weken zwangerschap.
- Voor ouders met een kind met CdLS die gezinsuitbreiding overwegen, is goede voorlichting en advies door een klinisch geneticus van belang.

Preïmplantatie genetische diagnostiek

Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) of embryoselectie is beschikbaar voor families waarbij een causale mutatie geïdentificeerd is. Bij PGD worden met een IVF-procedure embryo's verkregen. Vóór plaatsing van de embryo's worden cellen van de embryo's onderzocht op de bekende mutatie. Eén of twee niet-aangedane embryo's worden in de baarmoeder geplaatst. Wanneer een vrouw overweegt om via PGD zwanger te worden, kan zij worden verwezen naar de klinisch geneticus en een gynaecoloog voor een voorlichtings-/adviesgesprek (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

Nadat de diagnose is gesteld

De huisarts benadert de ouders op korte termijn en vraagt, indien van toepassing, hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan het stellen van de diagnose is ervaren, wie de hoofdbehandelaar/regievoerend arts is, wat de ouders van de huisarts verwachten en zo nodig verwijst hij naar een gespecialiseerd arts.

Kernpunten van goede zorg aan jonge kinderen met een ontwikkelingsachterstand en hun ouders, broers en zussen zijn:

- de regie van ouders respecteren en versterken;
- goede communicatie met ouders en andere gezinsleden;
- aandacht voor het kind als deel van het gezin;
- beschikbaarheid van zorg en ondersteuning vanaf de start van het diagnostisch traject ((para) medisch, ontwikkelingsstimulering, pedagogische en psychologische ondersteuning);
- coördinatie van hulpverlening vanaf de diagnose, bij voorkeur één hulpverlener die het gezin in het hele traject bijstaat.

Bij de rol van de huisarts hoort ook het geven van morele ondersteuning vanaf het begin: samen met ouders optrekken, ondersteuner dicht bij huis zijn, steeds kijken naar het follow-up schema, kijken of hij daarin een rol moet nemen, of dat hij moet verwijzen naar een kinderarts of een AVG. De huisarts vraagt actief aan de persoon met CdLS en/of de ouders wie hoofdbehandelaar/regievoerend arts is, spreekt beleid af en blijft afstemmen met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

- **Balans** De huisarts probeert met ouders een goede balans te vinden in wanneer welk onderzoek plaatsvindt; liever niet alle onderzoeken tegelijk als dat medisch geen nadelige gevolgen heeft. Dit om ouders niet te zwaar te belasten.
- **Kennis** De huisarts weet welke verschijnselen en complicaties CdLS met zich mee kan brengen en noteert dit duidelijk in het digitale dossier van de patiënt, zodat ook voor een eventuele waarnemer direct duidelijk is waar extra alertheid nodig is.
- **Huisartsconsult**
 - Familie van kinderen/volwassenen met CdLS kan zelf het beste uitleggen welke hulp zij nodig hebben. Ouders zijn in veel gevallen de super-experts.
 - Een groot deel van de kinderen/volwassenen met CdLS heeft in meer of mindere mate een gehoorverlies. Het is van belang hier in het contact rekening mee te houden.
 - Herkennen van ziekte kan moeilijk zijn bij mensen met CdLS. Ze kunnen vaak niet vertellen dat ze pijn hebben of zich niet lekker voelen. Let daarom op kleine signalen: drukker of juist stiller dan anders, veranderingen in geproduceerd geluid, gezichtsuitdrukkingen en fysiologische reacties. Pijn is meestal te zien

aan verhoogde spierspanning en veranderingen in bewegingen. Ook kan ongewenst agressief gedrag als knijpen of slaan een uiting zijn van een onderliggend medisch lijden op een andere plaats. Zie hiervoor ook [Gedragsproblemen](#) en [Beleid bij gedragsproblemen](#). De huisarts overlegt met ouders en begeleiders over deze veranderingen in gedrag, zodat het kind/de volwassene met CdLS passende hulp kan krijgen. Maak eventueel in het contact met kinderen/volwassenen met CdLS gebruik van pictogrammen te vinden op www.sclera.be en www.picsearch.com.

- **Duur huisartsenconsult** Een consult vergt meer tijd dan normaal. Anamnese en onderzoek zullen meer tijd, creativiteit en denkkraft vragen.
- **Holistische benadering van de gezondheidsproblemen** Lichamelijke klachten of gedragsproblemen hebben bij mensen met een verstandelijke beperking vaak somatische, psychische en/of sociale oorzaken. Klachten of gedrag kunnen veroorzaakt worden door pijn, maar ook door veranderingen in de dagelijkse structuur of door overlijden van een belangrijk persoon.
- **Geneeskunde voor mensen met een verstandelijke beperking** Om rekening mee te houden:
 - beperkt ziektebesef en ziekte-inzicht;
 - wisselende gradaties van wilsbekwaamheid;
 - barrières in communicatie en coöperatie;
 - atypische klachtenpresentatie;
 - afwijkende reactie op medicatie;
 - andere epidemiologie van aandoeningen;
 - meervoudige en complexe gezondheidsproblemen.Voor goede medische zorg is nodig:
 - holistische werkwijze;
 - op ontwikkelingsniveau en mogelijkheden toegesneden communicatie;
 - specifieke kennis van somatiek en psychiatrie;
 - etiologiegeoriënteerde benadering;
 - handicapverlichtende- en participatiebevorderende aanpak;
 - rolbewustzijn binnen interdisciplinaire samenwerking en zorgcoördinatie.
- **Medisch paspoort en alertkaartje** De huisarts kan (ouders van) volwassenen/kinderen met CdLS adviseren een medisch paspoort bij zich te dragen en deze samen met de (ouders van de) persoon met CdLS invullen. Hierin staat wat de meest voorkomende en eventueel ernstige problemen zijn, zoals risico op volvulus, reflux met risico op aspiratiepneumonie, risico's bij anesthesie, cardiale problemen, taal en gehoorproblemen, maar ook allergieën en medicatie. Bij echte spoed kan ook een beknopt alert-kaartje worden getoond (zie [Bijlage 3](#)). Het medisch paspoort is te vinden op de website van de vereniging CdLS (zie www.cdlsworld.org).

- **Dossiervorming** Veel van de gezondheidsproblemen zijn chronisch of hebben een chronisch recidiverend karakter. Door zorgvuldige verslaglegging kan de arts de voorgeschiedenis bij de huidige situatie betrekken, daardoor betere afwegingen maken en doublures voorkomen.
- **Verwijzingen** Het is van belang bij verwijzingen altijd de diagnose CdLS en de eventuele ernstige gezondheidsproblemen te vermelden. Eventueel kan de huisartsenbrochure of de brief met verwijzing naar de huisartsenbrochure worden meegegeven als de huisarts verwijst naar andere (para)medici in de eerstelijns.
- **Verwijzing naar de AVG** De AVG poliklinieken zijn gehuisvest in zorginstellingen, ziekenhuizen, eerstelijns gezondheidscentra of elders. Kijk voor een AVG-polikliniek in de buurt op de website van de NVAVG (www.nvavg.nl). Redenen om naar de AVG te verwijzen zijn onder andere:
 - periodieke syndroom gerelateerde follow-up;
 - complexe gezondheidsproblematiek;
 - advisering ten aanzien van wilsbekwaamheid;
 - wet- en regelgeving (BOPZ, BIG, AWBZ);
 - ondersteuning en second opinion bij complexe besluitvorming rond behandelbeleid.
- **Verwijzing naar expertisecentrum** De huisarts verwijst voor behandeling naar een ziekenhuis met kennis van het CdLS of een expertisecentrum, zie [Consultatie en verwijzing](#).
- **Veilige verzorging** voor adviezen ten aanzien van verzorging kan de huisarts verwijzen naar de patiëntenvereniging. Via lotgenotencontact en beeldmaterialen (DVD) van de patiëntenvereniging kunnen ouders met een kind met CdLS kennis nemen van de ervaringen van ouders ten aanzien van praktische adviezen en hulpmiddelen voor de verzorging van baby's, kinderen en jong volwassenen.
- **Groeiachterstand** De beperkte groei is inherent aan het syndroom. Vaak moeten artsen en ouders accepteren dat dit nu eenmaal de groei van een kind met CdLS is. De cellen delen langzamer en gaan niet sneller delen met meer calorieën. Alleen bij een echt afbuigende groei of groei beduidend onder de CdLS groeilijnen (zie www.cdlsworld.org) is het zinvol om een voedingsplan te maken. Betrek hier ouders, jeugdarts, kinderarts, zonodig andere medisch specialisten, (pre)logopedist, diëtist(e), tandarts, eventueel leidster kinderdagverblijf en leerkracht bij. Soms is sondevoeding of een behandeling met hoogcalorische voeding nodig. Bij veel spugen kan een speciale voeding, indikken van de voeding of langer rechtop houden na de voeding het advies zijn. Bij het voeden zijn nog andere factoren van belang, namelijk eventuele overgevoeligheden en intoleranties voor voeding, licht, geluid, kamertemperatuur, sociale aspecten (wie is nog meer in de ruimte aanwezig, wie geeft de voeding), reflux en eventuele overgang van sondevoeding naar orale voeding. Soms is een kauw- en slikonderzoek nodig. Bij voedingsproblemen in verband met een hoog gewelfd gehemelte, kunnen soms aanpassingen als speciale flessen het voeden vergemakkelijken.
- **Preventie**
 - Het is van belang om complicaties te voorkomen. De huisarts kan hierin een grote rol spelen. Zo moet reflux goed bestreden en behandeld worden om aspiratiepneumonie en andere complicaties te voorkomen.
 - In verband met hart- en longproblemen is aandacht voor de leefstijl en het voorkomen van overgewicht van belang. De huisarts kan hierbij een rol spelen door bijvoorbeeld het geven van leefstijladviezen en het verwijzen naar een diëtist(e).
- **Griepvaccinatie** Een griepvaccinatie is geïndiceerd bij patiënten met longproblematiek en/of cardiale problematiek (hemodynamisch belangrijke kleppathologie) en bij kinderen/volwassenen met een verstandelijke handicap die in een instelling wonen.
- **Anesthesie** In verband met de soms smalle luchtwegen is er in dat geval een verhoogd risico bij anesthesie. Extra aandacht is nodig bij intubatie, ook vanwege de mogelijk aanwezige kaak- en gebitsafwijkingen. Preoperatief is goed onderzoek naar onder andere de cardiale afwijkingen en trombocytopenie van belang.
- **Gehoor** Otitiden snel behandelen en zo nodig laagdrempelig verwijzen voor TV buisjes. Kinderen en volwassenen met CdLS hebben vaak een nauwe gehoorgang. Zij hebben al een verminderd gehoor, dat door ontstekingen nog minder wordt. Een slecht gehoor staat de communicatie in de weg.
- **Slaapproblemen** Deze komen vaak voor bij mensen met CdLS. Denk aan onderliggende problematiek, zoals reflux, en los deze zo mogelijk eerst op. Verder is er vaker sprake van obstructieve slaapapneu. Dit kan bij de familie nagevraagd worden. Ook behandeling van een mogelijk onderliggende angst of depressie kan belangrijk zijn. Soms is slaapmedicatie een oplossing.
- **Medicatie** Personen met CdLS zijn redelijk gevoelig voor bepaalde medicatie, en vertonen vaak 'paradoxaal' gedrag onder invloed van sedatieven en andere medicatie met kalmerende bijwerkingen. Overleg zo nodig met een ervaren en gespecialiseerde arts en zie ook de [NVAVG-Standaard over psychofarmaca](#).
- **Fysieke inspanning** kan er soms te weinig zijn bij kinderen of volwassenen met CdLS. De huisarts bespreekt de mogelijkheden van meer bewegen en biedt zo nodig fysiotherapie aan.
- **Psychosociale aspecten** De huisarts is alert op psychosociale problematiek, en kan zo nodig ondersteunen bij de acceptatie en het bijstellen van verwachtingen van ouders ten aanzien van hun kindje, en bij het in balans leren houden van draaglast en draagkracht. De huisarts kan, indien nodig, doorverwijzen naar gespecialiseerde professionele hulpverleners. Broertjes en zusjes kunnen

net zo veel stress ervaren als mensen met CdLS en hun ouders, en moeten daarom standaard betrokken worden in de psychosociale ondersteuning. De huisarts kan ook wijzen op mogelijkheden van kinderthuiszorg, opvoeden en gezinsondersteuning, logeeropvang, tijdelijk verblijf, gespecialiseerde dagopvang, ondersteuning bieden bij het regelen van allerlei voorzieningen en zorg en ondersteuning (bijvoorbeeld het inschakelen van een hulpverlener integrale vroeghulp) en verder het sociale netwerk (meer) inschakelen. Ook kan de huisarts wijzen op de wigwamvakanties (zie [Consultatie en Verwijzing](#)).

- **Lotgenotencontact** is voor veel ouders van kinderen/mensen met CdLS van belang. Verwijs hiervoor naar de vereniging CdLS (Zie [Consultatie en Verwijzing](#)).
- **Coördinatie van zorg** is niet altijd goed geregeld. Vraag de ouders van het kind/volwassene met CdLS of er aspecten zijn die aandacht behoeven.
- **School/dagbesteding** Wanneer kinderen beperkingen ondervinden ten aanzien van hun opleiding/instelling/

dagbesteding, kan het WMO loket van de gemeente zorg en ondersteuning aanbieden.

Wijs als huisarts op bestaande regelingen en mogelijke vergoedingen, zoals het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijs naar instanties, zoals Mezzo en het WMO loket van de gemeente, zie [Consultatie en Verwijzing](#).

- **Ernstige complicaties, ernstig ziek zijn en eventueel overlijden** Alhoewel de behandeling en prognose tegenwoordig veel beter zijn, kunnen er ernstige complicaties optreden. Als een kind of volwassene in een niet (meer) te behandelen fase komt, bespreekt de huisarts vragen, wensen en zorgen rondom verzorging thuis en het levenseinde. De huisarts kan ondersteunen, zo nodig thuiszorg inschakelen, beleid afspreken voor crisissituaties, moet wensen rond het levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin. Tevens verleent de huisarts palliatieve zorg, stervensbegeleiding en nazorg aan nabestaanden. Zie hiervoor [NHG-dossier palliatieve zorg/levenseinde](#) en de [NVAVG-Standaard over medische beslissingen rond het levenseinde](#).

ALARMSYMPTOMEN

- **Longontsteking** Dit is een vaak voorkomende doods-oorzaak. Longontsteking kan veroorzaakt worden door reflux, wanneer maaginhoud wordt geaspireerd in de longen. Reflux komt bijzonder veel voor en het kan moeilijk vast te stellen zijn. Een pneumonie kan weinig opvallend verlopen en tegelijk toch levensbedreigend zijn.
- **Luchtweginfecties** Bacteriële luchtweginfecties dienen direct bestreden te worden.
- **Na een fundoplicatie** kunnen patiënten vaak niet meer spugen. Deze informatie moet bekend zijn bij de huisarts, omdat spugen een belangrijke indicator kan zijn voor vele ziektes. Diagnoses kunnen gemist worden omdat het symptoom spugen dan niet aanwezig is.
- **Lucht in de maag** Bij veel kinderen met een fundoplicatie en een PEG sonde moet de maag regelmatig worden ontluicht via deze sonde.
- **Gastro-intestinale problemen** Snelle herkenning van de signalen en symptomen en snelle medische actie van de huisarts is nodig om meer serieuze complicaties bij de kinderen met CdLS te kunnen voorkomen.
- **Stille reflux** Denk hier ook aan bij subtiele symptomen als overstrekken, gedragsproblemen, heesheid, luchtwegproblemen, groeiachterstand ten opzichte van de CdLS groei curve.
- **Volvulus** Bij galspugen, plotselinge acute buikklasten (zoals gezwollen pijnlijke buik), bloederige diarree, snelle hartslag en snelle ademhaling, weinig of geen mictie en koorts, onmiddellijk naar de regievoerend arts/Spoedeisende Hulp verwijzen.
- **Tekenen van irritatie/oncomfortabel zijn** Onderzoek of er geen onderliggende medische problematiek speelt zoals reflux, weinig slaap, kiespijn of constipatie.
- Raadpleeg **medisch paspoort** of **alert-kaartje** (zie [Bijlage 3](#)) als patiënt die heeft, zeker in acute situaties.
- Patiënten met CdLS hebben vaak een **hoge pijngrens**. Houd hier rekening mee.

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek** De diagnose wordt gesteld door (kinder)artsen en klinisch genetici. Advies en diagnostiek door een klinisch geneticus kan vanuit één van de klinische genetische centra in de UMC's plaats vinden. Als de klinische diagnose CdLS is gesteld, wordt verwijzing naar een expertisecentrum aanbevolen.
- **Erfelijkheidsonderzoek** kan soms aangewezen zijn in geval van een familiair voorkomen van de ziekte en bij preconceptie-adviezen. Hiervoor kan de patiënt terecht bij de klinisch genetici in één van de universitair medische centra.
- **Behandeling en begeleiding** Behandeling en begeleiding en coördinatie van zorg, vindt plaats door een hoofdbehandelaar, bij kinderen is dat meestal een kinderarts. Voor volwassenen met het CdLS zal vaak een AVG de hoofdbehandelaar/regievoerend arts zijn. Verder zal een multidisciplinair team bij de behandeling betrokken zijn.
 - **Expertisecentrum** Het CdLS expertisecentrum is gevestigd in het AMC in Amsterdam. Vanuit daar wordt samengewerkt met experts in centra in binnen- en buitenland. Raoul Hennekam, kinderarts-klinisch geneticus.
 - **Poli Zodiak van deskundigheidscentrum Prinsenstichting** te Purmerend. Sylvia Huisman, AVG.
 - **'s Heeren Loo** Met name expertise op gebied van voeding en dieet. José Veen-Roelofs, diëtist(e).
 - **Lentis** Autismeteam Noord-Nederland (ATNN), Jonx|Lentis - ASS+ team. Onder andere Paul Mulder, orthopedagoog.
 - **Koninklijke Kentalis** Communicatie, onderwijs
 - **RUG** faculteit gedrags- en maatschappijwetenschappen, Marleen Janssen, hoogleraar orthopedagogiek, grondlegger methode 'Contact'.
 - **Methode 'Contact'** Communicatiemethode die gebruikt wordt bij doof-blinde kinderen met een verstandelijke beperking. De methode bestaat uit een diagnose van de specifieke uitingen en signalen van een kind en het in kaart brengen van zijn persoonlijke verhaal en omstandigheden. Tijdens de interventiefase leren ouders/begeleiders signalen (hoe klein ze ook zijn) van kinderen te zien.
 - **Picture Exchange Communication System** Communicatieprogramma waarbij gebruik wordt gemaakt van pictogrammen (PECS - Bondy & Frost, 1994).
- **Patiëntenvereniging** Mensen met CdLS en hun ouders kunnen zich aansluiten bij de Vereniging Cornelia de Lange Syndroom (zie ook [Verantwoording](#)).
- **CdLS World Organization** CdLS Wereldfederatie is een internationale bron van informatie over het zeldzame Cornelia de Lange syndroom (CdLS). Het is een samenwerking van de CdLS-supportgroepen (verenigingen) van over de hele wereld. De wereldfederatie onderhoudt contacten met families, verzorgers, medici en werkt samen met wetenschappers uit meer dan 45 landen. Verder ondersteunt de federatie mensen rond het CdLS om wereldwijd in contact te komen met elkaar, zowel families, artsen als wetenschappers.
- **NVAVG** De NVAVG is de (beroeps)Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten. De NVAVG ontwikkelt ter ondersteuning van de beroepsuitoefening van de AVG hulpmiddelen die op de website van de vereniging te vinden zijn, waaronder een aantal standaarden. In aanvulling op deze huisartsenbrochure zijn de volgende NVAVG-Standaarden van belang:
 - **NVAVG-Standaard Diagnostiek en behandeling van gastro-oesofageale refluxziekte (GORZ) bij verstandelijk gehandicapten;**
 - **NVAVG-Standaard Voorschrijven van psychofarmaca bij mensen met een verstandelijke beperking;**
 - **NVAVG-Standaard Screening cervixcarcinoom bij vrouwen met een verstandelijke handicap;**
 - **NVAVG-Standaard Diagnostiek en behandeling van slechthorendheid bij verstandelijk gehandicapten;**
 - **NVAVG-Standaard Omgaan met vragen omtrent kinderwens en anticonceptie bij mensen met een verstandelijke handicap;**
 - **NVAVG-Standaard Diagnostiek en behandeling van visuele stoornissen bij verstandelijk gehandicapten;**
 - **NVAVG-Standaard Medische beslissingen rond het levenseinde bij mensen met een verstandelijke beperking;**
 - **NVAVG-Standaard Cyclusregulatie bij vrouwen met een verstandelijke beperking.**
- **Ieder(in)** Netwerk voor mensen met een beperking of chronische ziekte.
- **Welder** geeft als onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap.
- **Hulp en mantelzorgondersteuning** Het gemeenteloket, alsmede de website over hulp en hulpmiddelen.
- **Wigwamvakanties** Deze organisatie biedt de mogelijkheid om er met het hele gezin, inclusief zoon of dochter met een beperking even tussenuit te gaan op verschillende plaatsen in Frankrijk en Nederland. Elk kind of tiener met een beperking is welkom, hoe intensief de zorg ook is. Tijdens het activiteitenprogramma krijgt het kind een persoonlijk begeleider die geselecteerd wordt op basis van de zorgvraag van het kind. Hierdoor hebben de ouders even tijd voor zichzelf of elkaar.
- **MEE** geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke, lichamelijke handicap en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.

- **Rutgers Kenniscentrum over seksualiteit** Geeft voorlichting op maat over relatievorming, intimiteit en seksualiteit, ook voor verstandelijk beperkte mannen en vrouwen (Geen kind meer / Rutgers Nisso Groep).
- **Regelhulp** Wegwijzer van de overheid voor iedereen die zorg en ondersteuning nodig heeft. Deze website bevat actuele en betrouwbare informatie op het gebied van zorg, ondersteuning, jeugdhulp en financiële regelingen bij ziekte of beperking.

Relevante websites en achtergrondinformatie

- Vereniging Cornelia de Lange Syndroom:
www.cdlsworld.org
<http://www.cdlsworld.org/xwiki/bin/view/CdLSWorld/medicalPassport> (medisch paspoort)
<http://www.cdlsworld.org/xwiki/bin/view/CdLSTopics/GrowthCharts> (groeilijnen bij CdLS)
- CdLS World Organization (wereldfederatie):
www.cdlsworld.org
- Algemene website met informatie over erfelijkheid en genetica:
www.erfelijkheid.nl
- Website met informatie over erfelijkheid en erfelijke aandoeningen:
www.orpha.net
- Website – onder regie van de VSOP – over zeldzame aandoeningen met korte beschrijvingen van zeldzame aandoeningen, relevante documentatie en adressen van patiëntenorganisaties:
www.zichtopzeldzaam.nl
- Website met informatie over PGD:
www.pgdnederland.nl
- Website met betrouwbare en onafhankelijke informatie van de huisarts over gezondheid en ziekte:
www.thuisarts.nl
- NVAVG:
www.nvavg.nl
- Ieder(in):
www.iederin.nl
- Passend onderwijs:
www.passendonderwijs.nl
- Mee:
www.mee.nl
- Welder:
www.weldergroep.nl
- Rutgers:
www.rutgers.nl
www.begrensdiefde.nl/zoeken/databank?id=123
(Geen kind meer/Rutger Nisso Groep)

- Regelhulp:
www.regelhulp.nl
- Website over de nieuwe regelgeving:
www.hoeverandertmijnzorg.nl
- Online marktplaats voor bijvoorbeeld hulp in de huishouding:
www.regeltante.nl
- Online marktplaats die vrijwilligers en hulpvragers met elkaar in contact brengen:
www.wehelpen.nl
- Website voor mantelzorgondersteuning:
www.mezzo.nl
- Hulpmiddelenwijzer:
www.hulpmiddelenwijzer.nl
- Wigwamvakanties:
www.stichtingwigwam.nl
- Communicatiemethode 'contact':
<http://www.communicatiemethodenemb.nl/methoden/methodecontact/>
http://www.rug.nl/news/2009/02/019_09
<http://www.vgn.nl/markant/artikel/16341>
- Pictogrammen/communicatie ondersteunende afbeeldingen:
www.sclera.be
www.picsearch.com
- Kentalis, audiologisch centrum:
www.kentalis.nl

Brochures/boeken/DVD's

- **Brochure:** Goed geholpen bij signalering, diagnose, zorg en ondersteuning; kwaliteitscriteria vanuit het perspectief van ouders met een kind met een ontwikkelingsachterstand; (Ieder(in)/NPCF/LPGGZ).
- **Boek:** Samen op weg! Leven met het Cornelia de Lange syndroom. De diagnose, de oorzaak, het verdriet, de kenmerken, de levensverwachting en de keuzes
- **DVD:** Cornelia de Lange syndroom, samen op weg....
- In de **videoproductie** 'Met ANDERE woorden; ondersteunende communicatie voor kinderen met autisme en een verstandelijke beperking' wordt in beeld gebracht hoe ondersteunende communicatie op sensatie- en op presentatieniveau kan worden opgezet (Noens & Van Berckelaer-Onnes, 2001).

Bijlage 1

Overzichtstabel gezondheidsproblemen bij het CdLS			
	0-2 jaar	2-18 jaar	Vanaf 18 jaar
Groei	Groeivertraging (lengte, gewicht, schedelomtrek <p5)	Idem	<ul style="list-style-type: none"> Blijvend verminderde eindlengte Microcephalie
Ontwikkeling	<ul style="list-style-type: none"> Verstandelijke beperking Spraak blijft sterk achter bij taalbegrip (75-100%) 	Idem	Idem
Bewegingsapparaat	<ul style="list-style-type: none"> Agensie(niet aangelegd) / oligodactylie (ontbreken 1 of meerdere vingers) / phocomelie (ontbreken van proximale deel ledemaat) van de bovenste extremiteiten (95%) Extensiebeperking ellebogen 		<ul style="list-style-type: none"> Scoliose (40%)
Gastro-intestinaal	<ul style="list-style-type: none"> Voedingsproblemen vanaf geboorte GORZ (80-100%) Gastro-intestinale malformaties (1%) 	Voedingsproblemen	<ul style="list-style-type: none"> Voedingsproblemen GORZ (Barrett oesofagus 10%)
KNO	<ul style="list-style-type: none"> Gespleten gehemelte Smalle gehoorgang Otitis media/externa gehoorverlies (40-90%) Sinusitiden 	Gehoorverlies	<ul style="list-style-type: none"> Idem Chronische sinusitis met poliepen (40%)
Gebit	<ul style="list-style-type: none"> Geringe kaakontwikkeling, micrognatie Extra of ontbrekende tanden Irregulair gebit Knarsen 	<ul style="list-style-type: none"> Moeizame tandheelkundige zorg Irregulair gebit Knarsen 	Idem
Ogen	<ul style="list-style-type: none"> Ptosis (50%) Traanbuisdefecten, blepharocconjunctivitis, Myopie (60%) (Cave netvliesloslatingen) 	Idem	<ul style="list-style-type: none"> Idem Staar
Urogenitaal	<ul style="list-style-type: none"> Niet ingedaalde testes (10%) Vesico-urethrale reflux (10%) Congenitale nierafwijking (hoefijzernier), hypospadie, micropenis, uterus bicornus 	<ul style="list-style-type: none"> Nierfunctiestoornissen bij niet gediagnosticeerde reflux 	Idem

Vervolg volgende pagina

Bijlage 1 (vervolg)

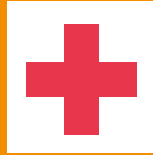
Overzichtstabel gezondheidsproblemen bij het CdLS (vervolg)			
	0-2 jaar	2-18 jaar	Vanaf 18 jaar
Cardio-vasculair	<ul style="list-style-type: none"> • Aangeboren hartdefecten (15%) • (ASD, VSD, PDA, overrijdende aorta, ventriculaire fibroelastosis: verdikking endocardium ventrikels) 		
Neurologisch	<ul style="list-style-type: none"> • Hypertonie en hyperreflexie • Hoge pijngrens • Hypersensiviteit temperatuur • Temperatuurregulatieproblemen • Epilepsie (15%) 	<ul style="list-style-type: none"> • Hoge pijngrens • Temperatuurregulatieproblemen • Epilepsie 	Idem
Gedrag	<ul style="list-style-type: none"> • Gedragsproblemen • NB: onderliggend lichamelijke lijden (GORZ) 	<ul style="list-style-type: none"> • Gedragsproblemen (onder andere ASS, automutilatie, agressie) 60% • NB onderliggend lichamelijke lijden (GORZ) 	Idem

Bijlage 2

Follow-up schema medische begeleiding bij het CdLS			
Leeftijd	0-8 jaar	8 jaar-puberteit	Puberteit-volwassen
Frequentie	1 x per 3-6 maanden	1x per 1-2 jaar	1 x per 2-4 jaar
Lengte , gewicht, schedelomtrek	Eerste maanden frequent, daarna iedere 6-12 maanden (CdLS groeicurven)	Behandelend (kinder)arts, in sommige gevallen vaker nodig	Behandelend (AVG) arts
Bewegingsapparaat: Tonus Aanlegstoornissen	Fysiotherapeut zo vaak als nodig, eventueel consult orthopeed	Fysiotherapeut zo vaak als nodig, eventueel consult orthopeed	Idem
Gastro-intestinaal: Voeding GORZ	Diëtist(e), kinderarts, kindergastroenteroloog	Idem	Diëtist(e), behandelend arts, gastroenteroloog
KNO: Schizis Gehoorverlies Chronische Sinusitis	KNO-arts bij schizis: schizisteam gehooronderzoek op jonge leeftijd (BERA)	KNO-arts	KNO-arts
Oog	Oogarts, oogheelkundig onderzoek in 1 ^e levensjaar	Oogarts	Oogarts
Urogenitaal	Echo nieren, eventueel consult uroloog (uitsluiten reflux)	Bij problemen uroloog	Bij problemen uroloog
Cardiovasculair	Echo hart, eventueel consult (kinder)-cardioloog	Bij problemen cardioloog	Idem
Gedrag	Gespecialiseerde gedragswetenschapper	Idem	Idem
Gebit	Vanaf 2 jaar kindertandarts in elk geval ieder half jaar (zo nodig vaker)	Kindertandarts in ieder geval elk half jaar (zo nodig vaker)	Tandarts elk half jaar (zo nodig vaker)

Alertkaartje

Cornelia de Lange Syndroom



Door frequent voorkomen van:

- Gestoorde pijnwaarneming
- Mentale retardatie
- Spraak- en gehoorproblemen
- Gestoorde temperatuurshuishouding

Kan de arts:

- Niet varen op koorts of pijn
- Niet (alleen) vertrouwen op anamnese en lichamelijk onderzoek

Arts moet verder bedacht zijn op risico van:

- Darmobstructie
- Volvulus
- Reflux die kan leiden tot aspiratiepneumonie
- Slikstoornissen
- Smalle luchtwegen (anesthesie risico)
- Epileptische aanvallen
- Hartafwijkingen

Literatuurlijst

1. Braam.W, van Duinen –Maas M.J., Festen D.A.M, van Gelderen I., Huisman S.A., Tonino M.A.M.; Medische zorg voor patienten met een verstandelijke beperking.
2. Cassidy SB, Allanson JE. Management of Genetic Syndromes. Hfdst 6: 85-102 Wiley-List 2005 ;ISBN 0-471-30870-6.
3. Ansari M, Poke G, Ferry Q, Williamson K, Aldridge R, Meynert AM, Bengani H, Chan CY; Genetic heterogeneity in Cornelia de Lange syndrome (CdLS) and CdLS-like phenotypes with observed and predicted levels of mosaicism. 2014 Oct;51(10):659-68.
4. Dearnorff MA, Clark DM, Krantz ID. Cornelia de Lange Syndrome; GeneReviews; September 16, 2005; Last Update: October 27, 2011.
5. Kline AD, Grados M, Sponseller P, Levy HP, Blagowidow N, Schoedel C. Natural History of aging in Cornelia de Lange Syndrome. American journal of medical genetics Part C 145 C:248-260 (2007).
6. Kline AD, et al., American Journal of Medical Genetics, 143A:1287-1296, 2007.
7. Leanza V, Rubbino G, Leanza G. Atypical Cornelia de Lange Syndrome: a case report.
8. Nabhanizadeh A, Zuijdam J ; Cornelia de Lange Syndroom. Beknopte samenvatting nav referaat AVG-opleiding en opleiding Klinische genetica Erasmus MC.
9. Noens, I.L.J., & Van Berckelaer-Onnes, I.A. (2002). Communicatie bij mensen met autisme en een verstandelijke beperking. Nederlands Tijdschrift voor de Zorg aan Verstandelijk Gehandicapten, 4, 212-225.
10. Oliosag, Passarini A, Atzeri F, Milani D, Cereda A, Cerutti M. Clinical problems and everyday abilities of a group of Italian adolescent and young adults with Cornelia de Lange syndrome. OCT 2009-American Journal of Medical Genetics Part A-149A:2532-2537.

Websites

- www.cdlsworld.org
- www.findresources.co.uk/the-syndromes/cornelia-de-lange
- <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/cornelia-de-lange-syndrome>
- www.huisartsgenetica.nl
- <https://lirias.kuleuven.be/bitstream/123456789/218823/1/Communicatie+bij+mensen>
- Hendriks S. Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. 2014: www.zorgstandaarden.net/nl/wat-is-een-zeldzame-aandoening/generieke-zorgthemas
- Vajda I. Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. 2015: www.zorgstandaarden.net/zza/media/upload/pages/file/Visiedocument/Visiedocument-Concentratie-en-Organisatie-mei-2015.pdf

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Vereniging Cornelia de Lange Syndroom, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen. Deze zijn te raadplegen/downloaden via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

De vereniging CdLS is in 1986 opgericht door een aantal ouders. Zij draait voor een belangrijk deel op de expertise van lotgenoten, verzorgers en vrijwillige bijdrages uit de medische en onderwijswereld.

De vereniging tracht invulling te geven aan haar **missie** door middel van de onderstaande activiteiten:

- stimuleren van lotgenotencontact;
- informatiemateriaal ontwikkelen in vele vormen (handboek, brochure, film/dvd);
- vroeg-Info via ziekenhuizen in het Nederlandse taalgebied;
- een informatieve website;
- informatie uitwisseling met specialisten wereldwijd;
- lidmaatschap van de CdLS wereldfederatie en deelname aan ondersteunen van **wereldconferenties**;
- een nieuwsbrief voor ouders en belangstellenden die een aantal malen per jaar wordt verstrekt;
- een jaarlijkse **ontmoetingsdag** voor families, verzorgers, medische en/of zorg-professionals en andere belangstellenden;
- een **'vraag het de expert'**-service.

Het bestuur van de vereniging bestaat uit ouders en wordt geadviseerd door een adviescommissie. Tevens zijn er 'contactouders' die open staan voor contact en het uitwisselen van ervaringen. De vereniging is officieel erkend en is ingeschreven bij de Kamer van Koophandel.

Vereniging Cornelia de Lange Syndroom

Velserduinweg 197
1971 ZC IJmuiden
E-mail: bestuur@cdlsworld.org
www.cdlsworld.org

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

VSOP

Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen, scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting.

Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw drs. R. van Tuyll, jeugdarts KNMG/auteur VSOP
Mevrouw drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdelingen Richtlijnontwikkeling & Wetenschap en Implementatie NHG
Mevrouw drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van :

Dr. S. Huisman, arts voor verstandelijk gehandicapten en SAC-vertegenwoordiger
Dr. R. Hennekam, hoogleraar in de kindergeneeskunde en in de klinisch genetica aan de faculteit der geneeskunde van de Universiteit van Amsterdam(UvA)
Drs. P. Mulder, orthopedagoog/gedragspsycholoog
Mevrouw M. van Leeuwen, Ieder(in)
De heer A. van der Lugt, bestuurslid vereniging CdLS
De heer G.J. Koekkoek, voorzitter vereniging CdLS

Met dank ook aan alle ouders die hun ervaringen wilden delen.

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds.

Soest, mei 2016

