CRANIOFACIAAL CENTRUM NEDERLAND

JAARVERSLAG 2022

Erasmus MC
Universitair Medisch Centrum Rotterdam

CRANIOFACIAAL CENTRUM NEDERLAND

JAARVERSLAG 2022

1. Introductie, missie en visie
2. Het team: leden, bijeenkomsten en organisatie
3. Klinische feiten en cijfers
4. Wetenschappelijke resultaten
5. Onderwijs en opleiding

Contact informatie

1. INTRODUCTIE, MISSIE EN VISIE

Met trots presenteren we u het 14e jaarverslag van het Craniofaciaal Centrum Nederland, waarin we een overzicht geven van alle team activiteiten voor wat betreft medische zorg, organisatie, onderwijs en onderzoek naar aangeboren craniofaciale afwijkingen. Het Erasmus MC behandelt deze patiënten al ruim 40 jaar en is erkend als het nationale expertise centrum voor craniofaciale afwijking door het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport. Het is onze missie om het team de best mogelijke zorg te laten bieden voor patiënten met een aangeboren craniofaciale afwijking.

Ondanks de reductie in reguliere zorg ten behoeve van de COVID-19 pandemie en het personeelstekort, hebben we ook in 2022 vrijwel alle craniofaciale operaties in het Sophia Kinderziekenhuis kunnen uitvoeren.

Op Europees niveau wordt eveneens gestreefd naar een optimale zorg voor mensen met een zeldzame aandoening en is in maart 2017 een officiële start gemaakt met 24 netwerken van gespecialiseerde teams die samenwerking rondom zeldzame en complexe aandoeningen: de European Reference Networks. Het European Reference Network for Craniofacial Anomalies and ENT Disorders (ERN CRANIO) wordt gecoördineerd door Irene Mathijssen namens het Erasmus MC. Een belangrijke taak voor dit netwerk is om hoogwaardige zorg voor patiënten met craniofaciale aandoeningen ook beschikbaar te maken voor bewoners van de Europese landen waar deze zorg minder sterk is georganiseerd. Door de Brexit zijn de Britse centra gedwongen om uit de European Reference Networks te stappen, maar wordt door ons de samenwerking met hen in stand gehouden. In januari 2022 zijn nieuwe centra uit Nederland, België, Duitsland, Frankrijk, Spanje, Hongarije, Italië, Ierland, Noorwegen, Litouwen en Oostenrijk toetreden als “full member”. Daarmee hebben we nu 35 ziekenhuizen uit 15 landen als lid en 5 ziekenhuizen uit 4 landen als geaffilieerd lid en participeren Luxemburg en Malta als hub.

Namens het craniofaciale team

Prof. dr. Irene M.J. Mathijssen
plastisch chirurg

Prof. dr. Eppo Wolvius
kaakchirurg

Dr. Marie-Lise C. van Veelen
neurochirurg

European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases
Network
Craniofacial anomalies and ear, nose and throat disorders (ERN CRANIO)
Coordinator
Erasmus MC: University Medical Center Rotterdam — The Netherlands

2. HET TEAM: LEDEN, BIJEENKOMSTEN EN ORGANISATIE

De meeste activiteiten van het Craniofaciaal Centrum Nederland vinden plaats in het Sophia Kinderziekenhuis. Volwassen patiënten worden behandeld op de centrumlocatie van het Erasmus MC door dezelfde specialisten, waardoor een optimale transitie van zorg is geborgd. Het hoofd van het craniofaciale centrum is plastisch chirurg Irene Mathijssen.

De coördinatie van klinische zorg binnen het team en de patiënten en ouders en tussen het team en andere zorgverleners wordt gedaan door verpleegkundig specialisten Jacoba Kats en Elin Weissbach.

TEAMLEDEN

Plastisch chirurgen

Prof. dr. Irene M.J. Mathijssen

Dr. Sarah L. Versnel

Dr. Mieke M. Pleumeekers

Irene Mathijssen is secretaris en penningmeester van de International Society of Craniofacial Surgery, coördinator van het European Reference Network voor Rare Craniofacial Anomalies and ENT Disorders en voorzitter van de werkgroep Richtlijn Craniosynostose.

Sarah Versnel is vice-coördinator van de ERN CRANIO en leidt de werkgroep Treacher-Collins.

Neurochirurgen

Drs. T.H. Rob de Jong
(kinderen)

Drs. Jochem K.H. Spoor
(kinderen)

Dr. Marie-Lise C. van Veelen
(kinderen en volwassenen)

Dr. Iain K. Haitsma
(volwassenen)

Dr. Oscar H.J. Eelkman Rooda
(kinderen en volwassenen)

Binnen het European Reference Network voor Rare Craniofacial Anomalies and ENT Disorders leidt Marie-Lise van Veelen de werkgroep craniosynostose.

Kaakchirurgen

Prof. dr. Eppo B. Wolvius

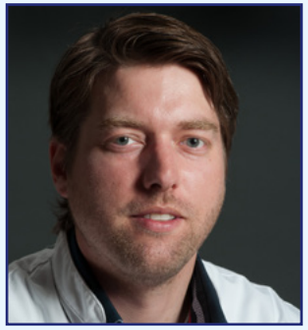
Dr. M.J. Koudstaal

Binnen het European Reference Network voor Rare Craniofacial Anomalies and ENT Disorders leidt Eppo Wolvius de werkgroep craniofaciale microsomie.

Keel-, neus- en oorartsen

Drs. H.H.W. (Jet) de Gier
(kinderen)

Dr. A. Paul Nagtegaal
(volwassenen)



Dr. Frank R. Datema
(volwassenen)

Dr. Bas Pullens
(kinderen)

Dr. Marc P. van der Schroeff
(kinderen)

Drs. Laura L. Veder
(kinderen)

Drs. Simone E. Bernard
(kinderen)

Binnen het European Reference Network voor Rare Craniofacial Anomalies and ENT Disorders is Bas Pullens voorzitter van het onderdeel ENT Disorders.

Oogartsen en orthoptist

Dr. Nicole C. Naus

Dr. Sjoukje E. Loudon

Marieke A.J. Telleman
orthoptist

Kinderarts

Drs. G.C.B. (Karen) Bindels-de Heus

Intensive care kinderartsen

Drs. Linda J.A. Corel

prof.dr. Koen F.M. Joosten

Drs. Gwen G.M. van Heesch

Kinderanesthesiologen

Drs. Agi Török

Klinisch geneticus

Dr. Marieke F. van Dooren

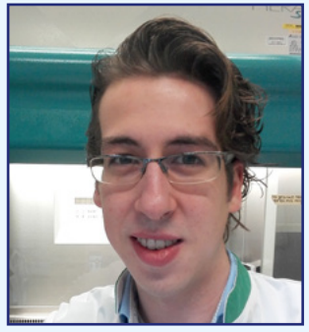
Orthodontisten

Drs. Stephen T.H. Tjoa

Dr. Paola L. Carvajal Monroy

Genetica

Dr. Annelies Klein
Associate professor



Quincy van den Bosch

Plastisch chirurgen

Dr. Christianne A. van Nieuwenhoven
Handchirurgie

Dr. Ernst S. Smits
Handchirurgie

prof.dr. Marc A.M. Mureau
Aangezichtszenuwchirurgie

Kinderneuroloog

Dr. Rinze F. Neuteboom

Kinderpsychiater

Drs. Gwen C. Dieleman

Kinderpsycholoog

Dr. Jolanda M.E. Okkerse

Dr. Karolijn Dulfer

Maatschappelijk werker

Marian van Zevenhuyzen

Kinderradioloog

Drs. Marjolein H.G. Dremmen

Drs. Nanko de Graaf

Verpleegkundig specialisten

Jacoba Kats

Elin Weissbach

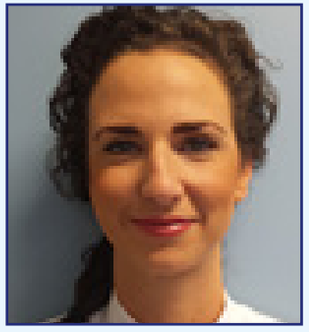
Prenatale diagnostiek

Nina C.J. Peters
Basisarts foetale geneeskunde

Logopedisten

Drs. Henriette G. Poldermans

Dr. Marie-Christine J.P Franken



Lindsey Heijkoop

Drs. Marloes Streppel

Centrum voor Thuisbeademing en Ademhalingsstoornissen bij kinderen

Trudi G.A. Taat-Krakeel
Verpleegkundig specialist

Cindy L.J. Joosen
Verpleegkundig specialist

Mirjam D. Zondag
Verpleegkundig consulent

Annemarije A. van der Knaap
IC verpleegkundige en
verpleegkundig consulent

Sandy Verwest
Verpleegkundig consulent

Secretariaten

Perlita A. van Woerkom
Secretaresse plast. chirurgie

Waheeda Sohrabkhan
Secretaresse plast. chirurgie

Marije Slingerland
Secretaresse plast. chirurgie

Joan Boller
Secretaresse neurochirurgie

Sandy S. Lucouw
Secretaresse oogheelkunde

Gladys E.A. Mijnals
Secretaresse orthodontie

Poliklinieken-assistenten

Conny Grootveld

Anne Marie C. de Vries

Medisch fotograaf

Vincent Blinde

BIJEENKOMSTEN EN ORGANISATIE

Craniofaciaal spreekuur

Elke week worden er 3 tot 4 craniofaciale spreekuren gehouden door de plastisch chirurgen, neurochirurgen en verpleegkundig specialisten. Tijdens deze spreekuren vinden intakes van nieuwe patiënten plaats en is er follow-up van bekende patiënten. De verpleegkundig specialist organiseert de geïndiceerde consulten en onderzoeken, zoals de afspraken bij de oogarts, KNO-arts en klinische geneticus en begeleid het maken van een 3D-CT scan zonder narcose. Voorafgaand aan dit bezoek neemt zij telefonisch contact op met de ouders om een inventarisatie van het probleem te maken en om de ouders voor te bereiden op dit bezoek. Gedurende het behandeltraject is de verpleegkundig specialist via mail, webconsult of telefoon laagdrempelig bereikbaar voor de patiënt en ouders.

Multidisciplinair teamspreekuur

De patiënten met de meer complexe afwijkingen – met name syndromale craniosynostose, aangezichtsspleten, craniofaciale microsomie en Treacher Collins syndroom – worden gezien op het multidisciplinaire teamspreekuur. Dit spreekuur wordt 1 maal per maand gehouden en daarbij zien de plastisch chirurg, mond-, kaak- en aangezichtschirurg, orthodontist, verpleegkundig specialist en maatschappelijk werker de patiënten tegelijkertijd. Wanneer nodig wordt de patiënt die dag ook beoordeeld door de neurochirurg, oogarts, KNO-arts en (preverbale) logopedist. De teamleden bespreken iedere patiënt in het uur voorafgaand aan het spreekuur om een behandelplan op te stellen.

Op de dagen van het multidisciplinaire spreekuur wordt altijd een team bespreking gehouden waarin alle relevante zaken betreffende patiëntenzorg (individueel of algemeen), organisatie, onderwijs en onderzoek worden besproken.

Dit jaar is er bij 29 kinderen spraak- taalonderzoek verricht door onze logopedist.

OSA bespreking

Een aanzienlijk deel van de patiënten met een craniofaciale afwijking hebben ademhalingsproblemen gedurende de slaap, ook wel obstructieve slaap apneus (OSA) genoemd. Deze ademhalingsproblemen worden vooral veroorzaakt door anatomische afwijkingen van de bovenste luchtwegen en zijn zeer frequent aanwezig bij patiënten met Apert, Crouzon en Treacher Collins syndroom. Alle patiënten die een risico hebben op OSA worden minstens jaarlijks hierop gescreend door middel van een slaapstudie die thuis of in het ziekenhuis wordt gedaan. In de maandelijks OSA bespreking worden de resultaten van de slaapmetingen doorgenomen met de plastisch chirurgen, IC-kinderartsen, KNO-artsen, mond-, kaak- en aangezichtschirurgen en verpleegkundig specialist om een behandelplan op te stellen.

Dit jaar zijn er 145 ambulante slaapmetingen verricht bij 127 patiënten en 81 klinische metingen bij 56 patiënten.

Interne audit

Op 16 december kwam het hele craniofaciale team inclusief onderzoekers samen om alle klinische protocollen te herzien en aan te passen op basis van de onderzoeksresultaten.

3. KLINISCHE FEITEN EN CIJFERS

Type en aantal operaties naar diagnose

Dit jaar werden 160 intracraniële procedures bij 114 patiënten uitgevoerd en 139 extracraniële procedures bij 127 patiënten uitgevoerd.

Intracraniële operaties (n=160)	Sophia (160)
Fronto-orbitale correctie	22
Frontale correctie	1
Fronto(orbito)biparietale correctie	5
Biparietale correctie	8
Biparieto-occipitale correctie	1
Occipitale correctie	3
Monobloc met distractie	1
Facial bipartition	1
Orbitale box correctie	1
Foramen magnum decompressie	1
Verwijderen intracraniële dermoïdcyste	1
Veren plaatsen voor sagittaal naad synostose	41
Veren plaatsen voor occipitale expansie	4
Verwijderen van veren	42
Stripcraniëctomie metopica naad	11
Stripcraniëctomie corona naad	3
Inbrengen van ICP meter	2
Endoscopische derde ventriculostomie	1
Externe ventriculaire/lumbaal drain	5
Ventriculoperitoneale drain	2
Sluiten schedeldefect met bottransplantaat	4

Extracraniële procedures (n=139)	Sophia (101)	Centrumlocatie (38)
Arthroplastiek	2	
Mandibula distractie	1	
Le Fort III distractie	4	
Le Fort I +/- zygoma advancement	1	2
Bimax +/- kinplastiek	1	1
SARME		2
Verwijderen extern frame	3	
Verwijderen interne distractoren	2	
Cross facial nerve graft bij n. facialis uitval	1	
Vrije gracilis spier bij n. facialis uitval	1	
Openen choanen atresie	1	
Torticollis correctie	4	
Zenuwherstel plexus	1	
Aangeboren ptosis ooglid correctie	3	7
Tarsorafie	2	
Strabismus correctie	6	
Oogkas/socket reconstructie		4
Oorschelpreconstructie	3	1
Sluiten macrostomie		
Neus (en lip) reconstructie	4	3
Excisie dermoïd cyste	16	
Excisie bijoor	11	
Resectie neurofibroom	2	4

Extracraniële procedures (n=139)	Sophia (101)	Centrumlocatie (38)
Resectie vasculaire malformatie	5	
Resectie aplasia cutis	2	
Resectie osteoom/bothyperplasie	1	1
Palatum sluiting	1	
Contourcorrectie voorhoofd cement		1
Mandibulahoek implantaat		2
Lipofilling gelaat		6
Inbrengen/doorvoegen tissue expander	3	
Littekencorrectie	3	1
Excisie preauriculaire fistel		1
Dentoalvolair (implantaten, extracties etc)	15	2
Debridement wond	2	

Diagnoses van patiënten (n=114) intracraniële procedure	Sophia (114)
Sagittaal naad synostose (syndromaal)	60 (1)
Metopica naad synostose	15
Unicoronale naad synostose	11
Multisuturale craniosynostose	1
Apert syndroom	4
Crouzon syndroom	6
Muenke syndroom	5
Saethre-Chotzen syndroom	1
TCF12	2
Craniofrontonasaal syndroom	2
Carpenter syndroom	1
Overige syndromale craniosynostose	4
Intracraniële dermoïdcyste	1
Orbitale dystopie	1

Diagnoses van patiënten (n=127) extracraniële procedure	Sophia (91)	Centrumlocatie (36)
Apert syndroom	9	1
Crouzon syndroom	9	2
Saethre-Chotzen syndroom	1	
Muenke syndroom	1	1
Craniofrontonasaal syndroom	2	
Sagittaal naad synostose	1	
Metopica naad synostose		1
Unicoronale naad synostose	4	
Facial cleft	3	4
Microphthalmie		2
Treacher Collins/Nager syndroom	3	2
Craniofaciale microsomie		4
Syngnathie	2	1
Hemifaciale hypertrofie		2
Cleidocraniale dysostose	2	
Overige craniofaciale syndromen	3	1
Neurofibromatose	3	4
Vasculaire/lymfatische afwijking gelaat	5	2
Fibreuze dysplasia	1	
Congenital nervus facialis uitval	2	
Hemifaciale atrofie (Parry Romberg)		2
Dermoïd cyste	16	
Nasaal glioom	1	
Kieuwboog restant	12	
Aplasia cutis scalp	2	
Cup ear/microtie	1	2
Ooglid ptosis congenitaal	3	5
Torticollis	4	
Osteoom	1	

NIEUWE VERWIJZINGEN

In totaal werden 183 nieuwe patiënten naar ons centrum verwezen, waarvan 93 patiënten zijn geopereerd in 2022. 91 met de diagnose craniosynostose (50 sagittaal, 15 metopica, 15 unicoronaal, 3 Muenke syndroom, 4 Crouzon syndroom, 2 Apert syndroom, 1 overig craniosynostose syndroom) en 2 met een overige craniofaciale aandoening (1 intracranieel gelegen dermoidcyste en 1 orbitale dystopie).

Van de 91 patiënten met craniosynostose die hun eerste craniofaciale operatie ondergingen was de timing van de ingreep volgens protocol te laat bij 10 patiënten (11,0%) vanwege late verwijzing en dit betrof 7 kinderen met sagittaal naad synostose, 1 met unicoronale synostose, 1 met multisuturale synostose en 1 met Saethre-Chotzen syndroom.

Bij 7 kinderen werd de diagnose prenataal gesteld en kregen de ouders een informerend gesprek met leden van het craniofaciale team: Apert syndroom (1), Crouzon syndroom (2, waarvan 1 familiair), familair Muenke syndroom (2), TCF12 (1) en familiaire sagittaal naad synostose (1). Vier van hen zijn inmiddels geopereerd.

Ons team is meer terughoudend bij het stellen van de operatie-indicatie bij patiënten met een mild of matig ernstige presentatie van metopica naad synostose. Dit conservatieve beleid is een internationale trend bij de grotere craniofaciale centra en past bij het zeer lage risico op het ontwikkelen van verhoogde hersendruk bij wigschedels en de natuurlijke neiging van de vormafwijking om spontaan te verbeteren. De beslissing tot wel of niet opereren wordt samen met de ouders genomen en in dit jaar werd bij 15 van de 51 kinderen (29%) met een wigschedel hiertoe besloten. Lopend onderzoek binnen ons team zal de uitkomsten van wel of niet opereren op langere termijn aantonen, zowel wat betreft functioneren van het kind (intelligentie, sociaal en zien), als de vorm van het voorhoofd.

Daarnaast werden 15 kinderen (6 unicoronale, 2 sagittaal en 1 metopicanaad synostose en 4 Crouzon syndroom) verwezen voor follow-up bij wie een operatie voor craniosynostose elders was uitgevoerd (Amsterdam, Nijmegen, Utrecht, Groningen, Gent, Verenigde Staten en Hong Kong).

Luchtweg uitkomsten

Bij vier kinderen en 1 volwassene kon de tracheacanule worden verwijderd, volgend op midface en/of onderkaak chirurgie. Dit betrof 1 kind en 1 volwassene met Treacher Collins syndroom en 3 kinderen met syndromale craniosynostose.

Uitstel van operatie door tekort aan IC-verpleegkundigen

Dit jaar zijn de operaties bij 3 patiënten op de dag van de geplande ingreep uitgesteld door een tekort aan IC-verpleegkundigen.

Diagnoses van nieuw verwezen, (nog) niet geopereerde patiënten (n=90)

	Sophia (66)	Centrum-locatie (24)
Sagittaal naad synostose	7	
Metopica naad synostose	36	1
Unicoronale naad synostose	2	1
Multisuturale craniosynostose	1	3
Apert syndroom		2
Crouzon syndroom	1	4
Muenke syndroom	1	
(Cranio)frontonasaal syndroom	2	
Craniofaciale microsomie	8	2
Treacher Collins syndroom	1	
Overig craniofaciaal syndroom	2	
Congenitale nervus facialis uitval		1
Syngnathie	2	
Fibreuze dysplasie	1	1
Neurofibromatosis		2
Aplasia cutis scalp	1	
Vasculaire malformatie	1	2
Congenitale ptosis ooglid		1
Parry Romberg/sclerodermie		3
Cup ear		1

COMPLICATIES

Meer dan gebruikelijke bloedtransfusie

Bij 5 van de intracraniële ingrepen waren meer dan de gebruikelijke hoeveelheden units voor bloedtransfusies nodig. Dit betrof twee maal een veerdistractie bij sagittaal naad synostose waarbij 1 kind waarschijnlijk trombofilie heeft, twee operaties bij kinderen met Crouzon syndroom (waarvan 1 met verhoogde hersendruk) en een kind met Albright osteodystrofie en verhoogde hersendruk.

Definitie: 1 of meer unit bloed bij verwijderen veren, 2 of meer bij inbrengen veren of verwijderen interne distractoren, 3 of meer bij een reguliere open schedelcorrectie, 4 of meer bij een midface correctie.

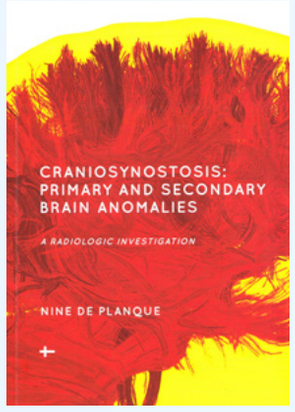
Algemeen

In 25 van de 160 intracraniële ingrepen trad een complicatie op (15,6%), bij 19 van de 114 patiënten (16,7%).
Bij 2 ingrepen (2 patiënten) was hierdoor de opnameduur langer dan gepland en bij 6 ingrepen (3 patiënten) was een heroperatie nodig.

Complicatie	aantal	gevolgen
Durascheur, hersteld tijdens de ingreep	13	geen
Liquorlekkage postoperatief	1	geen
Dissectie door arteriële lijn in lies	1	verlengde opname
Epidurale bloeding	1	geen
Wondinfectie	3	1 verlengde opname 1 heroperatie
Disconnectie/dislocatie VP drain	4	4 heroperatie
Onvoldoende resultaat	2	1 heroperatie

4. WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

THESIS

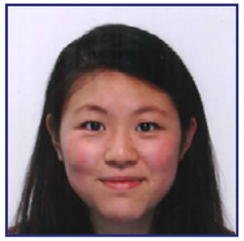


Nine de Planque
Craniosynostosis: Primary and secondary brain anomalies
9 december 2022
Promotor: Irene Mathijssen
Co-promotor: Marie-Lise van Veelen

Marije van Dalen
Living with a visible difference:
Putting together the pieces of a puzzle
18 januari 2022
Promotor: Lisbeth Utens and Manon Hilligers
Co-promotor: Jolanda Okkerse

WETENSCHAPPELIJKE ONDERZOEKSLIJNEN

Onderzoeksprojecten syndromale craniosynostose



I. Obstructieve slaap apneu (OSA)

Promovendus: *Sumin Yang*
Supervisors: *Irene Mathijssen, Koen Joosten, Bas Pullens, Eppo Wolvius, Sarah Versnel*
Samenwerking: prof Robert Tasker, Harvard Medical School and Boston Children's Hospital, Boston

Deze prospectieve studie voor patiënten met een syndromale of complexe craniosynostose van 0 tot 18 jaar begon in januari 2007 en op dit moment zijn ruim 300 patiënten geïncludeerd. De prevalentie van OSA is met name hoog in Apert en Crouzon syndroom. Het natuurlijk beloop van OSA, de consequenties voor neuropsychologische functioneren, de interactie met intracraniële druk en Chiari I malformatie en de lange termijn resultaten van behandeling zijn onderwerp van studie.

II. Verhoogde intracraniële druk (ICP), hersenafwijkingen en uitkomsten van behandeling

Masterstudent: *Jip Mulders*
Promovendi: *Priya Doerga, Bianca den Ottelander en Iris Cuperus*
Supervisors: *Irene Mathijssen, Marjolein Dremmen, Henri Vrooman en Marie-Lise van Veelen*
Samenwerking: *prof Richard Hayward, Great Ormond Street Hospital for Children, Londen; prof Robert Tasker, Harvard Medical School and Boston Children's Hospital, Boston.*

Patiënten met een syndromale of complexe craniosynostose hebben een diagnose-specifiek risico op het ontwikkelen van verhoogde ICP. Dit risico blijkt vooral hoog in Crouzon syndroom ondanks een schedelexpansie in het eerste levensjaar. De samenhang met ventrikelgrootte, afwijkingen van het veneuze systeem, schedelgroei en Chiari wordt onderzocht om tot een effectievere behandeling te komen.

III. Temporal bone imaging in craniosynostosis: comparison of Black Bone MRI versus CT

Research fellow: *Silvia Valeggia**
Supervisors: *Martijn van Hattem, Linda Gaillard, Irene Mathijssen, Marjolein Dremmen, Renske Gahrmann*

MRI is steeds beter in staat om het bot van de schedel en schedelbasis af te beelden. Hierdoor ontstaat de mogelijkheid om de schedel en het aangezicht bij kinderen met craniosynostose met MRI af te beelden, in plaats van met CT waarbij stralenbelasting een belangrijke rol speelt op de kinderleeftijd. Aangezien craniosynostose geassocieerd is met aanlegstoornissen van het os temporale, wordt onderzocht of ook de anatomie van het middenoor, binnenoor en omgevende structuren betrouwbaar te beoordelen is op de 'ossale' MRI sequenties. De resultaten zijn gepresenteerd tijdens de ERN CRANIO meetings in Berlijn en het abstract is geaccepteerd als poster voor het European Congress of Radiology 2023.

*Research fellow (mobility fellowship) European Joint Programme on Rare Diseases (via Padova University Hospital, Italy)

IV. Genetische achtergrond

Promovendus: *Linda Gaillard en Filipa Madancos Duarte*
Marieke van Dooren, Annelies de Klein, Irene Mathijssen, Jeroen van de Peppel, Han van Neck, Peter van der Spek, Sigrid Swagemakers
Samenwerking: *prof Andrew Wilkie, University of Oxford, John Radcliffe Hospital, Oxford en dr Karen Liu, King's College London*

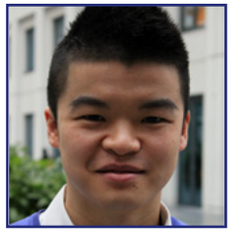
Syndromale craniosynostose kan veroorzaakt worden door afwijkingen in de fibroblast groeifactor receptor (FGFR) genen 1, 2 en 3 en afwijkingen in het TWIST1 gen. Er resteert echter nog altijd een groot aantal patiënten met een duidelijke syndromale vorm van craniosynostose of aangezichtsspleet waarbij geen bekende mutatie wordt gevonden. In samenwerking met de afdelingen Bioinformatica en Klinische Genetica wordt onderzoek gedaan om de genetische oorzaak hiervan te ontdekken.

V. DNA herstel in Crouzon syndroom

Promovendus: *Max Gijsbertsen*
Jeroen van de Peppel, John van der Oost (Universiteit van Wageningen), Hans van Leeuwen, Irene Mathijssen

Recent zijn nieuwe technieken ontwikkeld, gebaseerd op het immuunsysteem van prokaryoten CRISPR/CAS genaamd, die ons in staat kunnen stellen om op termijn genetische mutaties te repareren. Dit streven is de stip aan de horizon en dit project probeert daar stap voor stap naar toe te werken vanuit basale onderzoeken.

VI. Gebitsontwikkeling



Promovendus: *Robert Choi*
Supervisors: *Eppo Wolvius, Edwin Ongkosuwito (RadboudUMC)*

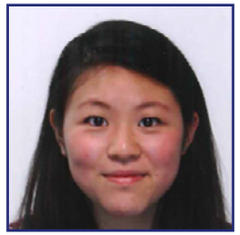
In tegenstelling tot Apert en Crouzon syndroom is het midface beter ontwikkeld bij Saethre-Chotzen, Muenke en TCF12 patiënten. Kennis over de maxilla en tanden bij patiënten met Saethre-Chotzen of Muenke syndroom en TCF12-afwijkingen is nauwelijks aanwezig. Het is dus grotendeels onbekend welke afwijkingen zich voordoen en in welke ernst. Het doel van deze studie is om het type afwijking, de ernst ervan en de frequentie van voorkomen te bepalen en te vergelijken met de normale populatie.

VII. Neurocognitief functioneren en gedrag

Promovendus: *Marianne Maliepaard*
Supervisors: *Jolanda Okkerse, Jaap Oosterlaan (VU, Amsterdam), en Irene Mathijssen*
Samenwerking: *Olivia Spivack*

Het doel van dit onderzoek is om na te gaan hoe vaak (neuro)cognitieve- en gedragsproblemen voorkomen bij kinderen met een syndromale of complexe craniosynostose in de leeftijd van 6 tot en met 12 jaar. Daarnaast zal worden nagegaan of het neurocognitief functioneren en het gedrag samenhangt met bepaalde medische factoren, zoals de aanwezigheid van hersenafwijkingen, obstructief slaap apneu, genotype en diagnose.

Onderzoeksprojecten geïsoleerde craniosynostose



I. Trigonocephalie, visuele problemen en hersenafwijkingen

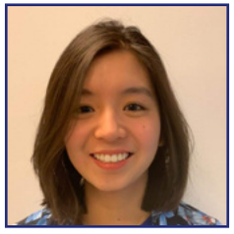
Masterstudent: *Anna Puppels en Meike Tjaberinga*
Promovendi: *Linda Gaillard en Sumin Yang*
Supervisors: *Irene Mathijssen, Sjoukje Loudon, Marjolein Dremmen, Esther Bron, Henri Vrooman*

Kinderen met een wigschedel hebben vaker oogafwijkingen. Tevens wordt de hersenaanleg en doorbloeding van kinderen met trigonocefalie vergeleken met die van een controle groep om de indicatie voor operatie te beoordelen. De resultaten van chirurgie op langere termijn wordt beoordeelt met behulp van 3D-fotogrammetrie om te beoordelen of en in welke mate esthetische verbeteringen worden behaald.

II. Trigonocefalie: wel of niet opereren?

Promovendus: *Pauline Tio en Merel van Staalduinen*
Supervisor: *Irene Mathijssen, Mieke Pleumeekers, Marie-Lise van Veelen, Sjoukje Loudon, Marjolein Dremmen, Karolijn Dulfer, Jolanda Okkerse*

Kinderen met een wigschedel hebben refractieafwijkingen en een iets hogere kans op een lagere intelligentie. Verhoogde hersendruk wordt zelden vastgesteld bij de aandoening, terwijl de vormafwijking van het voorhoofd spontaan lijkt te verbeteren. Daarom is het onduidelijk of operatie (stripcraniëctomie met helm dan wel een volledige correctie van oogkas en voorhoofd) geïndiceerd is. Deze studie bestudeert de uitkomst van functioneren (zien en intelligentie) en vorm gedurende de eerste 8 levensjaren van kinderen met een wigschedel die wel of niet zijn geopereerd. Hiermee kunnen we de waarde van operatie beoordelen en ouders beter adviseren bij het nemen van deze beslissing.



III. Scafocefalie, resultaten van diverse chirurgische technieken

Promovendus: *Tareq Abdel-Alim en Melissa Kurniawan*
Supervisor: *Gena Roshchupkin, Marie-Lise van Veelen, Irene Mathijssen*

Kinderen met een bootschedel hebben een risico op verhoogde ICP. Tijdens de afgelopen jaren is er een tendens om de operatieve correctie minimaal invasief te maken. In dit project worden zowel functionele als esthetische resultaten van de verschillende technieken geëvalueerd en vergeleken onder meer door fotoscores, geautomatiseerde analyse van 3D-photogrammetrie en patient reported outcomes (PROMS).

IV. Scafocefalie, intracraniële druk

Promovendus: *Stephanie van den Beeten*
Supervisors: *Irene Mathijssen, Sjoukje Loudon, Marie-Lise van Veelen*

Van de groep geïsoleerde craniosynostose heeft de sagittaal naad synostose het hoogste risico op verhoogde hersendruk. Dit wordt over het algemeen beoordeeld met fundoscopie, maar OCT krijgt een steeds belangrijke rol. In dit onderzoek wordt de betrouwbaarheid van OCT bepaald en of OCT in staat is om verhoogde hersendruk eerder te detecteren dan fundoscopie.

Onderzoeksprojecten craniofaciale microsomie en aangezichtsspleten

I. Obstructieve slaap apneu en groei in kinderen met mandibulaire hypoplasie

Promovendus: *Pleun van der Plas*
Supervisors: *Eppo Wolvius, Koen Joosten, Maarten Koudstaal, Bas Pullens, Irene Mathijssen*
Samenwerking: *dr David Dunaway, Great Ormond Street Hospital for Children, Londen*

Obstructieve slaap apneu (OSA) is een frequent probleem bij problemen met een onderontwikkeling van het midface en de mandibula (bijvoorbeeld syndromale craniosynostose, Pierre Robin sequentie/syndroom). Hoewel patiënten met hemifaciale microsomie uni- of bilaterale mandibulaire hypoplasie hebben is weinig bekend over de prevalentie en ernst van OSA in deze groep. Het doel van dit project is om dit in kaart te brengen en het screeningsbeleid daarop aan te passen.

II. Craniofaciale microsomie

Promovendus: *Ruben Renkema*
Supervisors: *Eppo Wolvius, Linda Caron, Irene Mathijssen, Maarten Koudstaal*

In dit project wordt onderzoek gedaan naar geassocieerde aandoeningen van craniofaciale microsomie, zoals wervelkolom afwijkingen. Tevens is in samenwerking met de werkgroep craniofaciale microsomie van de ERN CRANIO een Europese richtlijn voor deze aandoening ontwikkeld.
Samenwerking met Boston Children's, Great Ormond Street Hospital London, Seattle Children's and Sick Kids Toronto.

III. Craniofaciale microsomie

Promovendus: *: Wietse Rooijers*
Supervisiors: *Eppo Wolvius, Linda Caron, Maarten Koudstaal*

In dit project wordt onderzoek gedaan naar geassocieerde aandoeningen van craniofaciale microsomie, gehoor en spraakafwijkingen.
Samenwerking met Boston Children's, Great Ormond Street Hospital London, Seattle Children's and Sick Kids Toronto.

IV. Oogheelkundige bevindingen bij aangezichtsspleten

Promovendus: *Parinaz Rostamzad*
Supervisors: *Sarah Versnel Mieke Pleumeekers, Sjoukje Loudon, Maarten Koudstaal*

Midline en oblique aangezichtsspleten gaan frequent gepaard met afwijkingen aan de oogmotoriek en visus. Met name correctie van hypertelorisme en/of orbitale dystopie heeft een onbekend effect hierop. Doel van dit onderzoek is het evalueren van deze afwijkingen voor en na operaties om de uitkomsten beter te kunnen voorspellen.

Onderzoeksproject neurofibromatosis

I. Voorspellende factoren voor klinisch beloop

Bianca Rijken, Marie-Lise van Veelen, Irene Mathijssen, Rianne Oostenbrink
Het beloop van orbitale en peri-orbitale neurofibromatosis kan variëren van een vrij mild beeld tot een zeer forse deformatie, waarbij nauwelijks voorspellende factoren bekend zijn die dit verschil verklaren. Daarmee samengaand is er onvoldoende duidelijk of vroege chirurgie tot betere uitkomsten leidt. Door een lange follow-up studie van deze patiënten hopen we hier meer duidelijkheid over te krijgen.

COMPLETE PUBLICATIELIJST

Open source programma

Het CraniumPy software programma is ontwikkeld als een eenvoudig hulpmiddel dat kan worden gebruikt om 3D foto's te registreren voor schedelanalyse met behulp van drie oriëntatiepunten. Na registratie kunnen belangrijke hoofdmetingen, zoals de hoofdomtrek, cephalic index, en het volume, automatisch worden bepaald. Ook worden gaten en andere artifacten in de 3D beelden middels een algoritme automatisch gerepareerd en wordt de resolutie van de beelden geharmoniseerd zodat verschillende beelden met elkaar vergeleken kunnen worden.

Met een focus op gebruiksvriendelijkheid en transparantie is CraniumPy gepubliceerd als een open-source software programma op Github (https://github.com/T-AbdelAlim/CraniumPy). Hier is het programma gratis te downloaden en kunnen onderzoekers de onderliggende code inzien en eventueel aanpassingen maken voor eigen gebruik.

Ahead of print

The Esthetic Perception of Morphological Severity in Scaphocephalic Patients is Correlated With Specific Head Geometrical Features.
Borghi A, Heutinck P, Rodriguez-Florez N, Koudstaal M, Ruggiero F, Ajami S, Schievano S, Jeelani NUO, Dunaway D. Cleft Palate Craniofac J. 2022 Jul 3:10556656221111307.

Reply: Discussion Cerebral Blood Flow of the Frontal Lobe in Untreated Children with Trigonocephaly versus Healthy Controls: An Arterial Spin Labeling Study.
de Planque CA, Petr J, Gaillard L, Mutsaerts HJMM, van Veelen MC, Versnel SL, Dremmen MHG, Mathijssen IMJ. Plast Reconstr Surg. 2022 Nov 29.

Guideline on Treatment and Management of Craniosynostosis: Patient and Family Version.
Faasse M, Mathijssen IMJ, ERN CRANIO Working Group on craniosynostosis. J Craniofac Surg. 2022 Dec 6.

Early and long-term skull growth after surgical correction for sagittal synostosis in relation to the occurrence of papilledema.
van de Beeten SDC, Kurniawan MSIC, Kamst NW, Loudon SE, Mathijssen IMJ, van Veelen MC.Childs Nerv Syst. 2022 Sep 2.

Peer-reviewed

Identification of a novel variant of the ciliopathic gene FUZZY associated with craniosynostosis.
Barrell WB, Adel Al-Lami H, Goos JAC, Swagemakers SMA, van Dooren M, Torban E, van der Spek PJ, Mathijssen IMJ, Liu KJ. Eur J Hum Genet. 2022 Mar;30(3):282-290.

Craniofacial morphology and growth in Muenke syndrome, Saethre-Chotzen syndrome, and TCF12-related craniosynostosis.
Choi TM, Lijten OW, Mathijssen IMJ, Wolvius EB, Ongkosuwito EM. Clin Oral Investig. 2022 Mar;26(3):2927-2936.

Evaluation of dental maturity in Muenke syndrome, Saethre-Chotzen syndrome, and TCF12-related craniosynostosis.
Choi TM, Kramer GJC, Goos JAC, Mathijssen IMJ, Wolvius EB, Ongkosuwito EM. Eur J Orthod. 2022 May 24;44(3):287-293.

Prenatal Ultrasound Parameters of Twins With Sagittal Suture Craniosynostosis Question Mechanical Constraint as the Leading Cause.
Cinca KP, de Planque CA, Peters NCJ, Versnel SL, Mathijssen IMJ. J Craniofac Surg. 2022 Nov-Dec 01;33(8):2350-2353.

Orofacial abnormalities in mucopolysaccharidosis and mucolipidosis type II and III: A systematic review.
de Bode CJ, Dogterom EJ, Rozeboom AVJ, Langendonk JJ, Wolvius EB, van der Ploeg AT, Oussoren E, Wagenmakers MAEM.JIMD Rep. 2022 Sep 21;63(6):621-629.

Missense variants in ANKRD11 cause KBG syndrome by impairment of stability or transcriptional activity of the encoded protein.
De Boer E, Ockeloen CW, Kampen RA, Hampstead JE, Dingemans AJM, Rots D, Lütje L, Ashraf T, Baker R, Barat-Houari M, Angle B, Chatron N, Denommé-Pichon AS, Devinsky O, Dubourg C, Elmslie F, Elloumi HZ, Faivre L, Fitzgerald-Butt S, Geneviève D, Goos JAC, Helm BM, Kini U, Lasa-Aranzasti A, Lesca G, Lynch SA, Mathijssen IMJ, McGowan R, Monaghan KG, Odent S, Pfundt R, Putoux A, van Reeuwijk J, Santen GWE, Sasaki E, Sorlin A, van der Spek PJ, Stegmann APA, Swagemakers SMA, Valenzuela I, Viora-Dupont E, Vitobello A, Ware SM, Wéber M, Gilissen C, Low KJ, Fisher SE, Vissers LELM, Wong MMK, Kleefstra T. Genet Med. 2022 Oct;24(10):2051-2064.

A diffusion tensor imaging analysis of white matter microstructures in non-operated craniosynostosis patients.
De Planque CA, Florisson JMG, Tasker RC, Rijken BFM, van Veelen MLC, Mathijssen IMJ, Lequin MH, Dremmen MHG. Neuroradiology. 2022 Dec;64(12):2391-2398.

A Diffusion Tensor Imaging Analysis of Frontal Lobe White Matter Microstructure in Trigonocephaly Patients.
De Planque CA, Gaillard L, Vrooman HA, Li B, Bron EE, van Veelen MC, Mathijssen IMJ, Dremmen MHG. Pediatr Neurol. 2022 Jun;131:42-48.

Cerebral Blood Flow of the Frontal Lobe in Untreated Children with Trigonocephaly versus Healthy Controls: An Arterial Spin Labeling Study.
De Planque CA, Petr J, Gaillard L, Mutsaerts HJMM, van Veelen MC, Versnel SL, Dremmen MHG, Mathijssen IMJ. Plast Reconstr Surg. 2022 Apr 1;149(4):931-937.

Quantified Retinal Morphology and Its Association With Papilledema and Visual Acuity in Syndromic and Complex Craniosynostosis: An Optical Coherence Tomography Study.
Den Ottelander BKD, Beeten SDCV, Yang S, Rizopoulos D, Veelen MCV, Mathijssen IMJ, Loudon SE. Am J Ophthalmol. 2022 Mar;235:38-45.

Does the association between abnormal anatomy of the skull base and cerebellar tonsillar position also exist in syndromic craniosynostosis?
Den Ottelander BK, Dremmen MHG, de Planque CA, van der Oest MJW, Mathijssen IMJ, van Veelen MC. J Plast Reconstr Aesthet Surg. 2022 Feb;75(2):797-805.

The Course and Interaction of Ventriculomegaly and Cerebellar Tonsillar Herniation in Crouzon Syndrome over Time.
Doerga PN, de Planque CA, Erler NS, van Veelen MC, Mathijssen IMJ. Plast Reconstr Surg Glob Open. 2022 Jan 24;10(1):e3979.

A self-portrait: Design opportunities for a tool that supports children's involvement in brain-related health care.
Meulendijks P, van Haren NEM, Gielen MA, van Veelen-Vincent MC. Health Expect. 2022 Oct;25(5):2235-2245.

Growth patterns and shape development of the paediatric mandible - A 3D statistical model.
O' Sullivan E, van de Lande LS, El Ghoul K, Koudstaal MJ, Schievano S, Khonsari RH, Dunaway DJ, Zafeiriou S. Bone Rep. 2022 Mar 31;16:101528.

De novo TRPV4 Leu619Pro variant causes a new channelopathy characterised by giant cell lesions of the jaws and skull, skeletal abnormalities and polyneuropathy.
Ragamin A, Gomes CC, Bindels-de Heus K, Sandoval R, Bassenden AV, Dib L, Kok F, Alves J, Mathijssen IMJ, Medici-Van den Herik E, Eveleigh R, Gayden T, Pullens B, Berghuis A, van Slegtenhorst M, Wilke M, Jabado N, Mancini GMS, Gomez RS. J Med Genet. 2022 Mar;59(3):305-312.

Correlation between head shape and volumetric changes following spring-assisted posterior vault expansion.
Ramdat Misier KRR, Breakey RWF, van de Lande LS, Biffi B, Knoops PGM, Schievano S, Caron CJJM, Dunaway DJ, Koudstaal MJ, Jeelani NUO, Borghi A. J Craniomaxillofac Surg. 2022 Apr;50(4):343-352.

The effect of natural growth on chin point deviation in patients with unilateral craniofacial microsomia: A retrospective study.
Renkema RW, van Beelen I, Koudstaal MJ, Caron CJJM. J Craniomaxillofac Surg. 2022 Jul 19:S1010-5182(22)00103-2.

A decade of clinical research on clinical characteristics, medical treatments, and surgical treatments for individuals with craniofacial microsomia: What have we learned?
Renkema RW, Caron CJJM, Heike CL, Koudstaal MJ. J Plast Reconstr Aesthet Surg. 2022 Jun;75(6):1781-1792.

Sphenoid dysplasia in patients with neurofibromatosis type 1: Clinical features and imaging findings including cerebrospinal fluid alterations.
Rijken BFM, van Veelen-Vincent MLC, Mathijssen IMJ. Eur J Paediatr Neurol. 2022 Dec 5;42:28-33.

Hearing impairment and ear anomalies in craniofacial microsomia: a systematic review.
Rooijers W, Tio PAE, van der Schroeff MP, Padwa BL, Dunaway DJ, Forrest CR, Koudstaal MJ, Caron CJJM. Int J Oral Maxillofac Surg. 2022 Feb 3:S0901-5027(22)00007-8.

Ocular and adnexal anomalies in Treacher Collins syndrome: a retrospective multicenter study.
Rooijers W, Schreuder MJ, Loudon SE, Wan MJ, Dunaway DJ, Padwa BL, Forrest CR, Koudstaal MJ, Caron CJJM. J AAPOS. 2022 Feb;26(1):10.e1-10.e6.

Prevalence of Ocular Anomalies in Craniosynostosis: A Systematic Review and Meta-Analysis.
Rostamzad P, Arslan ZF, Mathijssen IMJ, Koudstaal MJ, Pleumeekers MM, Versnel SL, Loudon SE. J Clin Med. 2022 Feb 18;11(4):1060.

ERN CRANIO patient coverage of craniosynostosis in Europe.
Spivack O, Gaillard L, ERN CRANIO hospital representatives. Orphanet J Rare Dis. 2022 Sep 2;17(1):333.

Augmented reality navigation for minimally invasive craniosynostosis surgery: a phantom study.
Thabit A, Benmahdjoub M, van Veelen MC, Niessen WJ, Wolvius EB, van Walsum T. Int J Comput Assist Radiol Surg. 2022 Aug;17(8):1453-1460.

Acceptability and feasibility of an online psychosocial intervention for Dutch adolescents with a visible difference: A mixed-methods study.
van Dalen M, Pasmans SGMA, Aendekerk EWC, Mathijssen IMJ, Koudstaal MJ, Williamson H, Hillegers MHJ, Utens EMWJ, Okkerse JME. Body Image. 2022 Jun;41:298-307.

The use of OCT to detect signs of intracranial hypertension in patients with sagittal suture synostosis: Reference values and correlations.
Van de Beeten SDC, Ramdas WD, Yang S, Loudon SE, den Ottelander BK, Rizopoulos D, van Veelen MC, Mathijssen IMJ. Childs Nerv Syst. 2022 Oct;38(10):1937-1947.

Mandibular distraction to correct severe non-isolated mandibular hypoplasia: The role of drug-induced sleep endoscopy (DISE) in decision making.
Van der Plas PPJM, Joosten KFM, Wolvius EB, Koudstaal MJ, Mathijssen IMJ, van Dooren MF, Pullens B. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2022 Jan;152:110968.

Feeding and swallowing outcomes following mandibular distraction osteogenesis: an analysis of 22 non-isolated paediatric cases.
van der Plas PPJM, Streppel M, Pullens B, Koudstaal MJ, Mathijssen IMJ, van Heesch GGM, Wolvius EB, Joosten KFM. Int J Oral Maxillofac Surg. 2022 Jul;51(7):892-899.

Semi-automated digital workflow to design and evaluate patient-specific mandibular reconstruction implants.
van Kootwijk A, Moosabeiki V, Saldivar MC, Pahlavani H, Leeflang MA, Kazemivand Niar S, Pellikaan P, Jonker BP, Ahmadi SM, Wolvius EB, Tümer N, Mirzaali MJ, Zhou J, Zadpoor AA.J Mech Behav Biomed Mater. 2022 Aug;132:105291.

Cerebral cortex maldevelopment in syndromic craniosynostosis.
Wilson AT, Den Ottelander BK, Van Veelen MC, Dremmen MH, Persing JA, Vrooman HA, Mathijssen IMJ, Tasker RC. Dev Med Child Neurol. 2022 Jan;64(1):118-124.

Accuracy of Detecting Obstructive Sleep Apnea Using Ambulatory Sleep Studies in Patients With Syndromic Craniosynostosis.
Yang S, de Goederen R, Bredero-Boelhouwer H, Joosten KFM, Mathijssen IMJ. J Craniofac Surg. 2022 Nov-Dec 01;33(8):2538-2542.

The impact of obstructive sleep apnea on growth in patients with syndromic and complex craniosynostosis: a retrospective study.
Yang S, Mathijssen IMJ, Joosten KFM. Eur J Pediatr. 2022 Dec;181(12):4191-4197.

Reducing social anxiety in adolescents distressed by a visible difference: Results from a randomised control trial of a web-based intervention.
Zelihić D, van Dalen M, Kling J, Pripp AH, Nordgreen T, Kvalem IL, Pasmans SGMA, Mathijssen IMJ, Koudstaal MJ, Hillegers MHJ, Williamson H, Utens EMWJ, Feragen KB, Okkerse JME. Body Image. 2022 Mar;40:295-309.

NATIONALE EN INTERNATIONALE SAMENWERKING

Nationaal

Het Nederlands Craniofaciaal Centrum is vertegenwoordigd in de Nederlandse Vereniging voor Schisis en Craniofaciale Afwijkingen (NVSCA).
Ons centrum werkt samen met de Landelijke Ouder- en Patiënten-vereniging voor Schedel- en Aangezichtsafwijkingen (LAPOSA).

Internationaal

ERN CRANIO

In 2017 is het European Reference Network voor Rare Craniofacial Anomalies and ENT Disorders (ERN CRANIO) erkend door de Europese Board. In dit netwerk zijn 35 ziekenhuizen vertegenwoordigd als volwaardig lid uit 15 landen: België (3), Duitsland (2), Finland (1), Frankrijk (3), Hongarije (2), Italië (7), Nederland (4), Portugal (1), Spanje (3), Tsjechië (1), Oostenrijk (1), Litouwen (1), Noorwegen (2), Ierland (1) en Zweden (3). Centra uit Denemarken, Letland, Luxemburg, Malta, Polen en Slovenië zijn geaffilieerd lid. De samenwerking met het Verenigd Koninkrijk wordt gecontinueerd, ondanks de Brexit. Zo bezocht Karen Wilkinson-Bell van de Britse patiëntenorganisatie Headlines het Erasmus MC dit jaar.
Doel van deze netwerken is om zorg, onderwijs en opleiding en onderzoek voor zeldzame aandoeningen te verbeteren en beschikbaar te maken voor alle inwoners van Europa.
Irene Mathijssen is coördinator van deze ERN, Bas Pullens coördineert het KNO-deel van het netwerk en vele teamleden zijn inhoudelijk betrokken bij het programma.

Projectleider is Renee de Ruiter en per september 2022 zijn de projectmanagers Ikram L'Khssim, Jana Steerneman en Carlos Vrins.

Erasmus MC heeft in 2022 erkenning gekregen als expertisecentrum voor de volgende aandoeningen:

Expertisecentrum	Aandoeningen	Orphacode
Craniofaciaal centrum Nederland		
	Geïsoleerde craniosynostose	139390
	Syndromale craniosynostose	139393
	Dysostose	93453
	Kieuwboog syndroom	139036
	Encephalocele	268817
	Aangezichtsspleet	141229
	Hemifaciale atrofie	1214
	Paralytische aangezichtsaandoening	156224
	Temporomandibulair gewrichtsafwijkingen	210581
ENCORE	Neurofibromatosis type I	636
Botcentrum	Primaire bot dysplasie	93446, 93447, 93450, 93444
	Albright hyereditary osteodystrofy	457059
Oligodontiecentrum	Oligodontie	99798
	Ectodermale dysplasie	79373
Pediatrisch laryngotracheale stenose centrum	Larynx anomalie	156249
	Trachea anomalie	156252
Schisiscentrum	Schisis lip en/of palatum	1991
	Palatoschisis	2014
	Geisoleerd Pierre Robin syndroom	718
	Zeldzame ziekte met (Pierre) Robin syndroom	138044
Congenitale hand en bovenste extremiteit centrum	Aangeboren extremiteit afwijking	68378

De deelnemers van ERN CRANIO hebben op 17 en 18 november 2022 een bijeenkomst gehad in Berlijn. Het onderwerp van de educatieve sessie was radiologische imaging van craniofaciale afwijkingen.

Richtlijn Craniosynostose – patiëntenversie

Mariet Faasse van patiëntenvereniging LAPOSA heeft samen met Irene Mathijssen de laatste versie van de richtlijn craniosynostose omgezet naar een patiëntenversie. Deze is te vinden via de website van LAPOSA en van Erasmus MC en daarnaast open access beschikbaar in het Engels.

Richtlijn Robin sequentie

In 2020 werd binnen de ERN CRANIO de internationale werkgroep voor de ontwikkeling van de richtlijn Robin sequentie gevormd. Het perspectief van de patiënt op de richtlijn werd geïnventariseerd middels een “bottleneck analyse” die door bijna 100 patiënten uit verschillende lidstaten is ingevuld. De richtlijn wordt naar verwachting in 2023 goedgekeurd.

ESCFS en ISCFS

De leden van ons team zijn lid van de European Society of Craniofacial Surgery (ESCFS). Deze vereniging is een platform voor de Europese craniofaciale teams om 2-jaarlijks bijeen te komen en te discussiëren over de behandeling van craniofaciale afwijkingen, complicaties en nieuwe ontwikkelingen op dit gebied. Dit jaar was het congres van 23 tot 25 september in Oxford.

Daarnaast zijn onze medisch specialisten lid van de International Society of Craniofacial Surgery (ISCFS). De ISCFS werd in 1983 opgericht om een internationaal forum te zijn voor de experts op het gebied van behandeling van craniofaciale afwijkingen. Sinds 2013 is Irene Mathijssen secretaris-penningmeester van de ISCFS.

Samenwerkingen

Op het gebied van wetenschappelijk onderzoek zijn er meerdere connecties met de leden van verschillende Europese teams, zoals met dr Eric Arnaud, plastisch chirurg in Parijs; professor A.O.M. Wilkie, Weatherall Institute of Molecular Medicine in Oxford; professor Robert Tasker Boston Children’s Hospital in Boston, Verenigde Staten; dr. David Dunaway, plastisch chirurg en professor Richard Hayward, neurochirurg in Great Ormond Street Children’s Hospital te London; en met dr Lars Kolby, plastisch chirurg in Gotenburg, Zweden.

De “Six Centre meeting” waarin klinisch genetici en onderzoekers van de vijf craniofaciale centra uit Verenigd Koninkrijk en het Erasmus MC nieuwe resultaten presenteren en onopgeloste casuïstiek bespreken was dit jaar op 9 november.

Dit jaar bezocht het team van plastische chirurgen uit Uppsala het Erasmus MC en werden protocollen en organisatie van de craniofaciale teams gedeeld en nieuwe onderzoek ideeën besproken.

ESCFS Oxford

Upsala Team

5. ONDERWIJS & OPLEIDING

Congressen

Op nationale en internationale congressen werden de volgende presentaties gehouden:

Nationaal

Studentenvereniging Paradoks TU Twente, Enschede 4 maart
Congenital craniofacial surgery and innovation, Irene Mathijssen

AIOS plastische chirurgie en neurochirurgie van AmsterdamUMC, Amsterdam 23 maart
Schedelreconstructies met tissue expanders, Irene Mathijssen

BIGR, Rotterdam 2 mei
Automated image analysis in congenital anomalies of the skull, brain and face, Irene Mathijssen

Refereeravond Plastische Chirurgie Erasmus MC, Rotterdam 28 juni
Trigonocefalie – indicatie voor chirurgische interventie? Linda Gaillard

VCMS

Vereniging Chirurgie voor Medisch Studenten VU 18 oktober
Masterclass schedelreconstructies, Irene Mathijssen

Nederlandse Vereniging voor Calcium en Botstofwisseling, Zeist 10 november
Clinical view on bone disorders and the link to fundamental research, Irene Mathijssen

Internationaal

University Hospital Surabaya, Indonesië 18 januari, online meeting
Craniosynostosis guideline, Irene Mathijssen

8th Joint Dutch/UK Clinical Genetics Societies and Cancer Genetics 7-8 maart, online meeting
Genetic diagnostic yield in an 11-year birth cohort of craniosynostosis patients, Linda Gaillard

Tubingen, Duitsland 3 april
ERN guideline on Robin sequence, Irene Mathijssen

Joint Belgian Society for Human Genetics (BeSHG) and the Dutch Society for Human Genetics (NVHG) meeting 20 -21 april, Brugge, Belgie
Genetic diagnostic yield in an 11-year birth cohort of craniosynostosis patients, Linda Gaillard

CRANIO-NET, Wurzburg, Duitsland 20 mei
National integration of ERN networks, Irene Mathijssen

Indicleft, India 21 mei
Comprehensive surgical management of Treacher Collins, Irene Mathijssen

The European Society of Human Genetics conference 11-14 juni, Wenen, Oostenrijk
Genetic diagnostic yield in an 11-year birth cohort of craniosynostosis patients, Linda Gaillard

European Society for Craniofacial Surgery Oxford, UK 23-25 september
Twins with scaphocephaly, Irene Mathijssen

European Society for Craniofacial Surgery Oxford, UK 23-25 september
Update on ERN CRANIO, Irene Mathijssen

European Society for Craniofacial Surgery Oxford, UK 23-25 september
Analysis of the Facial Asymmetry in Patients with Coronal craniosynostosis syndromes by Using 3D Stereophotogrammetry, Xianjing Liu

Perioperative Airway Management in Midface Surgery in Syndromic Craniosynostosis: An ERN CRANIO Multicentre Study, Iris Cuperus

Effect of Midface Surgery on Ocular Outcomes in Children with Orbital Malformations, Parinaz Rostamzad

The impact of Obstructive Sleep Apnea on Growth in Patients with Syndromic and Complex Craniosynostosis, Sumin Yang

Comparing Long-Term Postoperative Outcomes of Three Different Surgical Techniques to Correct Sagittal Synostosis Using 3D Photogrammetry, Tareq Abdel-Alim

Clinical and Esthetic Outcome in Unoperated Trigonocephaly Patients: A Pilot Study, Linda Gaillard.

Syringomyelia in Crouzon Syndrome: Watch the Back Long Term, Iris Cuperus.

Outcomes of Patient and Public Involvement for a European Clinical Guideline on Robin Sequence, Elin Weissbach, ERN CRANIO Working group on Robin Sequence

A Consensus-Based Photo Score for Trigonocephaly: An ERN CRANIO Study, Linda Gaillard, on behalf of the ERN CRANIO Craniosynostosis Working Group

A Consensus-Based Photo Score for Scaphocephaly: An ERN CRANIO Study, Linda Gaillard, on behalf of the ERN CRANIO Craniosynostosis Working Group

Health-Related Quality of Life of Children in Robin Sequence, Jacoba Kats, Cranio working group guideline Robin Sequence, Karolijn Dulfer

Respiratory Management in Relation with Growth in Infants with Robin Sequence; A Prospective Study Pleun P.J.M. van der Plas, Gwen G.M. van Heesch, Maarten J. Koudstaal, Bas Pullens, Irene M.J. Mathijssen, Eppo B. Wolvius, Koen F.M. Joosten

Exploring Patient Experiences in the Organization of Care in Craniofacial Microsomia: A Qualitative Study. Elin Weissbach, ERN CRANIO Working group on Craniofacial Microsomia

Effect of Midface Surgery on Orbital Measurements in Patients with Orbital Malformations Parinaz Rostamzad, Maarten M. Koudstaal, Sjoukje E. Loudon, Sarah L. Versnel , Mieke M. Pleumeekers

University Hospital Surabaya, Indonesië 15 november
Springs in craniosynostosis, Irene Mathijssen

Onderwijs

Workshop “luchtweg scopie bij een acuut benauwd kind”

Op 11 april, 4 en 6 september, 14 november en 19 december is wederom de workshop over de moeilijke kinderluchtweg gegeven. Tijdens deze hands-on workshop krijgen teams bestaande uit een KNO-arts, anesthesist, kinderarts, OK-verpleegkundige en een anesthesie medewerker instructie over hoe te handelen bij de opvang en behandeling van een acuut benauwd kind, waaronder kinderen met een craniofaciale afwijking. Zowel een luchtweg scopie als een flexibele intubatie kan geoefend worden en er is een scenario training.
Docenten zijn: *Bas Pullens, Simone Benard, Laura Veder, Raphael Hemler, Linda Corel, Lonneke Staals, Jaap Dogger, Eric Bokhorst, Karin Blankers-Sekeris, Mirjam Kostense.*

Geneeskunde studenten: Minor hoofd-hals Erasmus MC, september - oktober

Elk jaar wordt een groep van 30 derdejaars studenten van de medische faculteit toegelaten tot een intensief onderwijsprogramma over craniofaciale afwijkingen. In dit programma zit onderwijs op de snijzaal, de poliklinieken van de betrokken specialismen, bijwonen van operaties, onderwijs krijgen door teamleden en onderzoekers en het schrijven van een verslag over een craniofaciaal onderwerp. De studenten presenteren hun werk voor de groep in het Engels en leggen een schriftelijk examen af. Dit jaar heeft het onderwijs voornamelijk live plaatsgevonden.
Docenten uit het craniofaciale team zijn: *Eppo Wolvius, Sarah Versnel, Irene Mathijssen, Marie-Lise van Veelen, Jolanda Okkerse, Maarten Koudstaal, Stephen Tjoa, Jacoba Kats, Elin Weissbach, Nicole Naus, Marieke van Dooren, Jet de Gier.*

Geneeskunde studenten:

Sarah Versnel geeft craniofaciaal onderwijs aan 3e jaars bachelor geneeskunde studenten.

Maarten Koudstaal, EARP ANATOMY course hands on.

De verpleegkundig specialisten geven onderwijs aan de kinder-verpleegkundigen in opleiding en KNO-arts Bas Pullens heeft onderwijs over ademhalingsproblemen verzorgd voor de verpleegkundig specialisten.

CONTACT INFORMATIE

Patiënten, hun ouders en zorgverleners kunnen contact opnemen met Jacoba Kats en Elin Weissbach, verpleegkundig specialisten via e-mail **cranio@erasmusmc.nl** of telefonisch **(+31) 06.20154268.**
Het secretariaat is bereikbaar op **(+31) 010.7036393.**

Meer informatie is beschikbaar op onze website en Instagram:

Bezoekadres Erasmus MC - Sophia Kinderziekenhuis

Craniofaciaal Centrum Nederland
Afdeling Plastische Chirurgie
Kamer SK-1218
Wytemaweg 80
3015 CN Rotterdam

Postadres Erasmus MC - Sophia Kinderziekenhuis

Craniofaciaal Centrum Nederland
Afdeling Plastische Chirurgie
Kamer SK-1218
Postbus 2060
3000 CB Rotterdam

stichting hoofdzaak

Stichting Hoofdzaak
stichtinghoofdzaak@gmail.com
www.stichtinghoofdzaak.nl

European Reference Network
for rare or low prevalence complex diseases

Informatie over het European Reference Network:
https://ern-cranio.eu/nl/