

Craniofaciale microsomie (CFM) staat bekend als een aandoening waarbij de structuren afkomstig van de eerste en tweede kieuwboog onderontwikkeld zijn, zoals de oren, onderkaak, bovenkaak, oogkas, of aangezichtsspieren of zenuwen. De mate van onderontwikkeling en uitgebreidheid varieert tussen patiënten.

Doel van dit proefschrift is het onderzoeken welke aangeboren aandoeningen er voorkomen naast de onderontwikkeling in het gezicht. Verder is onderzocht hoe we patiënten met CFM het beste kunnen behandelen.

Uitkomsten

- Bijna de helft van de patiënten met CFM heeft ook aandoeningen buiten het aangezicht, zoals van het hart, de nieren of de wervelkolom. Vaker bij dubbelzijdige CFM of ernstige CFM.
- Velopharyngeale dysfunctie, het niet goed kunnen sluiten van het zachte gehemelte tijdens praten, komt voor bij 1:7 patiënten met CFM, ook bij patiënten met CFM zonder schisis.
- De asymmetrie in het gezicht lijkt niet toe te nemen tijdens de groei bij patiënten met enkelzijdige CFM.
- Diagnostische criteria, zoals de ICHOM criteria, kunnen gebruikt worden om het onderzoek naar CFM beter vergelijkbaar te maken.
- De Europese richtlijn Craniofaciale Microsomie is ontwikkeld om de zorg voor patiënten met CFM te verbeteren.
- Er is ook een speciale richtlijn voor patiënten (in het Nederlands)

Oogafwijkingen kunnen voorkomen. Advies om te onderzoeken voor 5 jaar

Gehoortest als baby en vroegtijdig (<6 maanden) starten met behandeling

Screen en monitor voedingsproblemen tijdens de groei

Onderzoek door een logopedist vanaf 2 jaar

Onderzoek door een orthodontist vanaf 5 jaar

Let bij alle patiënten op slaapproblemen en slaapapneu

De asymmetrie lijkt niet toe te nemen tijdens groei

Nierafwijkingen kunnen voorkomen

Hartafwijkingen kunnen voorkomen

Wervelkolomafwijkingen kunnen voorkomen

Adviezen

- Zoek naar aandoeningen buiten het gezicht
- Verricht logopedisch onderzoek vanaf 2 jaar oud
- Gebruik diagnostische criteria, zoals de ICHOM, in onderzoek
- Stel correctieve chirurgische ingrepen uit tot volwassen leeftijd
- Volg de aanbevelingen van de richtlijn craniofaciale microsomie