Correcte interdisciplinaire communicatie: vitaal in de behandeling van **slokdarm-atresie** en andere pediatrische weesziekten

dr. Sylvia Depoorter, dr. Kate Sauer & dr. Tania Claeys
dienst Pediatrie
campus Sint-Jan

Onder meer omdat het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV zowel een maternele als neonatale intensieve zorgen afdeling huisvest, ziet het kinderartsenteam zich er geconfronteerd met een vrij hoog aantal casussen van weesziekten. De behandeling van slokdarmatresie illustreert hoe het team zich inzet om een efficiënte diagnose in de hand te werken, de behandeling te optimaliseren, complicaties te beperken en de patiënten een zo hoog mogelijke levenskwaliteit te verzekeren door de expertise en kennis van een brede waaier aan medische en paramedische disciplines te bundelen.

dr. Luc Cornette
dienst Neonatologie
campus Sint-Jan

In samenwerking met de diensten Kinderneurologie, Radiologie, Heelkunde, Orthopedie, Anesthesie & Intensieve Zorgen

Wat is een weesziekte?

Om aan de definitie van een zeldzame ziekte of weesziekte te beantwoorden, moet het om een aandoening gaan die bij minder dan 1 op de 2.000 personen voorkomt. Een weesziekte is vaak een complexe aandoening die meerdere organen treft. In meer dan de helft van de gevallen heeft ze een genetische oorzaak. Door de lage prevalentie van de ziekte duurt het soms lang om tot een diagnose te komen. De kinderarts heeft hierbij een belangrijke taak. Een vroege diagnose en correcte behandeling kunnen leiden tot minder complicaties en een betere levenskwaliteit.

Multidisciplinaire aanpak

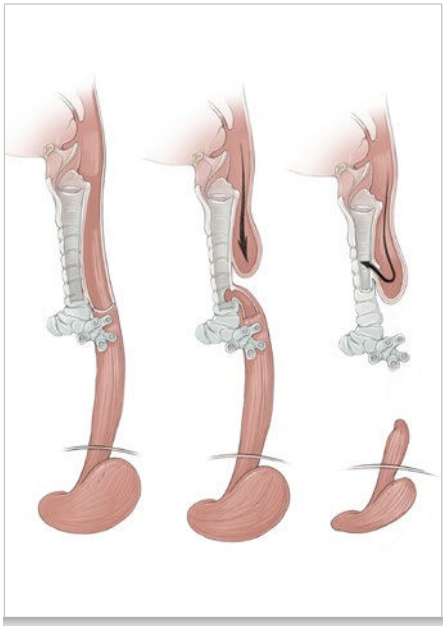
Door de aanwezigheid van een maternele en neonatale intensieve eenheid komen weesziekten frequenter voor in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV. Het doel is om zo snel mogelijk de juiste experten te consulteren en samen een behandelingsplan op te stellen. Gespecialiseerde labotesten en technische onderzoeken zijn noodzakelijk om de correcte diagnose te stellen. De volgende stap is een aanvullende multidisciplinaire opvolging plannen, aangepast aan de noden en mogelijkheden van het kind en de ouders.

Aanpak slokdarmatresie

De problematiek van een kind met een 'slokdarmatresie' geeft een representatief beeld van het belang van de multidisciplinaire en deskundige aanpak van zeldzame ziekten en hoe het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV dit realiseert.

Beschrijving

Een slokdarmatresie is een aangeboren afwijking die ontstaat tussen de vierde en de zesde week van de zwangerschap. Het gaat om een onderbreking van de slokdarm met een proximaal en distaal blind einde (zie figuur 1). De meerderheid van de patiënten heeft ook een tracheo-oesofagale fistel. Er zijn geen duidelijke oorzaken gekend, maar een slokdarmatresie kan geassocieerd voorkomen met andere congenitale afwijkingen. Een slokdarmatresie komt voor bij 1 op de 4.000 pasgeborenen (zie tabel). De laatste vier jaar viel deze diagnose voor 18 pasgeborenen in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV. Deze patiënten werden gerekruteerd uit het neonataal verwijsgebied West-Vlaanderen (goed voor ongeveer 11.500 bevallingen per jaar). Zij kregen ook de bijhorende opvolging binnen het ziekenhuis.

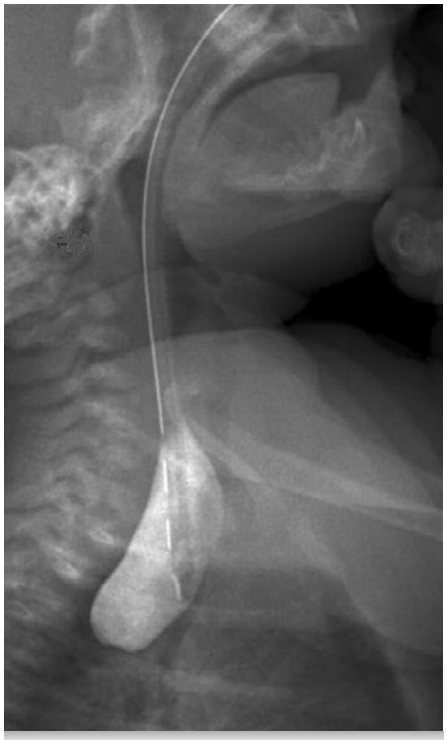


Figuur 1: Een slokdarmatresie is een aangeboren onderbreking van de slokdarm met een proximaal en distaal blind einde, meestal in aanwezigheid van een tracheo-oesofagale fistel.
Links: normaal, midden: slokdarmatresie met distale trachco-oesofagale fistel, rechts: slokdarmatresie met proximale tracheo-oesofagale fistel.

Meer info beschikbaar in de azlink-app

Diagnose
Een polyhydramnion kan een prenatale aanwijzing zijn voor een slokdarmatresie. Onmiddellijk postnataal gaat ze vaak gepaard met speekselvloed en het weigeren of uitbraken van de aangeboden flesvoeding. De diagnose wordt radiografisch gesteld via het plaatsen van een nasogastrische sonde, waarbij de sonde opkrult in het proximale blinde deel (zie figuur 2). Een doorverwijzing naar een gespecialiseerd centrum met een neonatale eenheid is hierbij essentieel.

Behandeling
Bij een korte vorm van slokdarmatresie maakt een ervaren kinderchirurg in de eerste levensdagen een heelkundige anastomose, in aanwezigheid van een deskundige kinderanesthesist. Tijdens de heelkundige ingreep spoort de chirurg tevens de tracheo-oesofagale fistel op en sluit deze. Bij een 'long-gap' atresie is een onmiddellijke anastomose tussen het proximale en distale deel van de slokdarm onmogelijk. Bij deze patiënten wordt in eerste instantie postnataal een cervicostomie en gastrostomie aangelegd, en vervolgens – rond de leeftijd van één jaar – een coloninterponaat geplaatst tussen het proximale en distale deel van de slokdarm.



Figuur 2: Deze zijdelingse RX-foto brengt de proximale atresie bij contrastinjectie in kaart, alsook dus het niet doorschuiven van de maagsonde.

Levenslange opvolging
De vroege en late postoperatieve fase verloopt niet vanzelfsprekend bij deze kinderen. De foetale aanleg van slokdarm en trachea is immers niet normaal gebeurd. Ook postoperatief blijven de kinderen hiervan de gevolgen ervaren, waardoor een levenslange medische en multidisciplinaire opvolging noodzakelijk is.

Gespecialiseerd zorgpad
Na het ontslag uit de afdeling Neonatale Intensieve Zorgen komen deze kinderen in een gespecialiseerd zorgpad terecht, waarbij een team van artsen (zowel kinderartsen als artsen van andere disciplines en de huisarts) en paramedici instaat voor de verdere begeleiding van kind en ouders.

Initiële zorgen: in eerste instantie dienen de kinderchirurg en de kindergastro-enteroloog het kind intensief op te volgen.

Voeding: bij kinderen met een slokdarmatresie komen voedingsproblemen frequent voor. Een stenose ter hoogte van de anastomose of ook motiliteitsstoornissen kunnen dysfagie veroorzaken. In de eerste twee levensjaren zien we bij 50% van de kinderen één of recidiverende stenoses. Om deze te verhelpen is een ballondilatatie vereist. Dit gebeurt in het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV door de interventionele radioloog, met behulp van fluoroscopie. Motiliteitsproblemen ontstaan door de onderbreking in de slokdarm (ter hoogte van de anastomose) en de verstoorde motoriek van het proximale en distale deel. Voedingsadvies op maat van het kind door een ervaren pediatrisch diëtist is van groot belang. Bij een aanzienlijke voedselimpactie kan een dringende gastroscopie onder narcose nodig zijn.

Voedingsproblemen kunnen ook ontstaan door gastro-oesofagale refluxziekte (GORZ). GORZ komt voor bij alle kinderen met een slokdarmatresie. Postoperatief wordt onmiddellijk gestart met antacida. De aan- of afwezigheid van GORZ in de latere levensjaren vergt klinische opvolging in combinatie met een 24-uurs pH-metrie en/of gastroscopie. Helaas zijn deze kinderen ook kwetsbaarder voor de ontwikkeling van een Barrett-metaplasie op adolescenten- of jongvolwassen leeftijd. Sinds kort wordt hiervoor een systematische screening geadviseerd.

Ademhaling: door de abnormale aanleg van slokdarm en trachea ontstaat laryngo-tracheo-bronchomalacie. Respiratoire infecties in de eerste levensjaren verlopen dan ook ernstiger dan bij leeftijdsgenoten, wat tot een frequentere hospitalisatie van deze kinderen leidt. Dit maakt de opvang in een kinderdagverblijf niet evident. Follow-up door een kinderpneumoloog en tijdig starten met intensieve ademhalingskinesitherapie, inhalatie- en antibioticumtherapie zijn noodzakelijk om chronisch longlijden te vermijden. Vanwege de malacie dient elke procedure onder narcose, zoals een gastroscopie of een ballondilatatie, onder begeleiding van een ervaren kinderanesthesist te gebeuren.

Psychologisch welzijn: de levenskwaliteit bij deze kinderen, adolescenten, maar ook jongvolwassenen is vaak gedaald ten opzichte van leeftijdsgenoten. Daarom zijn de kinderpsycholoog en de sociaal assistent reeds vanaf de geboorte nauw betrokken bij het zorgpad.

Andere zeldzame aandoeningen

Net als bij slokdarmatresie zorgt een goede communicatie tussen de betrokken artsen en paramedici ook bij andere weesziekten voor de

Prevalentie *(/100.000 pasgeborenen)*	
Schisis	*53,6*
Congenitale hydrocefalie	*46,5*
Congenitale CMV	*40,0*
22q11 deletie	*37,5*
Slokdarmatresie	*24,3*
Geïsoleerde anorectale malformatie	*20,0*
Hirschsprung	*10,9*
Univentriculair hart	*7,5*
Mucoviscidose	*7,4*
Primaire cilliaire dyskinesie	*5,0*
Congenitaal hyperinsulinisme	*2,0*
Severe combined immunodeficiency	*1,7*
Congenitale bijnierschors hyperplasie	*0,8*
Neonatale diabetes	*0,4*

Prevalentie van de meest voorkomende weesziekten.

bundeling van de kennis omtrent de aandoening en bijgevolg voor een optimalisatie van de aanpak en de behandeling van de ziekte. Het blijft belangrijk dat één persoon als coördinator optreedt binnen het multidisciplinaire zorgplan. Doorgaans valt die rol de pediater die zich specialiseerde in het betrokken orgaan te beurt.

Gespecialiseerd team

- De kindercardioloog volgt kinderen op met ernstige congenitale hartafwijkingen, zoals een univentriculair hart.
- Op de dienst kinderpneumologie worden aandoeningen zoals mucoviscidose, primaire ciliaire dyskinesie en immuundeficiënties vroegtijdig opgespoord en behandeld.
- De aanpak van anorectale malformaties en Morbus Hirschsprung behoren tot de taak van de pediatrische gastro-enteroloog.
- Een aantal zeldzame ziekten in de kinderendocrinologie presenteren zich in de neonatale periode, zoals neonatale diabetes, congenitale bijnierschorshyperplasie en neonataal hyperinsulinisme.
- De kinderartsen van het Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen (COS) binnen het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV bewaken de neurologische ontwikkeling van de allerkleinste premature pasgeborenen. De kinderneuroloog neemt de medische zorg op zich van kinderen met complexe ontwikkelingsstoornissen, al dan niet gepaard gaand met epilepsie.
- Naast de aanwezigheid van gespecialiseerde kinderartsen zijn ook andere artsenteams onontbeerlijk om deze patiënten te behandelen: de kinderanesthesist, -chirurg en -orthopedist en de ervaren radioloog spelen hierin allemaal een cruciale rol.
- Het paramedische team met een pediatrisch verpleegkundige, diëtist, kinesist, psycholoog en sociaal assistent valt evenmin weg te denken.
- Daarnaast is de tussentijdse opvolging door de huisarts onontbeerlijk om snel in te spelen op kleine problemen of acute infecties.

Overlegmomenten

Op campus Sint-Jan zijn er op maandagvoormiddag vaste multidisciplinaire overlegmomenten tussen alle pediaters, neonatologen en microbiologen. Deze gaan door in de vergaderzaal op de dienst Pediatrie. In de namiddag houden de kindergastroloog, abdominale chirurg en neonatologen in de NICU-afdeling overleg aan het bed van de patiënten. Op dinsdagochtend zitten de pediaters samen met de sociale dienst en de psychologen in het dokterslokaal aan de pediatrische hospitalisatie. Andere vaste overlegmomenten zijn er niet, vanwege het zeldzame karakter van de ziekten. Dankzij de vlotte bereikbaarheid van collega-artsen en paramedici en het vlotte doorverwijzingsbeleid, vormt het voor de coördinerende arts weliswaar geen probleem om in functie van de problematiek van de patiënt de nodige bijkomende overlegmomenten in te lassen.

Externe samenwerking

Tot slot hecht het AZ Sint-Jan Brugge-Oostende AV veel belang aan de consulentschappen van zijn stafleden in universitaire centra en hun actieve deelname aan internationale congressen. De optimalisatie en bundeling van deze kennis en ervaring, in combinatie met een verzorgde communicatie met de huisarts en de omgeving van de patiënt, zijn essentiële ingrediënten om te fungeren als expertcentrum voor pediatrische weesziekten.

Teamleden

Kinderziekten
· dr. Patrick Degomme (algemene kindergeneeskunde)
· dr. Kate Sauer (pneumologie & allergologie)
· dr. Anne D'Hooghe (algemene kindergeneeskunde, ontwikkelingsonderzoek & cerebral palsy)
· dr. Sylvia Depoorter (endocrinologie)
· dr. Tania Claeys (gastro-enterologie)
· dr. Ann Verschelde (cardiologie)
· dr. Greet Pauwels (nefrologie)
· dr. Wim Decaluwe (cardiologie)

Neonatologie
· dr. Luc Cornette
· dr. Alexandra Casaer
· dr. Wim Decaluwe
· dr. James D'haese
· dr. Marit Sijmons

Kinderneurologie
· dr. Marc D'Hooghe

Heelkunde
· dr. Sebastiaan Van Cauwenberge (kinderheelkunde)
· dr. Jan Lesaffer (kinderheelkunde)
· dr. Nikolaas Vantomme (neurochirurgie)
· dr. Catherine Dick (mond-, kaak- en aangezichtschirurgie)
· dr. Gwen Swennen (mond-, kaak- en aangezichtschirurgie)
· dr. Rudolf Reyniers (oogheelkunde)
· dr. Peter Van Oyen (urologie)

Orthopedie
· dr. Frank Plasschaert

Anesthesie & Intensieve Zorgen
· dr. Marc Bourgeois
· dr. Carine Vandycke
· dr. Nicolas Müller
· dr. Thomas Verhaeghen
· dr. Birgit Loveniers
· dr. Steven Cnudde

Radiologie
· dr. Johan Ghekiere

Paramedisch team
Dieet
· Sofie Van Thienen
· Marieke Aernoudt

Kinesitherapie
· Liesbeth De Wel
· Barbara Wybouw

Psychologie
· Eva Van Kerkhove
· Tineke Delvaux

Sociale dienst
· Maaike Lambert
· Isabel Van Eenooghe

Verpleegkundig team
onder leiding van Tony Waterschoot, Birgit Vercruysse & Anne Vandewalle