

PATIËNTENREIS

Ziekte van Hirschsprung in het Rectosigmoïde (HSCR)



INLEIDING

Wat is HSCR?

De Ziekte van Hirschsprung (HSCR) is een zeldzame medische aandoening, gekenmerkt door een gebrek aan zenuwcellen in de darm, beginnend vanaf de anus naar boven. Het gebrek aan zenuwcellen (ganglioncellen) maakt darmbewegingen (peristaltiek) moeilijk en leidt tot ernstige chronische constipatie.

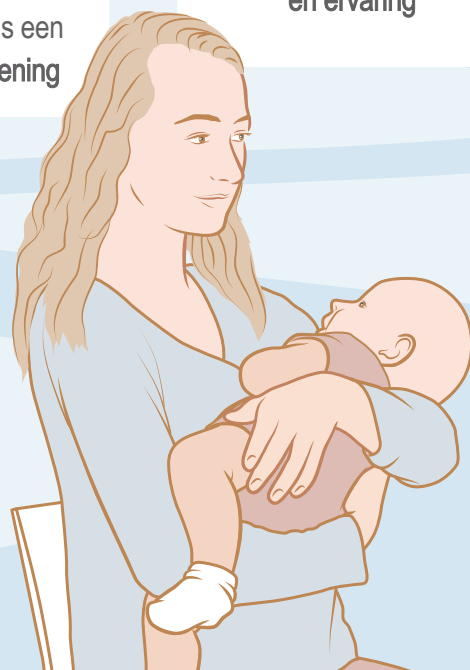
HSCR is een **aangeboren aandoening**, wat betekent dat een kind ermee wordt geboren

De aandoening treft slechts één op de **5000** baby's. Het wordt daarom geclassificeerd als een **zeldzame aandoening**

Diagnose en operatie van HSCR zijn **uitdagend** en vereisen **expertise en ervaring**

Behandeling mag **alleen** worden uitgevoerd **door specialisten**

Elk geval is anders



European Reference Network
for rare Inherited Congenital
Anomalies (ERNICA)



ERNICA expertisecentra voor HSCR
(in het Engels)



Richtlijn voor de behandeling van
Rectosigmoïde HSCR (2020)
(in het Engels)



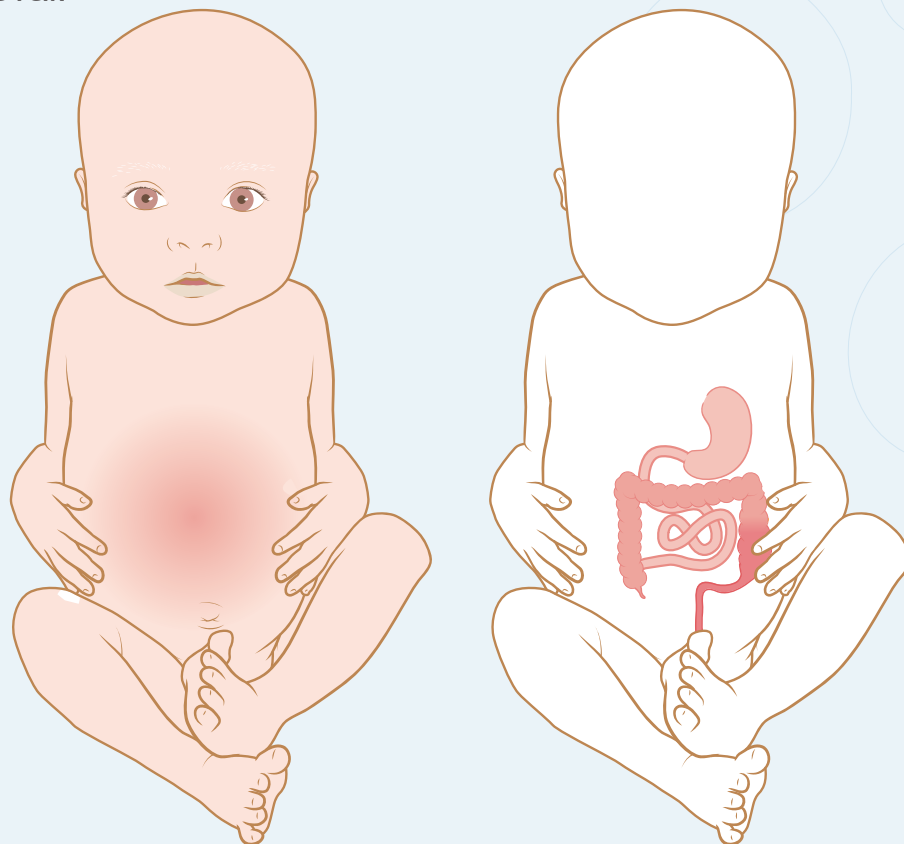
1 | PATIËNTENREIS

Eerste symptomen

Bij de geboorte lijkt de baby gezond. De symptomen die wijzen op HSCR kunnen snel na de geboorte optreden of geleidelijk, bijvoorbeeld wanneer de baby begint met het eten van vast voedsel. De symptomen variëren van geval tot geval.

De volgende symptomen kunnen wijzen op HSCR:

- Vertraagde of geen productie van meconium (eerste ontlasting)
- Weigeren om melk te drinken
- Niet goed groeien, laag gewicht
- Braken en uitdroging
- Opgezwollen buik
- Obstipatie
- Anale stimulatie (bijvoorbeeld met een rectale thermometer) leidt tot explosieve lozing van ontlasting en gas
- Enterocolitis (ontsteking van de darm)



Noodzakelijke actie

- Als de baby zich niet goed voelt, moet hij of zij medisch worden onderzocht
- Darmspoelingen (het wassen van de darm, klysma) helpen om de darm te ontlasten en ontlasting te produceren
- Als darmspoelingen niet voldoende werken, kan een operatie nodig zijn om een tijdelijke stoma (opening in het lichaam voor de passage van ontlasting) te maken

Idealiter

- Ouders worden door de artsen goed geïnformeerd over de vermoedelijke aandoening en de volgende stappen
- Ze worden geïnformeerd dat HSCR een zeldzame aandoening is die specialistische kennis en behandeling vereist
- Ze worden doorverwezen naar een patiëntenorganisatie voor meer informatie en advies
- Psychologische ondersteuning moet beschikbaar zijn, evenals informatie over mogelijke financiële en sociale ondersteuning

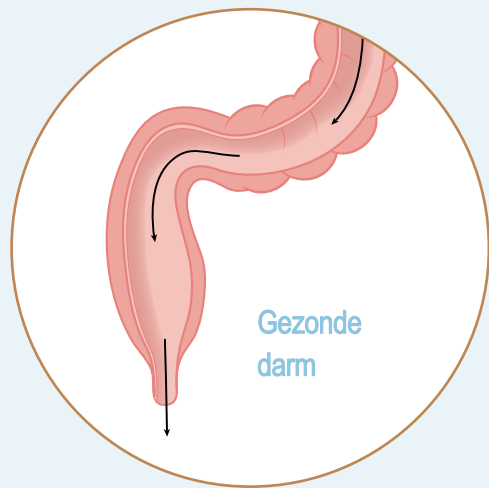
Animatie voor ouders en gezinnen: Wat is de Ziekte van Hirschsprung?
(in verschillende talen)



Patiëntenorganisaties betrokken bij ERNICA

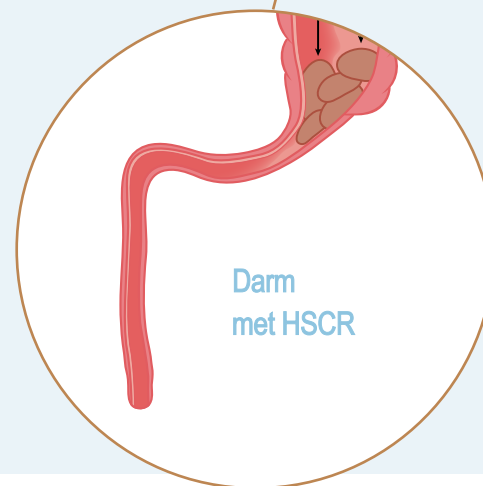
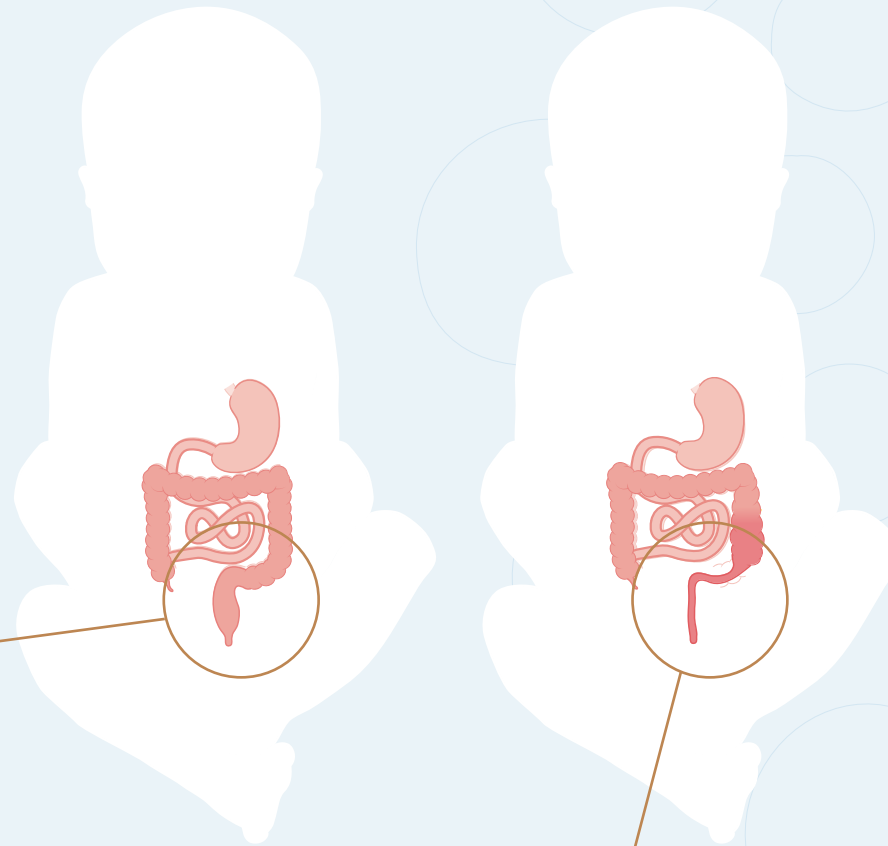


2 | PATIËNTENREIS Diagnose



Hoe een diagnose te stellen:

- Radiologisch onderzoek kan wijzen op HSCR
- Om de diagnose te bevestigen, is het nodig om rectale bipten (weefselmonsters uit de darm net boven de anus) te nemen
- Dit wordt uitgevoerd door een kinderchirurg
- Er zijn verschillende methoden om bipten te nemen
- De bipten worden geanalyseerd door een ervaren patholoog



Noodzakelijke actie

- Bevestiging van de HSCR-diagnose door bipten
- Ouders moeten leren hoe ze aan de specifieke behoeften van hun kind kunnen voldoen totdat de corrigerende operatie (van het aangetaste deel van de darm) wordt uitgevoerd
- Medicatie en/of klysma's, of zorg voor de tijdelijke stoma kan nodig zijn
- Borstvoeding wordt aanbevolen als dat mogelijk is

Idealiter

- Vroege diagnose van HSCR
 - De onder "Noodzakelijke actie" genoemde maatregelen verminderen het risico op obstipatie/enterocolitis (ontsteking van de darm) en stellen de baby in staat om voorspoedig te groeien
- Indien nodig moeten de volgende zaken beschikbaar zijn voor ouders:
- Ondersteuning van een gespecialiseerde verpleegkundige/stomatherapeut
 - Psychologische, financiële en sociale ondersteuning

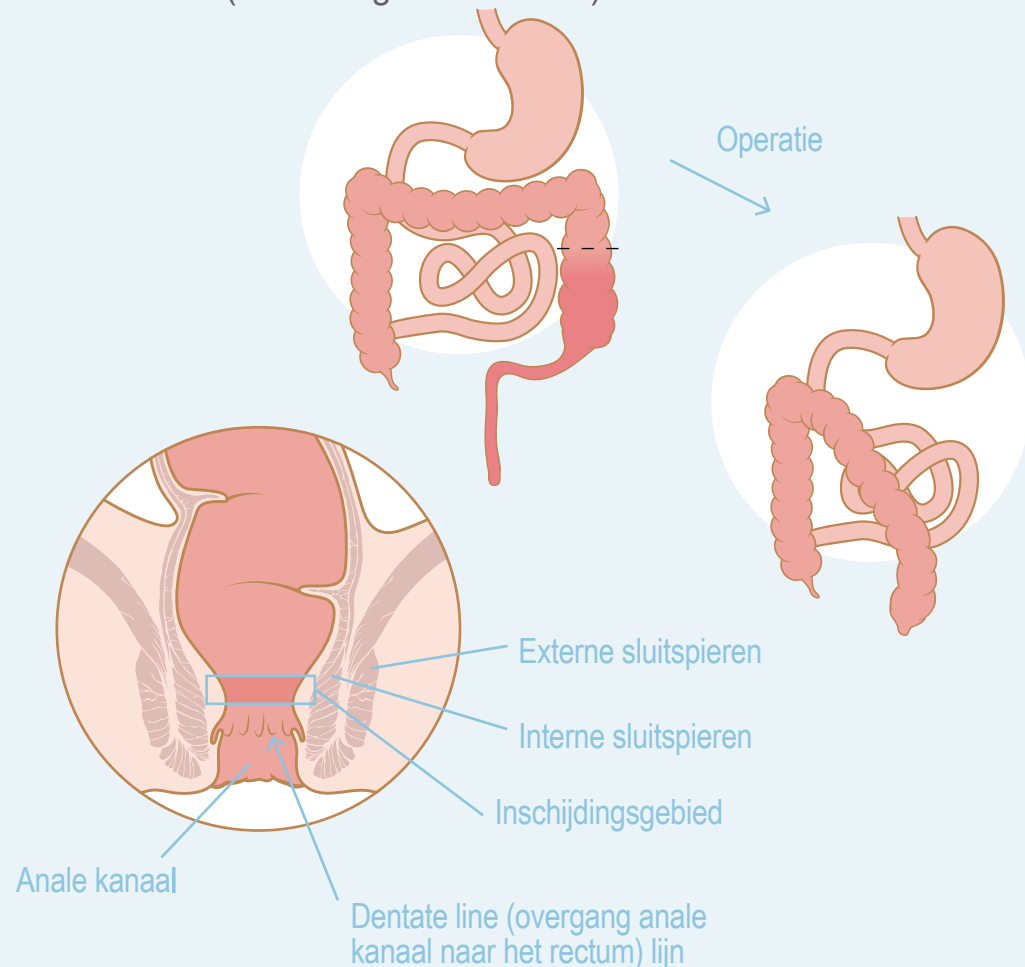
Animatie voor ouders en gezinnen: Hoe wordt de Ziekte van Hirschsprung gediagnosticeerd? (in verschillende talen)



3 | PATIËNTENREIS

Operatie

De chirurgische verwijdering van het aangetaste deel van de darm wordt meestal 2-3 maanden na de diagnose uitgevoerd, wanneer het kind stabiel is, goed groeit en er geen tekenen zijn van enterocolitis (ontsteking van de darm).



Noodzakelijke actie

- Correcte verwijdering (resectie) van het deel van de darm dat geen zenuwcellen heeft
- Behoud van het anale kanaal om de continentie (vermogen om ontlasting te controleren) te behouden

Ter voorbereiding op de operatie:

Een test genaamd een "contrastklysma" moet worden uitgevoerd. Tijdens deze test wordt een speciale vloeistof via de anus in de darm van de baby gebracht. Daarna wordt er een röntgenfoto gemaakt. De vloeistof is zichtbaar op de röntgenfoto en kan laten zien welk deel van de darm is aangetast.

Verdere bipten kunnen nodig zijn als:

- Het onduidelijk is hoe lang het deel is waar zenuwcellen ontbreken (lengte van aganglionose)
- Een lang segment zonder zenuwcellen wordt vermoed

Tijdens de operatie:

- Bipten (weefselmonsters) worden genomen om de aanwezigheid van zenuwcellen te bevestigen
- Als het kind een tijdelijke stoma heeft, kan deze tegelijkertijd worden verwijderd, of anders tijdens een aparte operatie

Idealiter

Ouders worden goed geïnformeerd over:

- Hoe de operatie wordt uitgevoerd en wat de mogelijke risico's zijn
- Problemen die na de operatie kunnen optreden en hoe deze kunnen worden beheerd
- Nacontrole in de kliniek en contactgegevens voor noodgevallen
- Na de operatie krijgen ouders een kopie van het operatie- en pathologierapport

Animatie voor ouders en gezinnen:
Chirurgische behandeling van de Ziekte van Hirschsprung
(in verschillende talen)



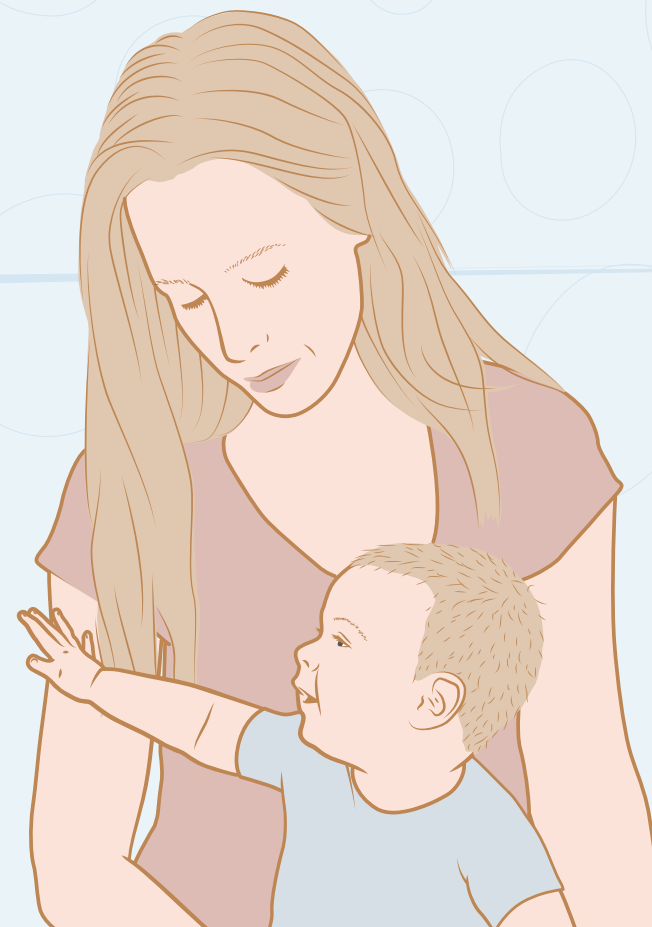
Nazorg

Sommige kinderen zijn symptomenvrij na de corrigerende operatie. Anderen blijven symptomen houden die moeten worden behandeld. Omdat HSCR een zeldzame en complexe aandoening is, moeten zowel korte- als langetermijn nazorg beschikbaar zijn voor alle patiënten.

Je staat er niet alleen voor!

Patiëntenorganisaties bieden ouders en patiënten nuttige informatie en ondersteuning. Veel mensen vinden het zinvol en bemoedigend om anderen te ontmoeten die vergelijkbare situaties hebben meegemaakt.

Patiëntenorganisaties
betrokken bij ERNICA:



4 | PATIËNTENREIS

Na de operatie en de eerste jaren

Hoewel het niet altijd het geval is, kunnen er na de operatie moeilijkheden optreden. Individuele oplossingen moeten gevonden worden.

Mogelijke korte- en/of lange termijn moeilijkheden:

- Moeilijkheden bij wondgenezing
- Diarree (frequente vloeibare ontlasting)
- Geïrriteerde, pijnlijke huid rond de anus
- Moeilijkheden om volledig continent te worden (schoon/ontlasting kunnen controleren)
- Voortdurende obstipatie en een opgeblazen buik, mogelijke oorzaken kunnen zijn:
 - Littekenvorming en vernauwing van het anale kanaal
 - Verstopping in de darm
 - Moeite met het legen van de darm
 - Strakke sluitspieren (in het anale kanaal)
- Enterocolitis (ontsteking van de darm)
- Problemen met eten en groeien

Medische controles

Voeding

Medicatie

Noodzakelijke actie

- Voldoende lediging van de dikke darm is essentieel
- Regelmatige medische controles zijn nodig om mogelijke problemen vroegtijdig te identificeren en te behandelen
- Gespecialiseerde verpleging helpt bij het omgaan met perineale huidproblemen (rond de anus) en het ontwikkelen van goede toiletgewoonten
- Verdere verbetering kan worden bereikt door:
 - Medicatie
 - Darmmanagement (darmspoelingen/ klysma's)
 - Voeding
 - Multidisciplinaire, psychologische en fysiotherapeutische behandeling
 - In zeldzame gevallen zijn verdere chirurgische ingrepen nodig

Animatie voor ouders en gezinnen:
Enterocolitis bij kinderen geassocieerd met de Ziekte van Hirschsprung
(in verschillende talen)



ERNICA-richtlijn voor de behandeling van Rectosigmoïde HSCR (2020)
(in het Engels)



Samenvatting voor klinici en een versie op maat voor patiënten en gezinnen
(in het Engels)



4 | PATIËNTENREIS

Na de operatie en de eerste jaren



Idealiter

- Vroege identificatie van mogelijke problemen
- Toezicht en regelmatige controles, bij voorkeur door de chirurg die het kind heeft geopereerd
- Ouders weten hoe ze enterocolitis (ontsteking van de darm) kunnen herkennen
- Ze weten wie ze moeten contacteren en hoe ze een noodsituatie moeten beheren
- Hoewel het kind er langer over kan doen om schoon te worden zonder luiers, lukt het voldoende om ontlasting te passeren en continent (schoon/ontlasting kunnen controleren) te zijn
- Psychologische, sociale en financiële ondersteuning moet beschikbaar zijn voor het gezin
- Na de operatie kan genetische counseling aan de familie worden aangeboden

Animatie voor ouders en gezinnen:
Enterocolitis bij kinderen geassocieerd met de Ziekte van Hirschsprung
(in verschillende talen)



5 | PATIËNTENREIS

Basisschoolleeftijd

De volgende vragen kunnen helpen om de situatie van uw kind beter te begrijpen en om te bepalen of verdere medische verbetering nodig is:

- Wat is de kwaliteit van leven van het kind?
- Kan het kind deelnemen aan typische dagelijkse activiteiten voor kinderen van zijn/haar leeftijd?
- Welke maatregelen kunnen de continëntie (het vermogen om de ontlasting te beheersen) verbeteren?
- Welke ondersteuning is op school nodig?



Noodzakelijke actie

- Regelmatige medische controles bij de chirurg om mogelijke problemen op te sporen.
- Afhankelijk van de behoeften van het kind, behandeling door een multidisciplinair team onder leiding van de chirurg (Zie stap 4: Na de operatie - Noodzakelijke actie).

Idealiter

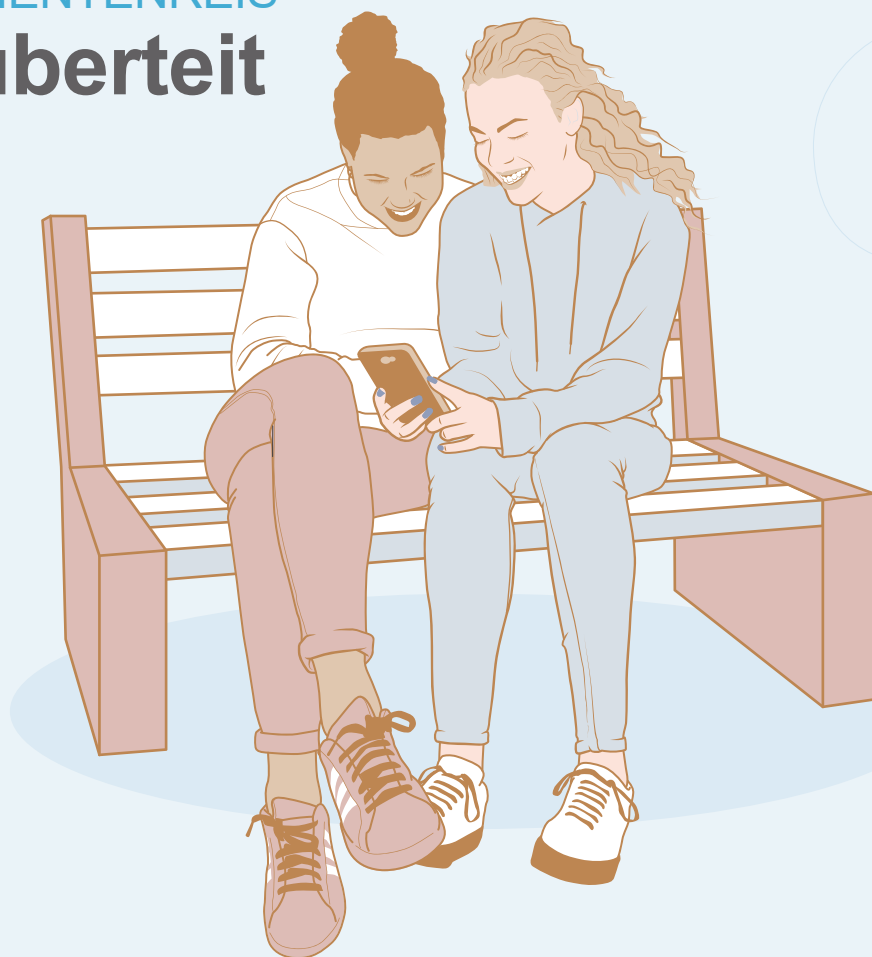
- Gestructureerde, regelmatige controles, mogelijk minder vaak dan in de eerdere fase.
- Het kind kan meedoen met de dagelijkse activiteiten van leeftijdsgenoten.
- Ouders weten welke mogelijkheden er zijn om hun kind op school te ondersteunen.

Kinderen hebben vaak baat bij het leren kennen van andere kinderen met de ziekte van Hirschsprung, bijvoorbeeld via een patiëntenorganisatie.

Patiëntenorganisaties die betrokken zijn bij ERNICA



6 | PATIËNTENREIS Puberteit



De volgende vragen kunnen helpen om de situatie van uw tiener beter te begrijpen en om te bepalen of verdere ondersteuning nodig is:

- Hoe kan de tiener zelfstandig worden en zelf zijn of haar lichaam beheren?
- Hoe kan de tiener omgaan met de aandoening in het sociale leven?
- Heeft de ziekte van Hirschsprung invloed op seksualiteit of relaties?

Noodzakelijke actie

- Regelmatige medische controles om mogelijke problemen op te sporen.
- Indien nodig, interdisciplinaire therapeutische ondersteuning, inclusief professionele seksuele voorlichting.

Belangrijke psychologische factoren zijn:

- Zelfvertrouwen
- Ontwikkeling van vaardigheden om restsymptomen te beheren
- Sociaal functioneren

Transitieproces naar volwassenheid en zorg voor volwassenen

- Veel kleine stappen richting onafhankelijkheid zijn nodig vanaf jonge leeftijd tot in de volwassenheid.
- Het medische transitieproces zou idealiter beginnen op z'n laatst rond de leeftijd van 13-14 jaar.
- Dit proces omvat ook het bespreken van seksualiteitskwesties.

Idealiter

- De tiener kan een onafhankelijk leven leiden met zo min mogelijk beperkingen en weet wat goed voor hem of haar is.
- Ze vinden hun eigen manier om met hun aandoening om te gaan in hun privé- en publieke leven en weten waar ze hulp kunnen krijgen indien nodig.
- Rol van de ouders: Ouders ondersteunen hun tiener in het vinden van hun eigen weg naar volwassenheid - dit omvat het loslaten van de tiener en hen toestaan hun eigen pad te vinden.

Video's over de overgang van kindzorg naar volwassenenzorg (in het Engels en Nederlands)



ERNICA seksuele ondersteuningswebsite voor patiënten, ouders en zorgverleners (in het Engels en Nederlands)



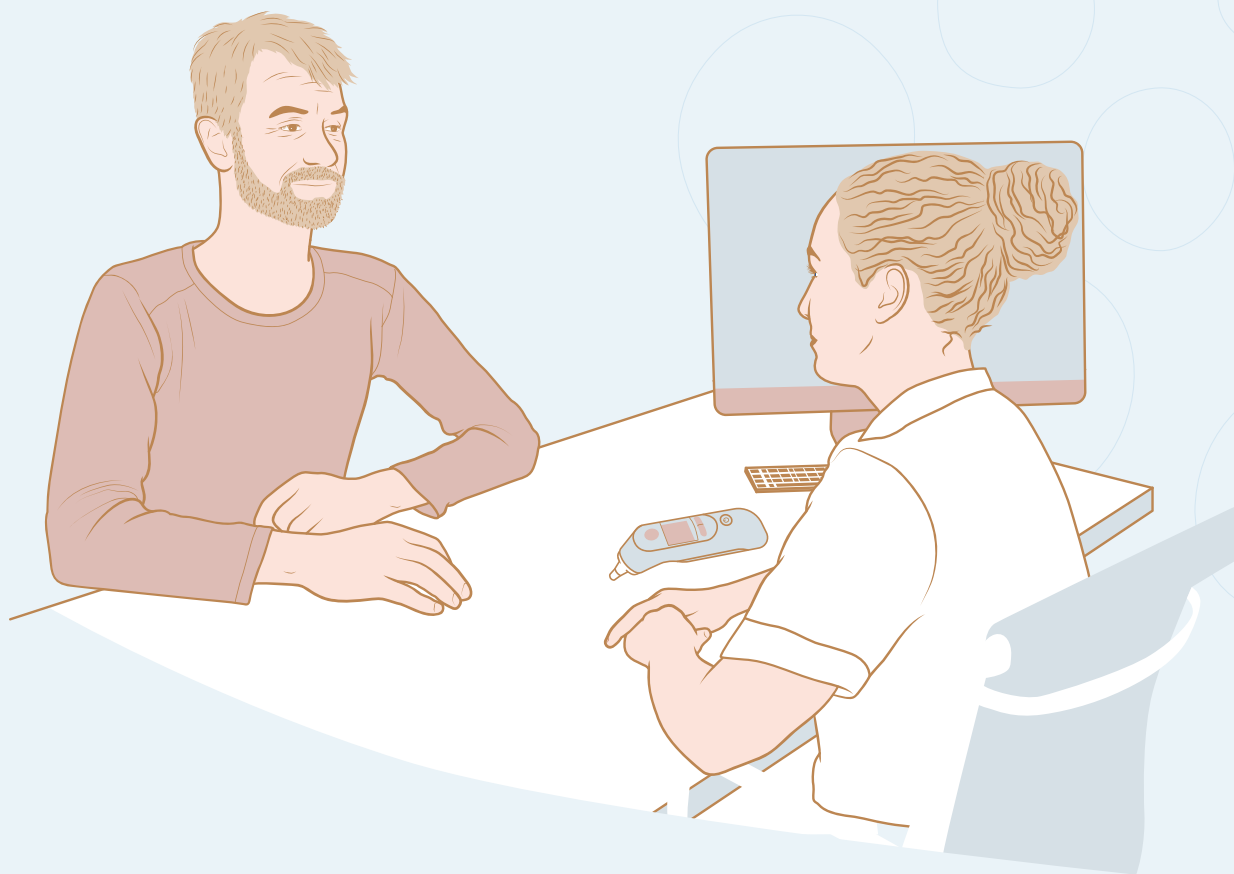
7 | PATIËNTENREIS

Volwassenheid

Volwassenen hebben een arts nodig voor hun behandeling die kennis en ervaring heeft met de ziekte van Hirschsprung (HSCR). Sommige vragen met betrekking tot de aandoening kunnen pas in latere levensfasen opkomen.

Veelgestelde vragen door HSCR-patiënten:

- Als er restsymptomen zijn: Hoe kan verbetering worden bereikt?
- Wat is te verwachten in de loop van het leven?
- Hoe groot is de kans dat de aandoening genetisch wordt doorgegeven (advies van een klinisch geneticus)?
- Zijn er speciale aandachtspunten bij een zwangerschap?



Noodzakelijke actie

- Indien nodig, medische controles door een arts die op de hoogte is van de chirurgische achtergrond van HSCR.
- Raadpleging van specialisten, indien dat nodig is.

Idealiter

- De volwassene weet welke specialisten benaderd kunnen worden als medisch advies of behandeling nodig is.
- De volwassene heeft een goede kwaliteit van leven met zo min mogelijk beperkingen door HSCR.

Video's over de overgang van kinderzorg naar volwassenenzorg (in het Engels en Nederlands)



ERNICA seksuele ondersteuningswebsite voor patiënten, ouders en zorgverleners (in het Engels en Nederlands)





Gefinancierd door de Europese Unie (EU4Health-programma). De meningen en standpunten die worden geuit, zijn echter uitsluitend die van de auteur(s) en weerspiegelen niet noodzakelijk die van de Europese Unie of het Health and Digital Executive Agency (HaDEA). Noch de Europese Unie, noch de subsidieverlenende instantie kan ervoor verantwoordelijk worden gehouden.

