



Kwaliteitsstandaard Anorectale Malformatie

Juli 2020



Werkgroep

Nederlandse Vereniging voor Kinderchirurgie

- Prof. dr. I. de Blaauw, Kinderchirurg, Radboudumc Amalia Kinderziekenhuis
- Drs. H.J.J. van der Steeg, Kinderchirurg, Radboudumc Amalia Kinderziekenhuis
- Dr. C.E.J. Sloots, Kinderchirurg, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor kindergeneeskunde, sectie EAA

- Dr. H. IJsselstijn, Kinderarts, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam

Op persoonlijke titel

- Dr. D. van den Hondel, AIOS chirurgie, Rijnstate ziekenhuis, Arnhem

Vereniging Anusatriesie

- Mw. L. Jonker, Voorzitter
- Mw. S. Vennink, waarnemend voorzitter

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties

- Drs. R. van Tuyl, jeugdarts KNMG, Beleidsmedewerker

Adviesgroep

Nederlandse vereniging voor Kinderchirurgie

- Dr. A.F.W. van der Steeg, Kinderchirurg, Emma Kinderziekenhuis, AMC / VUMC Amsterdam
- Dr. P.M.A. Broens, Kinderchirurg, Beatrix Kinderziekenhuis, UMC Groningen

Nederlandse Vereniging van Maag-Darm-Leverartsen

- Dr. R.J.F. Felt, MDL arts, AMC / VUMC Amsterdam

Nederlands Vereniging voor Seksuologie

- Drs. J.M. Bolt, Arts- seksuoloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Diëtetiek

- A. van den Berg, Diëtist, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde

- Dr. H. IJsselstijn, Kinderarts, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Drs. E.H.A.J. Coolen, Kinderarts, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen

Koninklijk Nederlandse Genootschap voor Fysiotherapie

- M.L. Essink, Bekken fysiotherapeut, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- B. Hetteema-Beets, Bekken fysiotherapeut, via NVBBF

Nederlandse Vereniging voor Urologie

- Drs. K.P. Wolffenbuttel, Kinderuroloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Drs. J. van den Hoek, Kinderuroloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Dr. J.P.F.A. Heesakkers, Uroloog, Radboudumc Nijmegen
- Prof. dr. W.F.J. Feitz, Kinderuroloog, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen

Verpleegkundigen & Verzorgenden Nederland, afdeling Kinderverpleegkunde

- I. van Linschoten, verpleegkundig specialist, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- K. Davies-Wijers, verpleegkundig specialist, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam

Op persoonlijke titel

- Prof. Dr. W.G. van Gemert, kinderchirurg, Academisch Ziekenhuis, Maastricht
- Drs. C. Sleeboom, kinderchirurg AUMC Amsterdam
- Dr J.R. de Jong, kinderchirurg AUMC Amsterdam
- Dr. M.J. Witvliet, kinderchirurg, Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht
- Dr. R.A.J. Nievelstein, (kinder)radioloog, UMC Utrecht
- Dr. P. Honig-Mazer, psycholoog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Drs. C.L.M. Marcelis, Klinisch geneticus, Radboudumc Nijmegen
- Drs. L.M. Staals, Anesthesioloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- M. van de Vorle, verpleegkundig specialist, kinderchirurgie, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- H. Cobussen-Boekhorst, verpleegkundig specialist continentiezorg, Afdeling urologie, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- M.E. Voskeuil, Verpleegkundig Specialist MSc Kinderchirurgie, Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam UMC
- P. Rabsztyń, Verpleegkundige-seksuoloog, afdeling urologie, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- Dr. M. Vergeer, Arts-seksuoloog, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- Dr. K.B. Kluivers, Gynaecoloog, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- Dr. M.J. ten Kate –Booij, Gynaecoloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Dr. A.G.M.G.J. Mulders, gynaecoloog-perinatoloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Dr. B. Geerdes, Senior medisch adviseur Zorgverzekeraars Nederland, Achmea
- A. van Ulsen, Kinderbekkenfysiotherapeute, via Beatrix Kinderziekenhuis, UMC Groningen
- Dr. E.W. Hoving, Neurochirurg, Beatrix Kinderziekenhuis, UMC Groningen
- Drs. R. Dijkers, Radioloog, Beatrix Kinderziekenhuis, UMC Groningen
- A. Wagenaar, klinisch kinderpsycholoog, Beatrix Kinderziekenhuis, UMC Groningen

Vereniging Anusatesie

- Meeleesgroep vanuit de VA

Inhoudsopgave

Inhoudsopgave.....	2
1. Voorwoord en samenvatting.....	7
1.1 Voorwoord	7
1.2 Samenvatting	8
1.3 Doel en doelgroep kwaliteitsstandaard	11
2. Inleiding.....	11
2.1 Anorectale malformatie (ARM).....	11
2.2 Etiologie en erfelijkheid ARM:.....	13
2.3 Verschillende vormen van ARM.....	15
2.4 Klinische kenmerken bij ARM.....	19
2.5 Klachten bij ARM na operatieve ingrepen en gedurende het leven	20
3. Module diagnostiek bij een kind met ARM	25
Uitgangsvraag 1.....	25
Deelvraag 1a	25
Welke diagnostiek heb je nodig om de diagnose ARM te stellen en om te bepalen om welk type ARM het gaat, en welke diagnostiek heb je nodig om aanvullende co-morbiditeit vast te stellen?	25
Deelvraag 1b en 1c.....	35
Welke diagnostische onderzoeken worden tijdens en na de verschillende operaties verricht en welke diagnostiek is van belang tijdens de follow-up?	35
Wanneer en welk urologisch onderzoek moet worden verricht?	35
Deelvraag 1d	36
Wanneer en welk gynaecologisch onderzoek moet worden verricht?	36
Deelvraag 1e	39
Wat is de indicatie voor aanvullend neurologisch onderzoek bij kinderen met ARM?	39
4. Module behandeling van een kind met ARM.....	44
Uitgangsvraag 2.....	44
Deelvraag 2a	44
Welke behandelingen zijn geschikt voor patiënten met ARM? Welke hersteloperaties worden uitgevoerd, en welke behandelingen zijn daarna nog nodig?	44
Deelvraag 2b	53
Welke instructies worden aan ouders gegeven voor het handelen na de (herstel)operaties? Welke zorgverlener geeft de instructie en wanneer wordt deze instructie gegeven?	53
Deelvragen 2c en 2d.....	56
Wat is het beleid bij de behandeling van continentieproblemen voor urine en voor ontlasting en eventuele complicaties hierbij?	56
Welk individueel aanpasbaar protocol kan gevolgd worden voor zindelijkheidstraining? En op welke leeftijd wordt dit aangeboden?	56

Deelvraag 2e	63
Waaruit bestaat de behandeling van frequente blaasontstekingen bij kinderen met een ARM?	63
Deelvraag 2f	66
Wat is een goede preventie en behandeling voor perianale dermatitis/ luierdermatitis?	66
Deelvraag 2g.....	68
Wat is een goed (medicatie)beleid ten aanzien van obstipatie?	68
Deelvraag 2h	72
Welke hulpmiddelen zijn er (incontinentiematerialen, spoelmiddelen)? Hoe krijgen de patiënten die vergoed? Welke hulpverlener kan hierin adviseren en helpen met aanvragen?	72
Deelvraag 2i	74
Hoe wordt /worden (ouders van) de patiënt met ARM ondersteund in het zelfmanagement?.....	74
5. Module follow-up bij een kind met ARM	76
Uitgangsvraag 3.....	76
Deelvraag 3a	76
Wat is de (minimale) frequentie van controle-afspraken?	76
Deelvraag 3b en 3c.....	79
Welke aandachtspunten / vragen moeten aan bod komen tijdens een controle-afspraak in de verschillende leeftijden? En bij wie zijn de controle-afspraken?.....	79
Welke handelingen / onderzoeken moeten verricht worden tijdens een controle-afspraak in de verschillende leeftijden?	79
6. Module organisatie van zorg.....	88
Regievoering, hoofd-behandelaar en coördinatie van zorg.....	88
Uitgangsvraag 4.....	88
Deelvragen 4a en 4b	88
Welke zorgverleners zijn betrokken bij de follow-up van mensen met een anorectale malformatie (ARM) in een (kinderchirurgisch) zorgcentrum?.....	88
Welke disciplines moeten op indicatie kunnen worden geconsulteerd?	88
Deelvraag 4c.....	89
Wat is de rol van het expertisecentrum, het gespecialiseerd chirurgisch behandelcentrum en het behandelteam bij ARM?	89
Deelvraag 4d	93
Wie is de regievoerend arts en wat zijn de taken van de regievoerend arts?	93
Deelvragen 4e en 4f	95
Welke maatregelen worden getroffen zodat er begeleiding/ondersteuning op het sociaal-maatschappelijk vlak is (zoals mogelijke problemen bij school, werk, verzekering, uitkering aanvragen)?	95
Welke maatregelen worden getroffen zodat er psychologische / psychiatrische / seksuele behandeling / begeleiding is, zodat er aandacht is voor het emotionele aspect wat bij patiënten met ARM komt kijken?	95
7. Module communicatie en informatie-uitwisseling met ouders.....	97

Uitgangsvraag 5.....	97
Deelvraag 5a	97
Welke zorgverlener informeert (de ouders van) de patiënt met anorectale malformatie wanneer (op welk moment) en op welke manier, zodat de (ouders van de) patiënt goed geïnformeerd is/zijn?	97
8. Module samenwerking, verwijzing en communicatie tussen zorgverleners	100
Uitgangsvraag 6.....	100
Welke maatregelen worden getroffen bij shared care voor de patiënt (naasten) om tot een goede informatie uitwisseling te komen tussen de betrokken zorgverleners?.....	100
Welke maatregelen worden getroffen zodat de zorgverlener de patiënt met ARM op het juiste moment verwijst naar de juiste zorgverlener?.....	100
Deelvragen 6a, 6b en 6c.....	100
Welke maatregelen worden getroffen om tot een goede informatie uitwisseling te komen tussen zorgverleners binnen dezelfde instelling en met de betrokken zorgverleners buiten de instelling?.....	100
Welke maatregelen worden getroffen bij shared care voor de patiënt (naasten) om tot een goede informatie uitwisseling te komen tussen de betrokken zorgverleners?.....	100
Welke maatregelen worden getroffen zodat de zorgverlener de patiënt met ARM op het juiste moment verwijst naar de juiste zorgverlener?.....	100
9. Module Transitiezorg	102
Uitgangsvraag 7.....	102
Deelvraag 7a en 7b:	102
Welke zorgverlener is verantwoordelijk voor een goede transitie naar de volwassenenzorg?	102
Op welk moment wordt de chirurg/ MDL-arts(zo nodig)/uroloog/gynaecoloog voor volwassenen in het transitieproces betrokken?	102
Literatuur.....	106
Bijlage 1. Begrippenlijst	115
Bijlage 2. Verantwoording.....	117
Bijlage 3. Knelpunten / knelpuntenanalyse	126
Bijlage 4. Vragenlijst ter inventarisatie van mogelijke ontwikkelingsproblemen	134
Bijlage 5. Screeningslijst STRONGkids	136
Bijlage 6. Rome III-criteria	137
Bijlage 7. Bristol Stool Scale	138
Bijlage 8. Individueel zorgplan ARM.....	139
Bijlage 9. Instructie en informatie voor ouders/ verzorgers bij het dilateren:	146
Colofon	148

1. Voorwoord en samenvatting

1.1 Voorwoord

Deze kwaliteitsstandaard (richtlijn) is opgesteld ter ondersteuning van de diagnostiek, behandeling, begeleiding en organisatie van de zorg bij anorectale malformaties.

Een anorectale malformatie (ARM) is een zeldzame aandoening. De incidentie is 4 - 4,3 per 10.000 levendgeborenen per jaar¹¹³. Per jaar worden er 50 tot 60 kinderen in Nederland geboren met deze aandoening. Er is grote behoefte aan meer bekendheid en kennis bij alle zorgverleners betrokken bij de zorg voor patiënten met een ARM teneinde de soms voorkomende diagnostische vertraging te verminderen, de diagnostiek en behandeling te verbeteren, complicaties en comorbiditeit op de korte en lange termijn zoveel mogelijk te voorkomen en de kwaliteit van leven voor patiënten te verbeteren.

De zorg voor patiënten met ARM is complex waarbij multidisciplinaire zorg op maat door zorgverleners met expertise essentieel is.

In de ideale situatie is er een goed op elkaar ingespeeld (regionaal) netwerk waarin kinderchirurgen in de kinderchirurgische centra nauw samenwerken en contacten onderhouden met een multidisciplinair team van specialisten (klinisch genetici, algemeen kinderartsen, kinderartsen voor Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (EAA), neonatologen, kindercardiologen, kinderneurologen, kinderurologen, seksuologen, paramedici (verpleegkundig specialisten, psychologen, wond-incontinentie-stoma consulenten, (bekkenbodem-)(kinder)fysiotherapeuten), en andere (para)medici. Dit multidisciplinaire team werkt op zijn beurt weer nauw samen met alle relevante specialisten/zorgverleners betrokken bij diagnostiek, behandeling en begeleiding van patiënten met ARM. De landelijke expertisecentra en kinderchirurgische centra zijn de kern van de zorg en zij onderhouden contact met de behandelcentra.

Een kinderchirurgisch centrum waar de zorg voor patiënten met ARM plaats vindt, heeft ook een adequate transitie gewaarborgd naar een (universitair) centrum voor volwassenen.

Voor vruchtbare samenwerking tussen 2^e en 3^e lijn en gezien de toegenomen complexiteit is het essentieel dat kinderchirurgen in de kinderchirurgische centra de diagnostiek concentreren in handen van een beperkt aantal kinderchirurgen die de contacten met het multidisciplinair team onderhouden en regelmatig participeren in activiteiten binnen het samenwerkingsverband (patiëntbesprekingen, literatuur- en researchbesprekingen).

Deze kinderchirurgen ontwikkelen, ook in hun nascholingsactiviteiten, een duidelijk profiel met aandachtsgebied aangeboren colorectale aandoeningen, waaronder ARM.

Dit regionale multidisciplinaire netwerk is in de ideale situatie laagdrempelig bereikbaar voor consultatie door verwijzers (huisartsen, medisch specialisten etc.). Optimale samenwerking met de verwijzers is niet alleen van belang voor tijdige verwijzing, maar kan aanvullend zijn tijdens de diagnostische fase en rond de begeleiding.

Zorgvuldigheid in het afnemen van de anamnese en met name een zorgvuldig lichamelijk onderzoek (inclusief dysmorfologisch onderzoek), het aanvullend beeldvormend onderzoek en het op indicatie consulteren van de algemeen kinderarts, kinderarts EAA, klinisch geneticus, kindercardioloog,

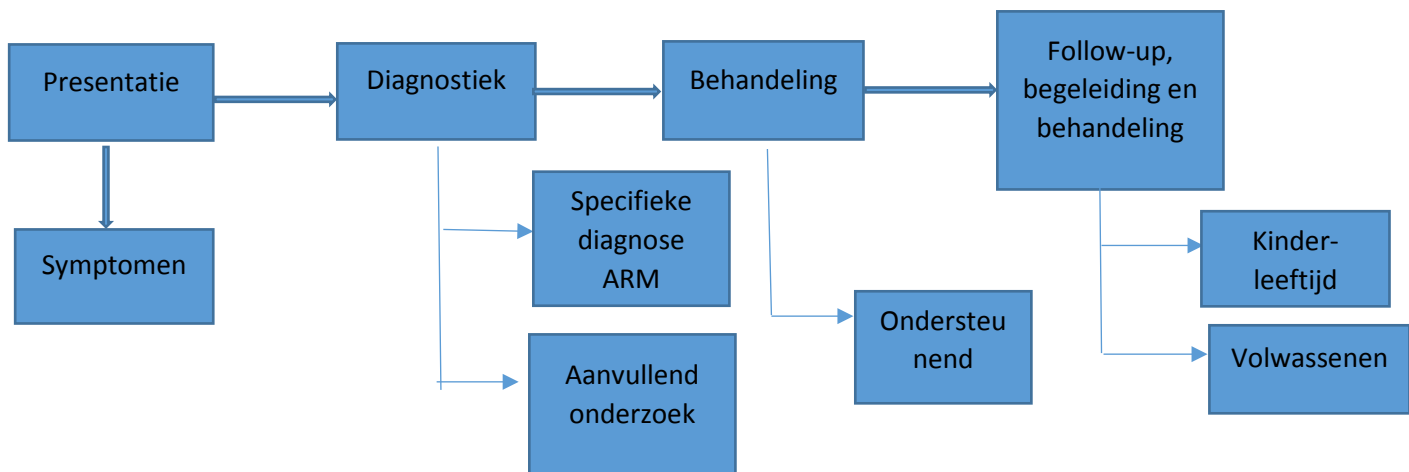
kinderneuroloog, kinderuroloog, kinderorthopeed en andere zorgverleners zijn belangrijke voorwaarden voor het formuleren van een doelmatig diagnostisch plan bij kinderen met ARM. Hierbij wordt goed gekeken naar en gescreend op eventuele bijkomende aandoeningen die regelmatig samen met de aandoening ARM worden gezien.

Follow-up en periodieke herevaluatie met langere intervallen kan van groot belang zijn om tijdig eventueel geleidelijk manifesterende symptomen te signaleren.

Iedere patiënt met een ARM moet kunnen rekenen op zorg van hoge kwaliteit. Derhalve heeft de patiëntenvereniging Vereniging Anusatresie het initiatief genomen om een kwaliteitsstandaard (richtlijn) te ontwikkelen voor ARM in samenwerking met de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP).

Naast een beschrijving van ARM presenteert de kwaliteitsstandaard een uitwerking van een aantal uitgangsvragen als antwoord op een aantal knelpunten die zijn verzameld bij patiënten en zorgverleners in het zorgpad van de aandoening ARM.

Zorgpad ARM



Leeswijzer

Voor de leesbaarheid van deze kwaliteitsstandaard is het document in enkelvoudige vorm geschreven.

Dit betekent dat:

- overall waar staat “ouders”, hiermee “ouders of verzorgers” wordt bedoeld
- waar de mannelijke vorm wordt gebruikt, wordt ook de vrouwelijke vorm bedoeld
- waar “patiënt” wordt genoemd, wordt ook “patiënte” bedoeld
- “anorectale malformatie” wordt afgekort met “ARM”

1.2 Samenvatting

In de kwaliteitsstandaard (richtlijn) anorectale malformatie (ARM) worden de knelpunten, die zijn voortgekomen uit de knelpuntenanalyse onder zorgvragers en zorgverleners in verschillende modules uitgewerkt.

Een module bestaat uit een uitgangsvraag met eventuele deelvragen (submodules), met bij iedere vraag een aantal aanbevelingen die vervolgens onderbouwd zijn met het beste beschikbare wetenschappelijke bewijs of expert opinion.

Deze kwaliteitsstandaard beschrijft op basis van een aantal uitgangsvragen met deelvragen hoe zorgverleners, patiënten en hun naaste(n) de optimaal goede zorg zien voor patiënten met ARM. Deze kwaliteitsstandaard beschrijft niet alleen inhoud van de zorg, maar ook de multidisciplinaire organisatie van de ketenzorg.

Ketenzorg wordt gedefinieerd als een vorm van zorg die, toegesneden op de behoefte van de patiënt, wordt verleend op basis van afspraken over samenwerking, afstemming en regie tussen alle zorgverleners, gedurende het gehele traject van preventie, diagnose, behandeling en (na)zorg.

Een anorectale malformatie (ARM) is een aangeboren afwijking waarbij de anus geheel ontbreekt of het anale kanaal/rectum niet goed is aangelegd. Het anale kanaal/rectum kan te klein zijn, afgesloten zijn, geheel ontbreken of zich niet op de juiste plaats bevinden. Een gevolg hiervan is dat het kind vlak na de geboorte de ontlasting niet kwijt kan of dat de ontlasting via een andere opening naar buiten komt, bijvoorbeeld via de urethra of de vagina.

Bij een verdenking op een anorectale malformatie worden een aantal onderzoeken verricht om een juiste diagnose te kunnen stellen. Zestig procent van de kinderen met een anorectale malformatie heeft behalve de anorectale malformatie ook andere afwijkingen, bijvoorbeeld aan slokdarm, hart, botten, nier- en urinewegen en (centraal) zenuwstelsel. Daarom volgt altijd verder onderzoek naar deze andere organen.

De module **Diagnostiek bij een kind met ARM** beschrijft welke diagnostische onderzoeken moeten plaatsvinden in:

- het acute stadium
- in de diagnostische fase na initiële opvang en voor de definitieve correctie
- na de definitieve correctie

De behandeling van de anorectale malformatie kan bestaan uit het direct aanleggen van een nieuwe anus. Dit kan meestal wanneer er sprake is van fistels en openingen naar de huid. Als de fistel met minimaal staafje (hegars) 5 kan worden gekalibreerd (soepel houden) en de ontlasting spontaan komt, kan de operatie worden uitgesteld tot 6-12 weken.

Als er geen opening te zien is, vindt de behandeling plaats in verschillende fasen; in de eerste fase wordt een colostoma aangelegd, in de tweede fase wordt een nieuwe anus gemaakt, waarna tijdens de derde fase de nieuwe anus wordt gekalibreerd om deze soepel en wijd te houden. In de vierde fase kan, als de anus goed genezen is en het oprekken voldoende resultaat heeft gehad, het stoma worden opgeheven.

De module [Behandeling bij kinderen met ARM](#) beschrijft welke behandelmogelijkheden er zijn en wanneer en bij welk type ARM deze kunnen worden toegepast.

Ook als de operaties geslaagd zijn, is er geen garantie dat de functie van het rectum en de anus volledig normaal wordt. Er is geen garantie dat het kind met ARM zindelijk wordt en controle krijgt over de ontlasting. Bij een kind met een anorectale malformatie zijn van het begin af aan het rectum/de anus, de bekkenbodemspieren en het zenuwstelsel niet volledig op elkaar afgestemd. Het samenspel moet meer bewust worden aangeleerd. Het zal nooit automatisch en zo goed gaan als bij een normaal aangelegde anus/rectum. De behandelend arts geeft uitleg over de prognose van het kind.

In de meeste gevallen is het eindresultaat pas te beoordelen in de puberteit. Het kind met ARM zal daarom lang onder controle van de kinderchirurg en verpleegkundig specialist blijven. Mogelijk ook onder controle bij de kinderuroloog of bij andere zorgverleners, afhankelijk van het type ARM en de aanwezige comorbiditeit. Vaak is het nodig dat het kind behandeld wordt binnen een multidisciplinair team.

In de module [Follow-up bij kinderen met ARM](#) wordt beschreven wat een optimale follow-up/begeleiding is voor kinderen met ARM, en welke zorgverleners bij de follow-up betrokken zijn.

In de module [Organisatie van zorg voor kinderen met ARM](#) wordt beschreven hoe zorgverleners, patiënten en hun naaste(n) de optimaal goede zorg zien voor kinderen met ARM. Deze module beschrijft niet alleen de inhoud van de zorg, maar ook de multidisciplinaire organisatie van de ketenzorg (regievoering/hoofdbehandelaar en coördinatie van zorg).

Deze module beschrijft ook waar de specifieke kennis en expertise over ARM zich bevindt in Nederland en in Europa.

In Nederland bevindt deze kennis zich in de door het ministerie van volksgezondheid, welzijn en sport (VWS) erkende expertisecentra en in chirurgische behandelcentra.

In Europa bevindt de kennis zich in het European Reference Network (ERN) EUROGEN (www.eurogen-ern.eu). Dit netwerk is een ERN voor patiënten met zeldzame en complexe urogenitale/rectale aandoeningen.

Verder beschrijft de module waaruit deze specifieke kennis en expertise bestaat (inhoud van de samenwerking) en hoe de regie en afstemming (coördinatie, communicatie, afspraken, verantwoordelijkheden) plaatsvindt.

Daarnaast biedt de informatie in deze module handvatten m.b.t. keuzemogelijkheden voor de zorgvrager bij de verschillende onderdelen van de zorg.

In de module [Communicatie en informatie-uitwisseling met ouders](#) staan aanbevelingen om de bekendheid en kennis onder zowel patiënten als zorgverleners te vergroten. Dit is van belang om een juiste begeleiding te kunnen geven aan patiënten met ARM en hun directe naasten.

De module [Samenwerking, verwijzing en communicatie tussen zorgverleners](#) beschrijft goede afstemming van zorg en samenwerking binnen een multidisciplinair team, maar ook samenwerking tussen zorgverleners die in verschillende zorginstellingen werken.

De module [Transitiezorg](#) beschrijft wat aandachtspunten zijn bij de zorg voor jongvolwassenen patiënten tijdens de transitieperiode naar de volwassenenzorg, en hoe de organisatie van deze zorg optimaal kan worden georganiseerd.

Transitie van zorg is de doelbewuste planmatige overgang van adolescenten en jongvolwassenen met een chronische aandoening van een kindgericht zorgsysteem naar een zorgsysteem dat gericht is op volwassenen¹⁰.

Vanaf de leeftijd van 12 jaar wordt gestart met het voorbereiden op de transitie. De zorgverlener bespreekt verschillende aandachtspunten, zoals de gezondheid, kennis van eigen lichaam en ziekte, zelfstandigheid en seksualiteit. Het verschilt per patiënt wanneer patiënten aan de transitie toe zijn en wat er allemaal speelt.

De aanbevelingen in deze kwaliteitsstandaard zijn gebaseerd op:

- wetenschappelijke literatuur
- praktijkkennis van zorgverleners
- voorkeuren en waarden van patiënten

Omdat ARM een zeldzame aandoening is, is de evidentie op wetenschappelijke basis beperkt. Daarom weegt het oordeel van (ervarings-) deskundigen op het gebied van ARM zwaar mee. Zorgprofessionals hebben expertise en positieve ervaringen op de specifieke onderwerpen in de kwaliteitsstandaard gedeeld, de zogenoemde 'best practices'. Het delen van positieve resultaten en de zorgprocessen die hiertoe leiden, kunnen grote kwaliteitsimpulsen geven aan de gehele gezondheidszorg. Juist door gezamenlijk en vanuit verschillende perspectieven te kijken naar de zorg, kunnen zorgverleners en patiënten bepalen wat goede zorg is, wat er beter kan en wat de beste keuze is voor een individuele patiënt.

1.3 Doel en doelgroep kwaliteitsstandaard

De Kwaliteitsstandaard anorectale malformatie (ARM) beschrijft, naast de aandoening, een aantal belangrijke onderdelen van goede zorg voor kinderen (tot 18 jaar) en volwassenen met ARM en beoogt een bijdrage te leveren aan verbetering en borging van de kwaliteit van zorg van beide groepen.

De primaire doelgroep van de Kwaliteitsstandaard ARM bestaat uit alle leden van de beroepsgroepen die betrokken zijn bij de zorg voor patiënten met een ARM, zoals kinderchirurgen, kinderartsen, kinderartsen voor Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen (EAA), verpleegkundig specialisten, verpleegkundigen, (kinder-)MDL-artsen, kinderanesthesiologen, fysiotherapeuten, diëtisten, psychologen, klinisch genetici, nefrologen, huisartsen, (kinder)urologen, (kinder)neurochirurgen, (kinder)gynaecologen, seksuologen en (kinder)orthopeden.

2. Inleiding

2.1 Anorectale malformatie (ARM)

Anorectale malformaties (ARM's) vormen een breed spectrum van congenitale anomalieën waarbij het anale kanaal en/of het rectum niet of niet goed zijn aangelegd. Bij jongens en meisjes bestaan er verschillende vormen die hieronder verder beschreven worden.

Naast een anomalie van het anorectale kanaal kunnen er afwijkingen van het urogenitale systeem, het sacrum, de zenuwvoorziening en de bekkenbodemp musculatuur voorkomen.

Ook kunnen andere aangeboren afwijkingen voorkomen bij mensen met een ARM. Zie [bijkomende aandoeningen](#).

Omdat er vele vormen van ARM bestaan, is de behandeling van een kind met een anorectale malformatie van kind tot kind verschillend.

Prevalentie

In de laatste 3 jaren is het aantal geregistreerde nieuwe patiënten 61 tot 75 (3,3 - 4,1 per 10.000 geboortes)^{113,99}. Deze getallen zijn afgeleid van de DICA-registratie (Dutch Institute for Clinical Auditing, <https://dica.nl/epsa>). De zes centra voor kinderchirurgie in Nederland zijn allemaal betrokken bij de DICA-registratie. Dit registratiesysteem is sinds 2017 voor ARM in gebruik. Een andere bron die hiervoor gebruikt wordt is European Pediatric Surgical Audit (EPSA). De verwachting is dat door middel van deze registratie in 2020 een nauwkeurige prevalentie kan worden gegeven.

Bijkomende aandoeningen

Een ARM kan geïsoleerd voorkomen, maar bij 43 - 71 % van de patiënten komen andere aangeboren afwijkingen voor.^{58,65,5,54,20,44}

De ARM kan ook voorkomen als onderdeel van een syndroom. Dit is het geval bij ongeveer 10% van de patiënten. Bij een syndroom zijn er meestal meer geassocieerde afwijkingen en is de oorzaak (veelal genetisch) wel bekend. Bij verdenking op een syndroom wordt specifiek genetisch onderzoek verricht om de klinische diagnose te bevestigen.

Bij complexe vormen van ARM komen vaker bijkomende aandoeningen voor. Bijkomende aangeboren aandoeningen maken vaak onderdeel uit van de VACTERL-associatie.

Een VACTERL-associatie is een diagnose per exclusionem. Alle kinderen met ARM worden gescreend op afwijkingen die vallen onder het spectrum van afwijkingen bij VACTERL en eventueel ook op andere aangeboren afwijkingen. Bij twee of meer bijkomende aandoeningen (naast de aandoening ARM) passend in het acronym VACTERL, spreek je van VACTERL-associatie als je zeker weet dat er geen syndroom aanwezig is⁵⁸.

Afwijkingen die vallen onder het acronym VACTERL:

- V** = Vertebrae, afwijking van de wervels en het ruggenmerg;
- A** = Anus, een anorectale malformatie;
- C** = Cardiaal, afwijkingen aan het hart;
- TE** = Tracheo-(O)esophageale afwijking, afsluiting of vernauwing van de oesophagus (slokdarm) met eventueel een verbinding met de trachea (luchtpijp);
- R** = Renaal, afwijking aan de nieren, urinewegen en/of blaas;
- L** = Limb, afwijkingen aan de ledematen.

Van de VACTERL-associatie is de oorzaak niet volledig bekend. Genetische oorzaken worden gesuggereerd maar zijn veelal gebaseerd op case-reports⁴⁸.

Genetische counseling is zeer belangrijk bij mensen met ARM, met name ook om te kijken of er reden is om te denken aan een syndromale oorzaak en om informatie te geven over erfelijkheid en herhalingsrisico⁵⁸.

2.2 Etiologie en erfelijkheid ARM

Een ARM is een aangeboren afwijking waarvan de oorzaak meestal niet duidelijk is.

- Bij ongeveer 10% van de patiënten met ARM is er sprake van een syndroom waarvan een genetische oorzaak bekend is. Voorbeelden hiervan zijn trisomie 13, 18 en 21 (syndroom van Down), duplicatie van een deel van chromosoom 22 of een deletie van een klein deel van chromosoom 7 of 13. Ook is er een aantal zeldzame erfelijke syndromen waarbij ARM voorkomt zoals het Townes-Brocks syndroom, het Currarino syndroom en Fanconi anemie.
- De niet-syndromale vorm van ARM lijkt multifactorieel bepaald.
- De aandoening ontstaat tijdens de 6^e tot 8^e week van de zwangerschap als het laatste gedeelte van de oerdarm (endeldarm en anus) en het urogenitale stelsel worden aangelegd.
- Als men kijkt naar syndromen en families waarbij ARM voorkomt, en ook naar onderzoek bij proefdieren, lijken genetische factoren een rol te spelen.
- Er zijn aanwijzingen voor een verhoogd herhalingsrisico binnen een familie (zie herhalingsrisico).
- Onderzoek^{131,132} laat zien dat zowel genetische als omgevingsfactoren kunnen bijdragen aan het ontstaan van ARM. Er werden associaties gevonden tussen het voorkomen van ARM en een positieve familiegeschiedenis (vaker voorkomen van ARM in een familie), koorts in het eerste trimester van de zwangerschap, IVF, pre- en dysmaturiteit, overgewicht van moeder, voorafgaand aan de zwangerschap aanwezige diabetes mellitus en maternale blootstelling aan schoonmaak- en oplosmiddelen. Er werden geen associaties gevonden met maternale leeftijd of matернаal alcoholgebruik.¹³²
- De VACTERL-associatie wordt beschreven in geval van [bijkomende aandoeningen](#). Als er sprake is van de VACTERL-associatie, zijn syndromen al uitgesloten; het is een diagnose per exclusionem. De oorzaak is grotendeels onbekend en ook hier is onderzoek gaande naar de rol van erfelijkheid .

Herhalingsrisico

Het herhalingsrisico is van belang als ouders van een patiënt met een ARM nog een kind willen, en als de patiënt met ARM zelf kinderen wil. Het herhalingsrisico bij een tweede kind met een geïsoleerde niet syndromale ARM wordt geschat op 1%.

Er zijn aanwijzingen voor een verhoogd herhalingsrisico in families waar ARM voor komt. In een cohortstudie³⁰ wordt familiale belasting beschreven bij 2% van de patiënten. Andere studies wijzen niet op dit hoge percentage. Er wordt bij deze groep een autosomaal dominante overerving gesuggereerd (dan is het herhalingsrisico voor kinderen van de patiënt met ARM dus ongeveer 50%).

Erfelijkheidsonderzoek

Ieder kind met een ARM krijgt een consult bij de klinisch geneticus. Bij kinderen met ARM wordt er afhankelijk van familieverhaal en eventuele bijkomende aandoeningen DNA-onderzoek verricht. Dit onderzoek wordt verricht in overleg met de klinisch geneticus.

Het vakgebied van de klinische genetica is erg in ontwikkeling, de diagnostiek wordt gedaan conform de beschikbare technieken om zo goed mogelijk en gericht te onderzoeken.

Wanneer er een verdenking is op een specifiek syndroom waarvan de genetische oorzaak bekend is kan gericht onderzoek van een specifiek gen worden overwogen.

Nieuwe technieken zijn onder andere (Cytoscan HD) array en WES (in het kader van wetenschappelijk onderzoek ook WGS).

Met array onderzoek kan gekeken worden naar het aantal kopieën van het DNA (copy number variation (CNV)) en daarmee kunnen chromosoomafwijkingen (deleties/duplicaties) worden opgespoord die regelmatig kunnen worden gevonden als oorzaak van ARM¹³³.

WES (whole exom sequencing) is DNA-onderzoek waarbij de code van alle bekende genen (~20.000) in één keer kunnen worden bekeken. Hiermee kan gekeken worden naar puntmutaties in genen.

WGS is een techniek waarmee de complete DNA-sequentie van een organisme in kaart wordt gebracht. Wordt bij diagnostiek van ARM nog niet gebruikt, wel in het kader van wetenschappelijk onderzoek. WGS staat voor Whole Genome Sequencing.

In veel gevallen wordt ook onderzoek bij ouders gedaan (trio-analyse) en soms wordt het advies gegeven om nog meer familieleden bij dit onderzoek te betrekken.

Etiologie ARM

In de 6^e tot 8^e week van de zwangerschap komt het einde van de oerdarm samen met het laatste stuk van het urogenitale stelsel in de “cloaca”; dit is door de cloacale membraan afgesloten van de buitenwereld. De cloaca en de cloacale membraan worden vervolgens door een tussenschot (septum) in tweeën gedeeld waarbij in het voorste gedeelte de blaas met urethra worden gevormd en in het achterste deel de endeldarm en anus. Hiermee komt er een scheiding tussen darmen en urinewegen. Rond de 8^e week groeit het septum vast op het cloacale membraan, de afstand tussen beide delen wordt groter en zo ontstaat het perineum. Bij meisjes ontwikkelt zich later in het septum/ tussenschot ook de vagina en de uterus. Bij jongens worden deze organen in beginsel wel aangelegd, maar ze verdwijnen weer.

Bij een anorectale malformatie gaat er iets mis in de fase dat de orgaansystemen zich scheiden, of er is sprake van een te korte cloacale membraan (de verbinding tussen cloaca en buitenwereld is te kort) waardoor het achterste gedeelte van die membraan ontbreekt en het septum niet goed naar beneden groeit. Hierbij kan een spectrum aan afwijkingen ontstaan.⁵²

Zie ook de voorbeelden van illustraties van anorectale malformaties op bladzijde 17 en 18.

Bij jongens kan het uiteinde van de endeldarm verbonden zijn met:

- de blaas of de blaashals: rectovesicale fistel/blaashalsfistel
- de urethra ter plaatse van de prostaat: recto-prostaafistel
- de urethra ter plaatse van de bulbus: recto-bulbaire fistel
- het perineum: recto-perineale fistel

Ten slotte kan de endeldarm blind eindigen: de zogenoemde no fistula.

Bij meisjes kan het uiteinde van de endeldarm eveneens eindigen ter plaatse van:

- het perineum: recto-perineale fistel
- de vagina: rectovaginale fistel
- het vestibulum: het punt waar de grote schaamlippen aan de achterzijde bij elkaar komen: rectovestibulaire fistel

(De rectovaginale fistel is zeldzaam en geassocieerd met het syndroom van Down)

- Meisjes kunnen bovendien een verbinding hebben tussen de urethra, vagina en het rectum, waarbij dit geheel een enkel kanaal vormt naar buiten, de zogenaamde cloaca.
- Ten slotte kunnen meisjes ook een blind eindigende endeldarm hebben: no fistula.
De bekkenbodemspieren zijn altijd aangelegd, maar de kwaliteit en innervatie van die spieren kan wisselen, afhankelijk van het type ARM, de mate van ontwikkeling van ruggenmerg en heiligbeen (sacrum) en de bijkomende aandoeningen.

2.3 Verschillende vormen van ARM

Sinds 2005 wordt de Krickbeck classificatie¹¹⁶ aangehouden voor de indeling van ARM. Het is een beschrijvende indeling en maakt de keuze van behandeling inzichtelijk.

Belangrijke klinische groepen	Zeldzame/regionale varianten
Perineale (huid) fistel	Pouch (buidel) colon/ atresie/stenose
Rectourethrale fistel	Rectumatresie/ stenose
– Bulbaire fistel	Rectovaginale fistel
– Prostaatfistel	H-type fistel*
Rectovesicale (blaashals) fistel	Andere
Vestibulaire fistel	
Cloaca	
ARM zonder fistel	

* normale of ectopische anus naast een fistel naar het urinewegstelsel, zeldzaam, ongeveer 3% van alle ARM's

Overzicht van de verschillende anorectale malformaties (ARM) bij meisjes en jongens:

Zie ook de illustraties op bladzijde 17 en 18.

Jongens	Meisjes	
Anusstenose	Anusstenose	Rectum en anus eindigen op normale plaats ten opzichte van de sfincter, maar de anus is wel vernauwd en heeft soms een afdekkend vlies. ("covered anus")
Recto-perineale verbinding (fistel)	Recto-perineale verbinding (fistel)	Het rectum eindigt via een fistel in de huid voor de plaats anterior van het sfinctercomplex. De fistel komt uit tussen de sfincter en de urethra (op het perineum) en is meestal ook een stuk nauwer dan een normale anale opening
Recto-(urethrale)-bulbaire verbinding (fistel)		Bij deze vorm is er geen anaal kanaal en eindigt het rectum in het bulbaire deel van de urinewegen.
	Rectovestibulaire verbinding (fistel)	Bij deze vorm eindigt het rectum via een fistel in het vestibulum (introitus), boven het

		maagdenvlies. De anale opening valt volledig buiten de anale sfincter.
	Rectovaginale verbinding(fistel) (zeldzaam)	Bij deze vorm eindigt het rectum via een fistel in de vagina. De anale opening valt volledig buiten de anale sfincter.
Recto-(urethrale)-prostaat verbinding (fistel)		Bij deze vorm is er geen anaal kanaal en eindigt het rectum in de urethra ter hoogte van de prostaat. Bij deze malformatie zijn de spieren en de zenuwen vaak ook minder goed aangelegd.
Rectovesicale of blaashalsfistel		Dit zijn bij jongens complexe afwijkingen. Bij deze vorm eindigt het rectum via een fistel in het onderste deel van de blaasovergang naar de plasbuis/urethra.
	Cloaca met kort (< 3 cm) gezamenlijk kanaal	Een complexe vorm van ARM bij meisjes. De urinewegen, de vagina en het einde van de darm eindigen in 1 gezamenlijk kanaal naar buiten.
	Cloaca met lang (> 3 cm) gezamenlijk kanaal	Een complexe vorm van ARM bij meisjes. De urinewegen, de vagina en het einde van de darm eindigen in 1 gezamenlijk kanaal naar buiten. Dit kanaal is relatief lang, meer dan 3 centimeter.
Geen fistel	Geen fistel	
Zeldzame varianten	Zeldzame varianten	<ul style="list-style-type: none"> - Verworven H-fistel rectovaginaal bij meisjes bij immuun gecompromitteerde patiënten. - Perineal groove (cloacaal slijmvlies tussen anus en vestibulum) - Vaginale fistels - Pouch (buidel) colon - Posterior cloaca - En andere

Enkele illustraties van anorectale malformaties bij jongens



normaal



*Anale opening niet aanwezig
Anale opening te nauw of bedekt met vlies
(covered anus)*



*anale opening op de verkeerde plaats en
te nauw*



*Rectum eindigt in urethra
Recto-urethrale fistel*



*rectum eindigt in blaashals
blaashalsfistel*

Enkele illustraties van anorectale malformaties bij meisjes



normaal



*anale opening niet aanwezig,
vernauwd of bedekt met vlies
(covered anus)*



*anale opening op de verkeerde plaats en te nauw
(anterieur van het sfinctercomplex)*



Rectovestibulaire fistel



Rectovaginale fistel



*Cloaca met kort (< 3 cm)
gezamenlijk kanaal*



*Cloaca met lang (> 3 cm)
gezamenlijk kanaal*

*Cloaca: de urinewegen, de vagina en het einde van de darm eindigen
in 1 gezamenlijk kanaal naar buiten*

Vormen van ARM waarbij de diagnose soms later dan direct na de geboorte wordt gesteld

Sommige vormen van ARM worden niet of pas in een later stadium opgemerkt, zoals:

- de anale stenose die soms pas na jaren (of helemaal niet) gediagnosticeerd wordt⁶⁷.
- een ARM met minder opvallende perineale fistel (vooral bij meisjes). Hierbij is wel een anale opening zichtbaar, maar deze ligt eigenlijk net voor of op de voorrand van de sluitspier en dicht bij de vagina. Het kan lijken op slechts een kort perineum.

De meest complexe vorm van anorectale en urologische aanlegstoornis in de vorm van een cloacale extrophie wordt in dit document niet verder behandeld¹²².

Een cloacale extrophie is een gestoorde ontwikkeling van de primitiefstreep (mesoderm) en de cloacale membraan, resulterend in een extrophie (naar buiten gekeerd zijn) van de blaas en de darmen, in een omphalocèle en in een malformatie van de endeldarm/anus. Gender verwarring kan hierbij optreden.

2.4 Klinische kenmerken bij ARM

Klinische kenmerken die kunnen voorkomen bij pasgeborenen met ARM:

- Afwezige anale opening
- Te nauwe anale opening
- Naar voren gelegen anale opening
- Niet lozen van meconium
- Meconium in urine of passage van meconium door vaginale introitus
- Rectaal inbrengen van thermometer is niet mogelijk
- Slecht drinken
- Spugen
- Bolle buik
- Afwijkende vorm van billen, met name platte billen
- Aan- of afwezigheid anale dimple
- Bucket handle deformiteit: hierbij is er een gesloten huid waar de anus zou moeten zitten en zit er een half ronde (bucket handle) structuur ter plaatse

- Afwijkend aantal openingen ter hoogte van de introïtus: waarbij één opening kan wijzen op een cloacale malformatie bij een meisje
- Hydrocolpos (vochtophoping in de vagina en uterus) bij meisjes (dit kan zich uitbreiden tot de bovenbuik)
- Meconium of slijm over de mediane scrotale raphe bij een jongen; uiting van een perineale fistel (transscrotale fistel)
- Afwijkende externe genitalia; bij een jongen kan de balzak uit twee delen (bifide scrotum) bestaan, kan de basis van de penis onder de balzak zitten (penoscrotale transpositie) of de urethra komt lager uit in de penis (hypospadië); bij meisjes kunnen de schaamlippen en/of clitoris vergroot lijken of soms verkleind lijken (niet verwarren met DSD/interseks)
- Andere geassocieerde anomalieën zoals boven beschreven bij syndromen en/of het VACTERL syndroom

Kenmerken die ook aanwezig kunnen zijn, maar niet altijd duidelijk of zichtbaar zijn bij het lichamelijk onderzoek:

- Tethered cord of spinale dysrafie. Occulte of zichtbare open rug kan voorkomen, bijvoorbeeld bij cloacale extrofie
- Afwezige delen van het sacrum; met name het onderste deel van het sacrum is soms minder ontwikkeld in vergelijking met het bovenste deel
- Andere geassocieerde anomalieën zoals boven beschreven bij syndromen en/of het VACTERL syndroom

2.5 Klachten bij ARM na operatieve ingrepen en gedurende het leven

Post-operatieve problemen bij jonge kinderen

Problemen die postoperatief (na aanleggen stoma en/of na de definitieve operatie) kunnen voorkomen bij jonge kinderen met ARM:

Algemene problemen:

- obstipatie
- misselijkheid
- buikpijn
- ontstoken wondgebied

Specifieke problemen na plaatsen van stoma of stomata:

- huidirritatie, huidverweking, roodheid stoma
- prolaps stoma
- vernauwing stoma
- intrekking stoma
- littekenbreuk
- (marginale) necrose van het stoma⁸¹
- Overloop van het ene in het andere stoma

Specifieke problemen na reconstructie:

- Ontsteken van de wond van het perineum. Dit kan leiden tot het opengaan van de wond en herstel met meer littekenvorming dan gebruikelijk.
- Perianale of luierdermatitis na opheffen van een stoma.

Problemen op langere termijn:

- Vernauwen van de nieuwe anus (littekenvorming), waarvoor behandeling (dilatatie) nodig is. Soms is een nieuwe operatie nodig voor een anale strictuur, waarbij als mogelijke complicatie beschadiging van de sfincter kan optreden⁵⁰.
- Achteruitgang van het functioneren van nieren en blaas (neurogene blaas) waarvoor (tijdelijke) noodzaak tot behandeling met een suprapubische katheter of intermitterend katheteriseren. Dit kan met name het geval zijn bij jongens met een prostaat- of blaashals fistel (meestal in combinatie met ruggenmerg afwijkingen). Ook hydronefrose en vesico-ureterale reflux worden vaak gezien³⁷.
- Episodes van acute ondervoeding (door herhaalde ziekenhuisopnames, operaties voor andere aangeboren afwijkingen)⁵⁴.
- Chronische ondervoeding (weinig eetlust door misselijkheid, buikpijn als gevolg van obstipatie en defecatie problemen) waardoor soms groeiachterstand¹⁹. Groeiachterstand komt vooral voor bij kinderen met nefro-urologische comorbiditeit (zoals onder andere bij nierfunctiestoornissen, nierdysplasie, obstructieve uropathie of vesicoureterale reflux).
- Motorische ontwikkelingsachterstand.
- Psychische problemen bij ouders (angst en stress)^{128,129}.
- Sociaal-emotionele ontwikkelingsproblemen bij het kind met ARM.
- Verstoorde hechting.

Mogelijke klachten op latere leeftijd

Kinderen rond leeftijd 4-5 jaar en ouder:

Direct aan ARM gerelateerde klachten:

- Obstipatie (“moeite met de stoelgang”).
- Incontinentie voor feces (onbedoeld verliezen van ontlasting) en soiling (lekkage van ontlasting, een verlies van vocht per anum). De afgenomen tonus in de anale sfincter geeft vaak vegen in het ondergoed. Incontinentie voor ontlasting kan verder nog gedefinieerd worden als urge-incontinentie (het maar kortdurend kunnen ophouden) en incontinentie voor vaste ontlasting, voor dunne ontlasting/vocht en bij windjes.
- Incontinentie voor urine, dit kan op deze leeftijd nog normaal zijn en komt ook voor bij kinderen zonder ARM³⁷. Dit is ook afhankelijk van het type van de aanlegstoornis en complexiteit.
- Neurogene blaasfunctiestoornis. Men spreekt van een neurogene blaasfunctiestoornis/ neuropathische blaas bij een niet goed werkende blaas ten gevolge van een aanlegstoornis of beschadiging van een gedeelte van het zenuwstelsel. Er kan sprake zijn van een:
 - overactieve blaas (ledigt zich op willekeurige momenten door ongecontroleerde reflexen);
 - of hypoactieve blaas (de blaas kan onvoldoende of niet samentrekken).
- De ongemakken van behandelingen die nodig zijn, zoals dagelijks bezig zijn met klysma's, laxantia en rectaal spoelen.

Secundaire klachten:

- Verminderde kwaliteit van leven. De kwaliteit van leven⁴³ (QoL) wordt in onderzoeksverband gezien vanuit drie brede domeinen die kunnen zijn aangedaan door de aandoening en/of behandeling van ARM, namelijk fysieke gesteldheid, mentale gesteldheid en sociaal functioneren. Uit onderzoek blijkt dat jonge kinderen met ARM vaker buikpijn hebben, en vaker voedings-, eetlust- en slaapproblemen

dan hun leeftijdsgenoten. Verder hebben zij minder positieve emoties, meer angst, en minder levenslust dan bij gezonde leeftijdsgenoten wordt gezien.

Bij kinderen van 5 tot 15 jaar lijkt de QoL aanzienlijk te verbeteren. Psychosociaal functioneren lijkt de belangrijkste voorspeller van de QoL bij kinderen met ARM. Psychische klachten bij kinderen met ARM kunnen bestaan uit bijvoorbeeld angst, problemen met uit logeren gaan en andere angsten.

Klachten ten gevolge van eventuele bijkomende aandoeningen:

- klachten door bijkomende blaas- en/of nierafwijkingen³⁷
- klachten ten gevolge van overige comorbiditeit (cardiaal, vertebraal (scoliose), bij oesofagusatresie en extremiteitsafwijkingen)
- loopstoornissen (door aangeboren afwijkingen aan de wervelkolom en/of aan het ruggenmerg)

Adolescenten

Direct aan ARM gerelateerde klachten:

- [Incontinentie voor feces en soiling](#) (zie ook bij kinderen rond leeftijd 4-5 jaar en ouder).
- Obstipatie
- Incontinentie voor urine. Het goed vastleggen van de hoeveelheden urineverlies kan behulpzaam zijn bij advies hiervoor en aanvullende behandeling.⁸³
- [Neurogene blaasfunctiestoornis](#) (zie ook bij kinderen rond leeftijd 4-5 jaar en ouder)
- Lichamelijke klachten, zoals buikpijn, misselijkheid en algemene malaise
- De lichamelijke ongemakken van behandelingen die nodig zijn, zoals dagelijks bezig zijn met klyasma's, laxantia en/of rectaal spoelen. En de schaamte en het sociaal ongemak die hierbij een rol spelen.
- Bij meisjes kunnen menstruatiestoornissen optreden ten gevolge van de afwijkingen aan de uterus en/of vagina (uterus dubbel aangelegd, septum of tussenschot. Menstruatiebloed kan niet ongehinderd naar buiten vloeien door tussenschot of omdat de 2^e uterus is afgesloten; gaat altijd gepaard met buikpijnklaften vanaf de menarche en kan endometriose induceren).
- Klachten op het gebied van de seksualiteit die aanwezig kunnen zijn op de adolescentenleeftijd zijn:
 - erectiestoornissen (neurogeen)
 - zaadlozingsstoornissen (retrograde ejaculatie, onvoldoende afsluiten blaashals tijdens zaadlozing)
 - coïtusproblemen (nauwe, ontbrekende of ondiepe vagina, vaginisme, pijn bij geslachtsgemeenschap, onvoldoende vochtig worden)
 - verminderde / afwezige interesse voor seks / verminderd seksueel verlangen
 - lubricatie problemen / dyspareunie
 - gestoorde orgasmebeleving
 - negatief lichaams- en zelfbeeld
 - schaamte/geremdheid vanwege het gevoel lichamenlijk "anders" te zijn dan leeftijdsgenoten
 - een algemene verminderde seksualiteitsbeleving

Secundaire klachten:

- Mindere kwaliteit van leven. De kwaliteit van leven⁴³ (QoL) kan in de drie brede domeinen zijn aangedaan door de aandoening en/of behandeling van ARM, namelijk fysiek, mentaal en sociaal functioneren. Er zijn vele gradaties van de aandoening. De ene patiënt ervaart weinig ongemak, de andere patiënt ervaart veel klachten. De QoL is sterk afhankelijk van de problemen van de individuele patiënt, in combinatie met zijn levensstijl en persoonlijkheid.
- Sporten wordt belemmerd, bijvoorbeeld bij incontinentieklachten.

- Psychische klachten (bijvoorbeeld schaamte, gevoel onaantrekkelijk te zijn, zorgen over de toekomst, problemen met acceptatie, angst).
- Problemen in het aangaan van relaties (bijvoorbeeld door een negatief zelfbeeld of een negatief lichaamsbeeld).

Klachten ten gevolge van eventuele bijkomende aandoeningen:

- Klachten door bijkomende blaas- en/of nierafwijkingen^{37,114}.
- Klachten ten gevolge van andere comorbiditeit (cardiaal, vertebraal (scoliose), bij oesofagusatresie, extremitetsafwijkingen)).
- Er zijn soms loopstoornissen door aangeboren afwijkingen aan de wervelkolom en/of aan het ruggenmerg. Deze komen meestal wel in de kindertijd naar voren.

Volwassenen

Direct aan ARM gerelateerde klachten:

- Obstipatie
- [Incontinentie voor feces en soiling](#) (zie ook bij kinderen rond leeftijd 4-5 jaar en ouder).
- Slijmvliesprolaps op oudere leeftijd
- Incontinentie voor urine¹¹⁴
- [Neurogene blaasfunctiestoornis](#) (zie ook bij kinderen rond leeftijd 4-5 jaar en ouder)⁴¹.
- Lichamelijke klachten, zoals buikpijn, misselijkheid en algemene malaise.
- De lichamelijke ongemakken van behandelingen die nodig zijn, zoals dagelijkse klysma's, laxantia en rectale spoelingen. Hierbij kan ook schaamte en sociaal ongemak een rol spelen.
- Bij vrouwen kunnen menstruatiestoornissen optreden ten gevolge van de afwijkingen aan de baarmoeder en/of vagina (uterus dubbel aangelegd, septum of tussenschot). Menstruatiebloed kan niet ongehinderd naar buiten vloeien door tussenschot of omdat de 2^e uterus is afgesloten; gaat meestal/altijd gepaard met pijnklachten. Na menstruele obstructie kan door de retrograde menstruatie endometriose in het abdomen ontstaan. Pijnklachten kunnen daardoor blijven bestaan na de operatieve desobstructie^{28,106}.
- Klachten die op het gebied van de seksualiteit aanwezig kunnen zijn:
 - erectiestoornissen (neurologische afwijkingen)
 - zaadlozingsstoornissen (retrograde ejaculatie, onvoldoende afsluiten blaashals tijdens zaadlozing)
 - coïtusproblemen (nauwe, ontbrekende of ondiepe vagina, vaginisme, pijn bij geslachtsgemeenschap, onvoldoende vochtig worden)
 - verminderde/afwezige interesse voor seks/verminderd seksueel verlangen
 - lubricatieproblemen/dyspareunie
 - orgasmeproblemen
 - negatief lichaams- en zelfbeeld
 - schaamte/geremdheid vanwege het gevoel lichamelijk "anders" te zijn
- Vruchtbaarheidsstoornissen/infertiliteit (herhaalde bijbalontstekingen, afsluiting zaadleiters, ontbreken of afwijkende vagina/uterus, endometriose).
- Zwangerschapsproblemen (door andere anatomie uterus en vagina).
- Problemen tijdens bevalling: er kunnen complicaties ontstaan door bijvoorbeeld een kleine uterus, waardoor de bevalling eerder op gang komt. Ook is er meer kans op een stuitligging. De wijze van bevalling is ook afhankelijk van de volgende factoren:

- In het verleden verrichte operaties.
- Het verloop van de zwangerschap.
- Risico op ruptuur van het perineum (waarin al littekenweefsel) bij een vaginale bevalling met kans op incontinentie en/of toename van de incontinentie.
- Risico op eventuele schade aan een de geopereerde urethra en/of blaashals en blaas.

Bij een zwangere met ARM in de voorgeschiedenis zoals een anus vestibularis of een perineale fistel zal van het lichamelijk onderzoek afhangen of een vaginale bevalling mogelijk is, maar een sectio caesarea is bijna altijd te adviseren; bij een cloacale afwijking zal een sectio caesarea moeten worden gedaan. De beslissing wordt vanzelfsprekend altijd genomen door overleg van gynaecoloog en patiënt.

Secundaire klachten:

- Mindere kwaliteit van leven. De kwaliteit van leven⁴³ (QoL) kan in de drie brede domeinen zijn aangedaan door de aandoening en/of behandeling van ARM namelijk fysiek, mentaal en sociaal functioneren. De QoL is sterk afhankelijk van de problemen van de individuele patiënt, in combinatie met zijn levensstijl en persoonlijkheid.
- Sporten wordt soms als probleem gezien, vooral bij incontinentieklachten.
- Psychische klachten (onder andere schaamte, gevoel van onaantrekkelijkheid, zorgen over de toekomst, problemen met acceptatie, angst).
- Problemen in het aangaan van relaties.

Klachten ten gevolge van eventuele bijkomende aandoeningen:

- Klachten door bijkomende blaas- en/of nierafwijkingen.
- Klachten ten gevolge van co-morbiditeit (cardiaal, vertebraal (scoliose), bij oesofagusatresie en extremitetsafwijkingen.
- Soms loopstoornissen (door aangeboren afwijkingen aan de wervelkolom en/of aan het ruggenmerg). Deze zijn meestal in de kindertijd al naar voren gekomen.

3. Module diagnostiek bij een kind met ARM

Uitgangsvraag 1

Welke diagnostische onderzoeken zijn bij patiënten met ARM van belang voor het stellen van de diagnose, voor het evalueren van de postoperatieve fase en voor het evalueren tijdens de follow up, en op welk moment moet welk onderzoek worden verricht?

De uitgangsvraag omvat de volgende deelvragen:

- a) Welke diagnostiek heb je nodig om de diagnose ARM te stellen en om te bepalen om welk type ARM het gaat, en welke diagnostiek heb je nodig om aanvullende comorbiditeit vast te stellen?
- b) Welke diagnostische onderzoeken worden tijdens en na de verschillende operaties verricht en welke diagnostiek is van belang tijdens de follow up?
- c) Wanneer en welk urologisch onderzoek moet worden verricht?
- d) Wanneer en welk gynaecologisch onderzoek moet worden verricht?
- e) Wat is de indicatie voor aanvullend neurologisch onderzoek?

Deelvraag 1a

Welke diagnostiek heb je nodig om de diagnose ARM te stellen en om te bepalen om welk type ARM het gaat, en welke diagnostiek heb je nodig om aanvullende comorbiditeit vast te stellen?

Aanbevelingen

Prenataal

- Het is aanbevolen om echografisten meer bewust te maken van het eventueel stellen van de diagnose ARM vóór de geboorte met prenataal echografisch onderzoek. Maar omdat de aandoening weinig voorkomt, zal de diagnose niet vaak al prenataal gesteld worden.
- Bij een verhoogd risico op afwijkingen is het aanbevolen een geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) te verrichten, tussen 18 en 22 weken zwangerschap. Met GUO wordt uitgebreid echografisch onderzoek gedaan door zeer ervaren echo-specialisten. Dit gebeurt meestal in een academisch centrum voor prenatale diagnostiek.
- Echografisten/echoscopisten moeten alert zijn op uitzetting van het laatste deel van het colorectum. De aandoening ARM kan vermoed worden als de distale darm uitgezet is op de echo in het eerste trimester of als intraluminale echogene foci gezien worden bij de scan in het tweede trimester.
- ARM's zijn tot op heden vaak niet prenataal te diagnosticeren. Mogelijk dat dit in de toekomst verbeterd kan worden. Voor het bestaan van een cloaca geldt antenataal dat dit vermoedt wordt bij de aanwezigheid van een uitgezette darmlis in het kleine bekken met daarbij een cysteuze massa in het kleine bekken passend bij een hydrocolpos. Later in zwangerschap (meer dan 24 weken) is het mogelijk de anus af te beelden en te beoordelen.

Postnataal

- In de acute fase, de eerste 24-48 uur na de geboorte wordt middels anamnese en lichamelijk onderzoek de diagnose ARM gesteld.
- Tevens wordt voor zover dat mogelijk is, het type van de ARM vastgesteld.

- Een aantal onderzoeken voor het vaststellen van het type ARM zal meer tijd vergen en nog niet in de eerste 48 uur zijn verricht.

Voor klinische toepassing wordt de Krickenbeck classificatie voor ARM gebruikt.

Diagnostische fase

- In de diagnostische fase worden het type ARM en de bijkomende aangeboren aandoeningen zorgvuldig in kaart gebracht.
- Aan het einde van de diagnostische fase moet de voor de patiënt specifieke afwijking overzichtelijk zijn gedocumenteerd.
- Voor het kwalificeren van de aandoening wordt onderzoek gedaan van de tractus digestivus, de tractus urogenitalis, de tractus neuromusculatorius, de tractus circulatorius en de tractus respiratorius. Hierbij wordt met name ook naar aandoeningen van de VACTERL-associatie gekeken:

V = Vertebrae, afwijking van de wervels

A = Anus, een anorectale malformatie

C = Cardiaal, afwijkingen aan het hart

TE = Tracheo-(O)esophageale afwijking,, afsluiting of vernauwing van de oesophagus met eventueel een verbinding met de trachea

R = Renaal, afwijking aan de nieren of urinewegen en blaas

L = Limb, afwijkingen aan de ledematen

Tevens wordt klinisch genetisch onderzoek gedaan.

Toelichting en onderbouwing

Diagnostiek

Antenataal

Antenataal kan in sommige gevallen de diagnose anorectale malformatie worden gesteld. Dit kan steeds vaker indien ook geavanceerd ultrageluid onderzoek (GUO) wordt gedaan. Met GUO wordt uitgebreider echografisch onderzoek gedaan door zeer ervaren echo-specialisten. Dit gebeurt meestal in een academisch centrum voor prenatale diagnostiek. Bij een verhoogd risico op afwijkingen wordt dit onderzoek meestal eenmalig, tussen 18 en 22 weken zwangerschap gedaan. Indien er aanwijzingen voor afwijkingen zijn wordt het onderzoek herhaald.

Echografisten moeten alert zijn op uitzetting van het laatste deel van het colorectum. De aandoening kan vermoed worden als de distale darm uitgezet is op de echo in het eerste trimester of als intraluminale echogene foci gezien worden bij de scan in het tweede trimester^{91,25}. Een cloaca kan vermoed worden op basis van een hydrocolpos. ARM's zijn tot op heden heel soms prenataal te diagnosticeren. Mogelijk dat dit in de toekomst verbeterd kan worden.

Voor het bestaan van een cloaca geldt antenataal dat dit vermoedt wordt bij de aanwezigheid van een uitgezette darmlis in het kleine bekken met daarbij een cysteuze massa in het kleine bekken passend bij een hydrocolpos.

Postnataal

De anorectale malformatie, zonder opening aan de buitenkant valt meteen op:

- de anus ontbreekt
- het kind loost geen meconium

- de thermometer kan niet worden ingebracht
- de buik zet op

Bepaalde vormen van ARM kunnen in eerste instantie aan de aandacht ontsnappen, zeker als een anale opening aanwezig is in de vorm van een fistel; deze ligt dan iets te ver naar voren. Het kind kan dan wel meconium lozen hoewel de opening in sommige gevallen te nauw is.

Het stellen van de diagnose ARM

Acute fase (24-48 uur na geboorte)

- *Lichamelijk onderzoek van het perineale gebied⁴*
 - inspectie van het vestibulum (introïtus), perineum en (aanwezigheid) anus
 - positie anus (afwezig, aanwezig maar te nauw, aanwezig maar naar voren geplaatst)
 - perineum tekort bij meisjes (te geringe afstand tussen vulva en anale opening)
 - één opening te zien bij meisjes
 - anale dimple
 - aanwezigheid platte billen
 - aanwezigheid bucket handle (prominente huidbrug over de plek waar de anus verwacht werd)
 - meconium geloosd?
 - fistelopening aanwezig?
 - genitalia externa
 - zie ook het schema "Klinische kenmerken ARM bij pasgeborenen" op de volgende bladzijde
- *Lichamelijk onderzoek van het gehele kind*
 - kijken naar uitwendige dysmorfe kenmerken
 - auscultatie hart
 - maagsonde opvoeren, komt deze in de maag? (oesofagusatresie uitsluiten)
 - inspectie ledematen
 - inspectie en palpatie (lumbosacrale) wervelkolom, goede inspectie normaal of afwijkend sacrum met os coccygis
 - inspectie, auscultatie en palpatie van het abdomen

Goed onderzoek wordt verricht van het gehele kind om bijkomende aandoeningen uit te sluiten.
- *X- buikoverzicht (röntgenfoto van de buik) / röntgenfoto in buikligging:*
Indien nodig/als er twijfel is over de diagnose. Dit onderzoek wordt heel weinig verricht (meestal zal een perineale echografie in combinatie nier- en wervelkolom echografie worden gedaan).
 Wanneer er geen fistelopening zichtbaar is, maar er een suggestie is dat er sprake kan zijn van een perineale fistel (bijv. meconium doorschemerend ter plaatse van de vermoedelijke anale positie), kan na 24 tot maximaal 36 uur na geboorte een laterale opname gemaakt worden met het kind in buikligging, met rol onder het bekken en markering ter plaatse van het sluitspiercomplex. Indien het rectum zich gevuld heeft met lucht en minder dan 1 cm vanaf de huid eindigt, dan kan een (ervaren) chirurg de beslissing nemen een primaire reconstructie uit te voeren. Als primaire reconstructie niet mogelijk is, zal een stoma worden aangelegd. Indien het rectum op een afstand van meer dan 1 cm blijft van de huid, wordt in alle gevallen het aanleggen van een stoma geadviseerd.

- Echografisch onderzoek nieren en blaas en (op indicatie) consult kinderuroloog
- Echografisch onderzoek van het spinaalkanaal
- Bij meisjes: echografisch onderzoek van de uterus /ovaria
- X-wervelkolom (röntgenfoto van de wervelkolom) en X-sacrum (röntgenfoto van het heiligbeen)
- Consult klinische genetica (onderdeel VACTERL screening)
- Eventueel bespreken deelname onderzoek voor eerste operatie (deelname biobank en /of andere lopende onderzoeken)

Schema Klinische kenmerken ARM bij pasgeborenen⁶

		jongens	meisjes
Anamnese/ voorgeschiedenis	Perineum- Bekkenbodem	Anus aanwezig/afwezig	
		Sporen van meconium	
		Geen passage van meconium	
		Meconium in urine	Meconium passeert door introïtus
		flatulentie uit urethra (pneumaturie) (zelden)	
	Externe genitaliën	Normaal/abnormaal	
	Abdomen	Voedingsproblemen en uitspugen van aangeboden voeding	
		Bolle buik	
	andere	eventueel andere aanwezige afwijkingen, Tractus anamnese uitvragen	
familiegeschiedenis			
Onderzoek	Perineum- bekkenbodem	Afwezigheid van anale opening of van anale opening met normale grootte	
		Zwelling/opbollen perineum bij huilen of schreeuwen (zelden)	
		Positie van de anale opening: in sfinctercomplex of in perineum	
		Anale dimple	
		Vorm van de billen, aanwezigheid flat bottom? (platte billen)	
		Perineale groeve	
		Bucket handle deformiteit (prominente huidbrug in de midlijn over de plek waar de anus verwacht wordt)	

		Meconium of slijm loop over de mediane scrotale raphe	
Genitaliën		Penis: normaal of hypospadie ¹⁾ penoscrotale transpositie ¹⁾	Externe genitaliën + labia normaal of verkort of vergroot/gezwollen (cloaca ²⁾)
		Meconium uit meatus urethrae	Aantal openingen in vestibulum vaginae; <ul style="list-style-type: none"> • 1 opening: cloaca²⁾ • 2 openingen: rectovaginale fistel/rectovaginale fistel met ontbreken vagina/no fistula • 3 openingen: rectovestibulaire fistel
		Testikels ingedaald of niet ingedaald/ scrotum bifidum ¹⁾	
		Andere afwijkingen	
		Grote uitgezette darmlissen	
Abdomen			Hydrocolpos: palpabele massa in onderbuik
	Lumbale wervelkolom sacrum	Occulte of zichtbare open rug (spinal dysraphism) ¹⁾	
		Afwezige sacrale wervels (verschillende niveaus) ¹⁾	
Ander geassocieerde anomalieën. Met name extremiteiten moeten goed worden nagekeken en ook faciale dysmorphieën ¹⁾			

¹⁾ Bijkomende aangeboren afwijking die voor kan komen bij ARM

²⁾ Bij een cloaca wordt vaak aan DSD gedacht (disorders of sex development), echter er is geen sprake van interseks

Met lichamelijk onderzoek wordt in een deel van de gevallen gediagnosticeerd om welke vorm van ARM het gaat. Aanvullend onderzoek is in alle gevallen nodig om co-morbiditeit nauwkeurig te classificeren en bij afwezigheid van een fistelopening eveneens om het type ARM vast te stellen.

Nadere diagnostiek

Kwalificering van de congenitale afwijking/preoperatief onderzoek

Een aantal diagnostische onderzoeken kunnen helpen bij het aantonen van de complexiteit van de anorectale aandoening. Een deel van deze diagnostiek wordt uitgevoerd na de initiële opvang en

voor de definitieve correctie. Het behandelingstraject daarna zal voor alle kinderen individueel bepaald zijn.

Nadere diagnostiek vindt plaats tijdens de verschillende fases:

- voor de initiële operatie;
- voor de definitieve reconstructie;
- na de definitieve reconstructie.

In een aantal gevallen is operatief ingrijpen niet nodig, in een aantal gevallen kan direct een definitieve operatie plaatsvinden. Zie hiervoor [Behandeling van ARM](#).

Nadere diagnostiek om type anorectale malformatie en de aanwezigheid van eventuele bijkomende aandoeningen te bezien:

- *Tractus digestivus*

- Dwarse laterale X- buikoverzicht (röntgenfoto van de buik) : op de buik met heupen iets omhoog of rechtop;

Dit onderzoek wordt weinig verricht. Meestal zal een perineale echografie in combinatie met nier en wervelkolom echografie worden verricht.

- X-distale loop/colostogram: Röntgenologisch onderzoek van de afvoerende lis van het stoma (verbinding anorectum naar tractus urogenitalis zichtbaar als ook niveau van de verbinding en vorm van het anorectum).
- MRI bekkenbodem (vervangt soms colostogram). MRI voorziet in de meest accurate evaluatie van ARM's en moet worden gezien als een serieus alternatief voor colostografie/fistulografie gedurende de preoperatieve diagnostiek¹¹¹. Een nadeel is dat dit onderzoek vaak onder narcose moet plaatsvinden.

Indien in de eerste levensmaanden verricht kan de zogenaamde "Feed & Wrap" techniek gebruikt worden; voeden vlak voor het onderzoek en dan in een vacuüm kussen inpakken.

- Zelden: echo en/of perineale echo. Met als doel bepalen van de afstand van perineale huid tot aan rectum voor directe reconstructie.

Mits in ervaren handen is dit wel een goed alternatief, en zou dit onderzoek als eerste stap kunnen plaatsvinden voordat andere beeldvorming wordt ingezet. Regelmatig kan de diagnose en verloop anus/fistel hier al mee gesteld worden.

- *Tractus urogenitalis*

- Consult kinderuroloog
- Echografie van de nieren, ureteren en de blaas en bij meisjes van de uterus en ovaria (vaak alleen in de eerste 3 maanden met echo te zien, mits de blaas tijdens het onderzoek gevuld is).
Weinig belastende methode voor in beeld brengen afwijkingen, vorm en ligging van de tractus urogenitalis. Indien afwijkend: consult kindernefroloog en/of kinderuroloog.
- Urineonderzoek, urinesediment en/of urinekweek op indicatie (bijvoorbeeld verdenking urineweginfectie).
- Nierfunctieonderzoek: serumcreatinine (niet eerder dan 5 dagen na de geboorte, maar bij echografische nierafwijkingen, bijvoorbeeld uitgezette urinewegen, eerder) op indicatie. Minimaal

vijf dagen na geboorte: serum-creatinine. Alleen nodig bij echografische afwijkingen nieren. Indien afwijkend: consult (kinder)nefroloog en/of kinderuroloog.

- Mictiecystogram (op indicatie van de kinderuroloog) kan overwogen worden om de urethra en blaas (vorm, ligging, eventueel residu) in beeld te brengen en vesicoureterale reflux uit te sluiten. Het is ook mogelijk om op deze manier de fistel van rectum naar de lagere urinewegen aan te tonen.

In ieder geval wordt een mictiecystogram verricht bij alle patiënten met ARM die:

- op de echo een dilatatie van de bovenste urinewegen tonen;
 - lumbosacrale en spinale afwijkingen hebben;
 - urineweginfecties hebben doorgemaakt.^{37,11,12}
- (Video-)urodynamisch onderzoek ((V)UDO) op indicatie gesteld door kinderuroloog, bijvoorbeeld bij verdenking neurogene blaasfunctiestoornis (hypocontractie of overactiviteit). Dit onderzoek wordt meestal pas postoperatief (*na de reconstructieoperatie*) verricht. Niet standaard bij pasgeborenen te verrichten in verband met belasting kind en in verband met de (on)betrouwbaarheid van het onderzoek bij pasgeborenen.

Een (V)UDO brengt blaas en urethra in beeld, als ook de functies van deze organen en de invloed van de bekkenbodem hier op. Door bepalen van de capaciteit en het registreren van de drukken in de blaas wordt inzicht verkregen in het functioneren van de blaas. Het onderzoek is van waarde bij het selecteren van de therapeutische strategie.¹⁶ Het is aanbevolen om bij alle patiënten met een complexe ARM een (V)UDO te verrichten.³⁷

Naast de belasting voor het kind is echter het ontbreken van een normaalwaarden met variaties op de verschillende leeftijden een nadeel. Tevens is het beoordelen van de drukmeting in de urethra moeilijk door reflexactiviteit van de bekkenbodemspieren bij opschuiven van de katheter. Dit onderzoek moet plaats vinden in een kinderchirurgisch / kinderurologisch centrum.

- Renografie met MAG3 op indicatie
 - Uroflowmetrie op indicatie
 - Mictielijsten en incontinentiescores³⁷
 - Endoscopie van urethra, blaas en vagina. Vaak verricht ten tijde van de reconstructie-operatie. Delen die met röntgenologisch onderzoek niet zichtbaar zijn, kunnen door inspectie van de binnenkant van urethra, vagina en blaas, alsnog worden gelokaliseerd (zoals de verbinding tussen het anorectum en de tractus urogenitalis).
 - Bij meisjes inspectie van de vagina op afwijkingen en op aanwezigheid cervix/ces. (dit wordt ook bij de reconstructie gedaan)
- *Tractus neuromusculatorius*
 - X- thorax (röntgenfoto van de thorax): Wordt niet standaard verricht, je ziet de thorax deels op de röntgenfoto van de wervelkolom en er is niet altijd een indicatie voor een aparte röntgenfoto van de thorax.
 - X- wervelkolom (röntgenfoto van de wervelkolom) in 2 richtingen: Bekijken van aanleg cervicale, thoracale, lumbale wervelkolom, sacrum en os coccygis. Bij afwijkingen sacrum mogelijk ook afwijkingen van de zenuwvoorziening van anorectum, blaas en de bekkenbodemspier. Hele wervelkolom in beeld brengen, ook op hoger niveau wervelkolom kunnen afwijkingen voorkomen. Er kunnen blokwervels, halfwervels, boogdefecten etcetera voorkomen (VACTERL).

- Echografisch afbeeldend onderzoek van het wervelkanaal en spinaal kanaal: Richtlijn is echografisch onderzoek na de geboorte, en op indicatie een MRI op leeftijd 6 tot 12 maanden of eerder, namelijk op de leeftijd 3 tot 6 maanden; namelijk voor de leeftijd van 6 maanden kan soms nog volstaan worden met een onderzoek zonder narcose maar met de methode “feed and wrap”: voeden kort voor de MRI en dan fixeren in vacuüm kussen.

De MRI op indicatie wordt gemaakt bij afwijkende echografie en/of neurologische symptomen (onafhankelijk van positieve of negatieve echografie). Verder kan een verslechterend neurologisch beeld (zowel sensomotorisch, als qua continentie) gedurende de follow up van deze kinderen een indicatie zijn om op latere leeftijd (alsnog) een MRI te maken.

Tethered spinal cord (TSC) komt voor bij minimaal 10% van de ARM patiënten. Bij de neonatale echo van het spinaal kanaal is de sensitiviteit en specificiteit 80 en 89 %^{102,56}. Meeste kinderen blijven klinisch asymptomatisch wat betreft TSC. Bij een negatieve echo en wel aanwezige symptomen (neurologische symptomen zoals pijn, spierzwakte benen, gestoorde sensibiliteit) is het aanbevolen om een MRI te maken.

- X- extremiteiten op indicatie bij afwijkingen tijdens lichamelijk onderzoek.
- Zo nodig verwijzing neuroloog/neurochirurg (in ieder geval altijd bij verdenking tethered cord of spinale dysrafie)

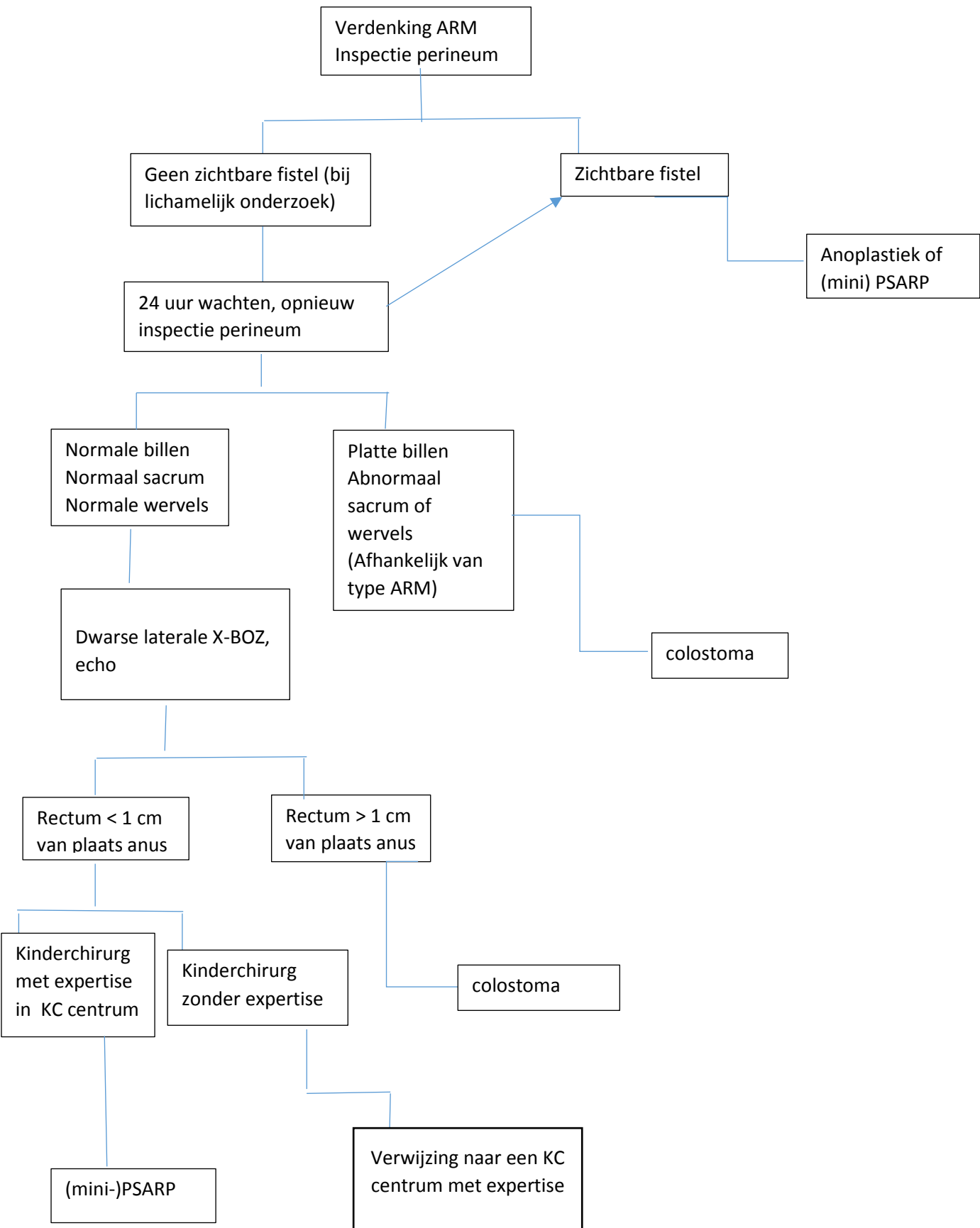
- *Tractus circulatorius*

- Evaluatie van hartfunctie na geboorte middels klinisch onderzoek. Voor aanvullende evaluatie of voor aantonen van kleine, niet tot symptomen gevende afwijkingen wordt cardioloog in consult gevraagd en zo nodig een echografisch onderzoek van het hart.
- Consult kinder cardioloog voor echo cor vóór de eerste operatie, als dit nog niet gedaan is direct na de geboorte.

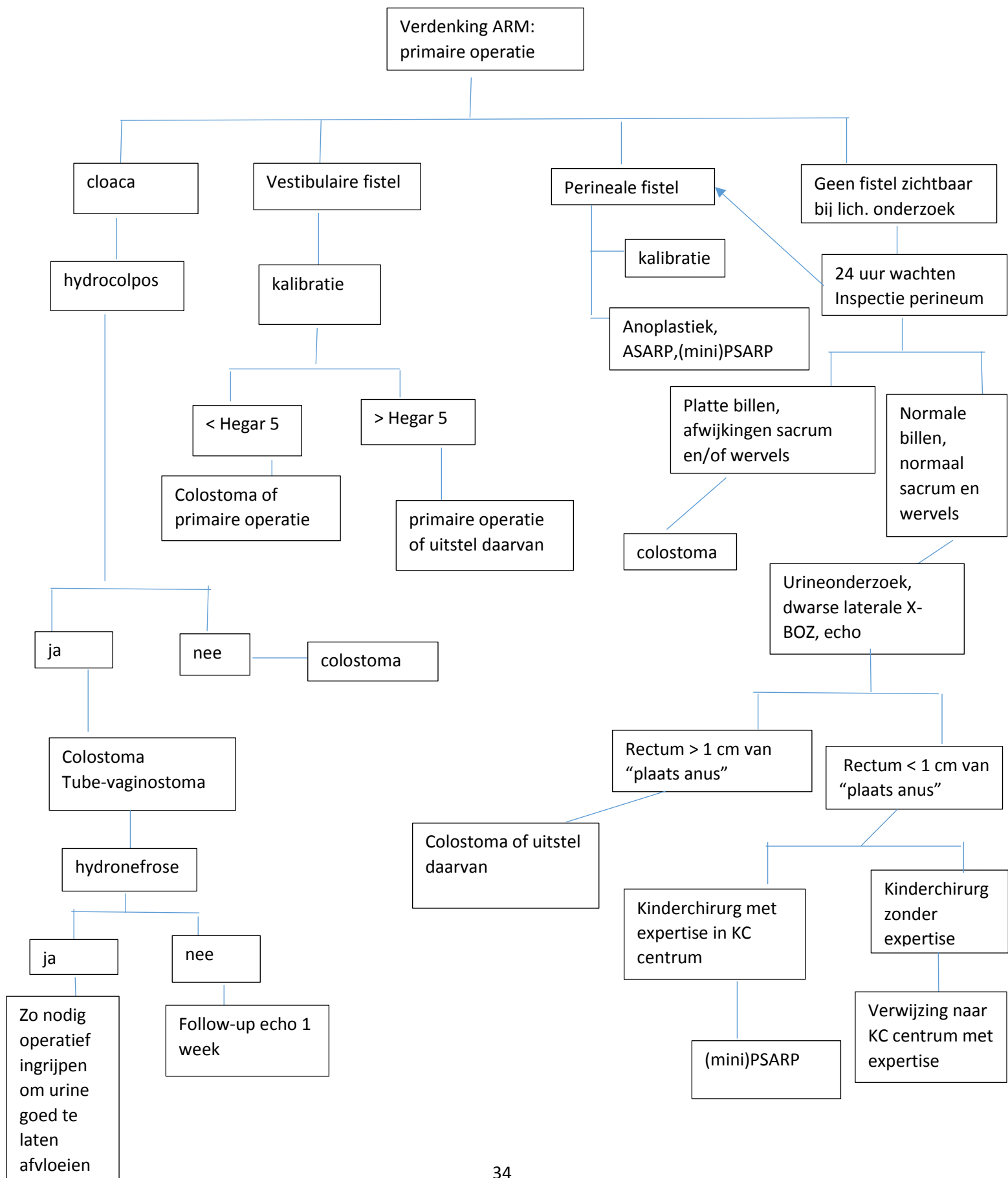
- *Klinische genetisch onderzoek*

- Consult klinisch geneticus.
- Postnataal chromosomen- en DNA-onderzoek (chromosomen, genmutaties, syndromen).
- Het vakgebied van de klinische genetica is enorm in ontwikkeling, de diagnostiek wordt gedaan conform de beschikbare technieken om zo goed mogelijk en gericht te onderzoeken.
- In veel gevallen wordt ook onderzoek bij ouders gedaan (trio-analyse) en soms wordt het advies gegeven om nog meer familieleden te onderzoeken.
- Nieuwe technieken zijn onder andere [WES](#) en [WGS](#). WGS wordt nog niet voor diagnostiek, maar wel al voor wetenschappelijk onderzoek gebruikt.

Stroomdiagram onderzoek/ beleid bij jongens met verdenking ARM¹¹⁶



Stroomdiagram onderzoek/ beleid bij meisjes met verdenking ARM¹¹⁶



Deelvraag 1b en 1c

Welke diagnostische onderzoeken worden tijdens en na de verschillende operaties verricht en welke diagnostiek is van belang tijdens de follow-up?

Wanneer en welk urologisch onderzoek moet worden verricht?

Aanbevelingen

- In de 6 weken na (eventueel) operatief ingrijpen (reconstructie-operatie of aanleggen stoma) wordt diagnostisch onderzoek (zie toelichting) verricht naar de functie en naar de integriteit van de reconstructie (lekkage, stenose) van de tractus digestivus en de tractus urogenitalis.
- Een eventuele vervolg (V)UDO vindt niet eerder dan 6 maanden na de reconstructie operatie plaats, en uitsluitend op indicatie (onder andere bij postoperatieve persisterende grote residuen of uitblijven van spontane mictie, na de operatie ontstane uitzetting van de urinewegen, follow-up van bij eerdere (V)UDO vastgestelde blaasfunctie stoornissen of vesico-ureterale reflux, of follow-up van tethered cord (TCS)). Bij de follow-up bij de urologie wordt de indicatie hiervoor gesteld.

Toelichting en onderbouwing

Diagnostiek in de evaluatiefase in de 6 weken na reconstructie-operatie

Indien een stoma is aangelegd, zal een colostogram worden uitgevoerd, eventueel in combinatie met een mictiecystogram, om zodoende het type ARM vast te kunnen stellen, en hier het operatief plan op te kunnen maken. Tijdens dit onderzoek wordt contrast onder druk opgespoten via de slijmfistel, richting de endeldarm, om een eventuele verbinding van de endeldarm met het urogenitale stelsel aan te tonen. Hiervoor wordt eveneens het sluitspiercomplex op de huid gemarkeerd, teneinde de afstand van de endeldarm tot de huid ter plaatse van de gewenste anale opening te kunnen bepalen.

- *Tractus digestivus*
 - kalibratie neo-anorectum (vaststellen of neo-anorectum aan eigenschappen voldoet, grootte neo-anorectum vaststellen).
- *Tractus urogenitalis*
 - kinderuroloog in consult (afhankelijk van het type ARM en de comorbiditeit)
 - urineonderzoek, urinesediment op indicatie
 - uroflowmetrie
 - residumeting na mictie
 - echo nieren en blaas
 - (video)-urodynamisch onderzoek (=V)UDO op indicatie

Diagnostiek tijdens de evaluatie tot leeftijd 18 jaar

Kinderchirurg is in de meeste gevallen de regievoerend arts en de coördinator in de transitiezorg. De transitiezorg start op de leeftijd van 12-14 jaar tot de leeftijd van 18 jaar.

Er vinden controles plaats van de functie van de:

- *Tractus digestivus*
 - defecatiepatroon door middel van defecatiedagboek (Indien er een abnormaal defecatiepatroon is dan wel twijfel is over het hebben van een normaal defecatiepatroon).

- anorectale manometrie **op indicatie** (bij incontinentie/obstipatie). Anorectale manometrie is drukmeting in de anus en het laatste stukje van het rectum waarmee informatie wordt verkregen over de functie van de sfincter; wordt meestal niet gedaan, wel in onderzoeksverband.
- **op indicatie** wordt soms een video-defaecografie verricht om het functioneren van het rectum in beeld te krijgen (zelden).
- *Tractus urogenitalis*
 - serum creatinine op indicatie;
 - uroflowmetrie;
 - video-urodynamisch onderzoek (=VUDO) op indicatie;
 - verwijzing kinderuroloog met vraagstelling voor eventueel urodynamisch onderzoek en/of renografie met MAG3 op indicatie;
 - transitie aspecten en lange termijn problemen op urogenitaal gebied zijn afhankelijk van de individuele problemen, vragen en wensen van de patiënt.^{41,37}
 - Echo van de uterus rond de menarche om vast te stellen of menstruatie bloed goed kan aflopen en consult gynaecoloog om uitleg te geven over de aandoening en welke consequenties dit kan hebben bij een eventuele zwangerschap.

Diagnostiek tijdens de evaluatie na leeftijd 18 jaar

Diagnostiek en begeleiding na de leeftijd van 18 jaar wordt verricht door de uroloog / gynaecoloog / mdl-arts / chirurg. Zie [module Transitie](#).

- *Tractus digestivus*
 - Defecatiepatroon door middel van defecatiedagboek. Indien er een abnormaal defecatiepatroon is dan wel twijfel is over het hebben van een normaal defecatiepatroon.
 - Anorectale manometrie op indicatie.
- *Tractus urogenitalis*
 - serum creatinine op indicatie;
 - uroflowmetrie;
 - video-urodynamisch onderzoek (=VUDO) op indicatie;
 - anamnestic vragen naar de functie en beleving van de geslachtsorganen;
 - mictielijsten en incontinentiescores op indicatie;
 - zie ook "Wanneer en welk gynaecologisch onderzoek worden verricht" in de deelvraag hieronder.

Deelvraag 1d

Wanneer en welk gynaecologisch onderzoek moet worden verricht?

Aanbevelingen

- Goede evaluatie en documentatie van de uitwendige en zo mogelijk de inwendige vrouwelijke organen van meisjes met ARM is nodig voorafgaand of ten tijde van een reconstructie operatie.
- Het lukt niet altijd om bij deze jonge kinderen de inwendige vrouwelijke organen in beeld te krijgen.
 - Een echo (met name na verdwijnen van de maternale oestrogene stimulatie na de eerste levensmaanden) toont niet altijd het corpus uteri en de ovaria en bij perineale reconstructie wordt daar ook niet naar gezocht.
 - Een MRI van uterus/ovaria kan overwogen worden. Bij zeer jonge kinderen niet altijd diagnostisch.
 - Bij vaginoscopie krijgt men een beeld van de locatie en het aantal cervices, en daarmee een indirecte aanwijzing over de uterus of eventuele verdubbeling van de uterus. Bij een symmetrisch

ontplooiende vagina met 1 midsagittaal gelegen cervix is de kans op een enkele uterus in de mediaanlijn waarschijnlijk. Een tweede cervix kan zich echter nog achter een vagina septum bevinden.

- Alleen als een laparotomie gecombineerd wordt met een PSARP zal nauwkeurige informatie over corpus uteri en ovaria beschikbaar komen. De ovaria zijn meestal normaal aanwezig.
- Om de resultaten voor de patiënt te optimaliseren bij een eventuele chirurgische ingreep, is het aanbevolen om bij afwijkingen in het urogenitaal gebied van patiënten met ARM altijd multidisciplinair te overleggen en documenteren. Bij operatie zou een (kinder)gynaecoloog (liefst met expertise op het gebied van malformaties) de anatomische situatie mee moeten beoordelen en documenteren om vervolgbehandeling bij menarche/adolescentie te optimaliseren.
- Een hydrocolpos (afsluiting van de vagina/uterus met slijmophoping (bij een cloaca kan deze ook gevuld zijn met urine) kan zich voordoen als een cysteuze zwelling in de onderbuik. Dit komt met name voor bij meisjes met een cloaca, maar kan ook gezien worden bij een hymen imperforatus. De gevulde vagina kan de urethra en ureters dichtdrukken en zo de afvoer van urine belemmeren en hydronefrose veroorzaken. Bij niet of slecht urineren moet nauwkeurig onderzoek worden gedaan. Een gediagnosticeerde hydrocolpos moet operatief worden ontlast, in opzet met een tube-vaginostoma. Incidenteel kan dit reeds in utero nodig zijn (foetale chirurgie). Indien er sprake is van een preoperatief vastgestelde hydronefrose, dient een week na de interventie een controle-echo plaats te vinden.
- Gynaecologische follow-up is op indicatie aanbevolen bij meisjes/vrouwen met ARM (met name bij meisjes met een cloacale aandoening of met een andere bekende malformatie zoals een uterus bicornis/vaginaseptum/atresie), om tijdig afwijkingen/problemen op gynaecologisch gebied te signaleren of om bekende afwijkingen te vervolgen. Bij klachten wordt een echo onderbuik verricht tijdens de adolescentie rondom de eerste menarche (gemiddeld een ruim jaar na de thelarche/borstontwikkeling). Vervolgens kan elke 6 tot 9 maanden een buikecho worden gemaakt tot de eerste menstruaties op gang komen. Dit is om te kijken of bloed zich ophoopt in de vagina of uterus omdat het niet kan wegvloeien. Met name kan zich dit voordoen als het meisje een cloacale malformatie heeft.
- Aandacht is ook aanbevolen voor het voorkomen van gynaecologische anomalieën bij meisjes met ARM die bijvoorbeeld een rectovestibulaire fistel hebben, omdat hierbij (distale) vaginale stenose kan voorkomen. Tampon gebruik en seksueel contact kan dan belemmerd worden.
- Aan het begin van de adolescentie wordt aan de meisjes met een cloacale malformatie voorlichting gegeven over de mogelijkheden van een zwangerschap en de problemen die hierbij kunnen voorkomen.
- Vrouwen met ARM worden tijdens de zwangerschap begeleid en onderzocht door een gynaecoloog. Zwangerschap en bevalling kunnen problemen geven. Complicaties kunnen ontstaan door bijvoorbeeld een verdubbeling van de uterus of door een kleine uterus, waardoor de bevalling eerder op gang komt. Ook is er meer kans op een stuitligging. De wijze van bevalling is afhankelijk van wat er gebeurd is bij eerdere operaties en het verloop van de zwangerschap.
- Bij vrouwen met in de voorgeschiedenis ARM en een afwijkend perineum, wordt aanbevolen om zowel preconceptueel en tijdens de gehele zwangerschap goed onderzoek te verrichten van het perineum. Individueel moet een aanbeveling worden gedaan over de wijze waarop de patiënt kan bevallen. Bij twijfel ligt de keuze voor sectio caesarea voor de hand.

Toelichting en onderbouwing

Menstruatieproblemen bij afwijkende anatomie vagina/uterus

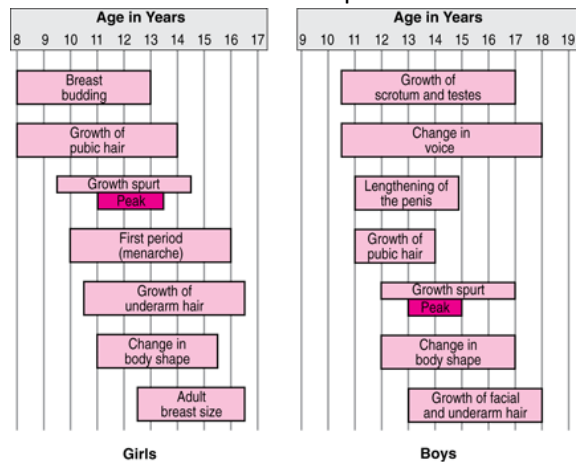
De menstruatie komt bij meisjes met ARM op dezelfde leeftijd op gang als bij de groep meisjes zonder ARM. De ovaria en hormoonproductie zijn in principe normaal.

Afwijkingen aan vagina en uterus komen vaker voor bij meisjes met ARM. Vroegtijdige aandacht voor deze afwijkingen en met name waakzaamheid voor gynaecologische problemen bij de eerste menstruaties helpen om problemen sneller te signaleren. Bij een aantal meisjes met cloaca (ongeveer 33%) en bij meisjes met een vestibulaire fistel (ongeveer 16%) kan het menstruatied bloed niet naar buiten vloeien door een anatomisch afwijkende uterus/vagina. Hierdoor kan pijn en bloedophoping ontstaan.

Een echo moet worden gemaakt om de ophoping van bloed in de uterus vast te stellen.

Gynaecologische follow-up is op indicatie aanbevolen bij meisjes/vrouwen met ARM (met name bij meisjes met een cloacale aandoening of met een andere bekende malformatie zoals een uterus bicornis/vaginaseptum/atresie), om tijdig afwijkingen/problemen op gynaecologisch gebied te signaleren of om bekende afwijkingen te vervolgen. Bij klachten wordt een echo onderbuik verricht tijdens de adolescentie rondom de eerste menarche (gemiddeld een ruim jaar na de thelarche/borstontwikkeling). Vervolgens kan elke 6 tot 9 maanden een buikecho worden gemaakt tot de eerste menstruaties op gang komen. Dit is om te kijken of bloed zich ophoopt in de vagina of uterus omdat het niet kan wegvloeien.

Milestones in Sexual Development



De incidentie van vaginale agenesie of distale vaginale atresie geassocieerd met anorectale malformatie is moeilijk te schatten en mogelijk ondergewaardeerd bij pasgeboren meisjes met een rectovestibulaire fistel.^{127,78}

Dit wordt weerspiegeld in meerdere onderzoeken en patiënten beschreven in de literatuur. Levitt et al.⁷⁸ omschreven bij een groep van 272 patiënten met een rectovestibulaire fistel:

- 17% een gynaecologische anomalie
- 7,4% een totale agenesie van de vagina
- 2,2 % een distale vaginale atresie

Banu et al.¹³⁴ vonden bij 5 patiënten met een rectovestibulaire fistel een afwezige vagina in een patiëntengroep van 563 patiënten met ARM.

Patiënten met ARM kunnen gynaecologische problemen hebben waarvoor een operatie nodig is.¹²¹ Problemen kunnen gelokaliseerd zijn rond het perineum, maar ook andere aandoeningen kunnen zich voordoen, zoals een stenose van de introïtus, een aanhoudend septum in de vagina en littekenweefsel ten gevolge van een rectovestibulaire fistel.

Zwangerschap en bevalling bij vrouwen met ARM

Zwangerschap en bevalling kunnen problemen geven bij vrouwen met ARM en worden begeleid door de gynaecoloog.

Complicaties kunnen ontstaan door:

- een kleine uterus (waardoor de bevalling eerder op gang komt)
- een afwijkende vorm van de uterus (meer kans op een stuitligging)

De wijze van bevalling is ook afhankelijk van verrichte operaties en het verloop van de zwangerschap.

- Meestal/altijd zal een sectio caesarea worden gedaan bij bijvoorbeeld een moeder met een cloacale afwijking.
- Bij een moeder geboren met een ARM type vestibulaire of perineale fistel, zal lichamelijk onderzoek uitwijzen of een vaginale bevalling mogelijk is, maar wordt ook vaak gekozen voor een sectio caesarea.
- Er moet rekening gehouden worden met: risico op eventuele schade aan een geopereerde urethra en/of blaashals.
- Er is een groter risico op een ruptuur van het perineum (waarin al littekenweefsel) bij een vaginale bevalling. De kans op incontinentie en/of toename van de incontinentie is dan aanzienlijk.

Perineum en risico op inscheuren

Bij vrouwen in de reproductieve leeftijd, kan een abnormaal perineum leiden tot een verhoogd percentage 3^e en 4^egraads rupturen tijdens vaginale bevalling (3^egraads ruptuur is door de anale sfincter en 4^egraads ruptuur door de anale mucosa). Deze obstetrische anale sfincter rupturen kunnen leiden tot fecale incontinentie, bekkenbodemp dysfunctie en dyspareunia.^{104,3,61.}

Het perineum met intacte anale sfincter heeft meerdere functies¹³⁰:

- fysieke barrière tussen vagina en rectum
- ondersteunen van de fecale continentie
- seksuele functie
- cosmetiek
- hygiëne
- functie bij het bevallen

De normale lengte van het perineum kan worden geschat bij gezonde meisjes in de prepuberteit, maar naast de lengte van het perineum is ook een doelmatige (geschikte) hoeveelheid spier aan de voorkant van de anale opening van belang om het perineum van voldoende kracht te voorzien².

Deelvraag 1e

Wat is de indicatie voor aanvullend neurologisch onderzoek bij kinderen met ARM?

Aanbevelingen

- Spinale dysraphie (SD) kan een bijkomende aandoening zijn bij patiënten met ARM. De prevalentie van SD is hoger bij patiënten met complexe vormen van ARM (bij geboorte geen meconiumlozing mogelijk), maar SD kan ook voorkomen bij alle vormen van ARM (bij geboorte wel meconiumlozing mogelijk) en om die reden is het aanbevolen *om alle patiënten met ARM te screenen*.
- Naast een X- wervelkolom is het aanbevolen een echo van het spinaal kanaal te maken. De echo spinaal kanaal wordt gemaakt vlak na de geboorte, maar in ieder geval in de eerste 3 maanden, omdat anders de wervelbogen zijn gesloten en beoordeling met behulp van echo van het ruggenmergkanaal niet meer mogelijk is. Indien er op de echo van het myelum afwijkingen zijn, wordt de kinderneuroloog geconsulteerd.
- Op de leeftijd van 3 tot 12 maanden wordt (op indicatie (bij neurologische symptomen) een MRI (afbeeldend onderzoek van het spinale kanaal middels een MRI) gemaakt.

Beleid:

- Alle kinderen krijgen een echo van het myelum binnen 3 mnd na de geboorte.
- Indien dit echografisch onderzoek afwijkend is zal de kinderneuroloog geconsulteerd worden.
- Indien er een indicatie is, gesteld door de kinderneuroloog, voor een aanvullende MRI wordt dit geadviseerd om dit voor de leeftijd van 3-6 mnd. te doen aangezien je dit dan nog *zonder narcose* kan doen met "feed and wrap" (=voeden kort voor de MRI en dan fixeren in vacuüm kussen). Bij 9-12 mnd. moet je het kind tijdens de MRI onder narcose brengen.
- Een verslechterend neurologisch beeld (sensomotorisch en/of qua continentie) gedurende de follow-up kan een indicatie zijn om op latere leeftijd (alsnog) een MRI te maken.
- Bij een negatieve echografie en wel aanwezige symptomen (neurologische symptomen zoals pijn, spierzwakte benen, gestoorde sensibiliteit) denkt de zorgverlener aan een tethered cord of spinale dysraphie en wordt verwezen naar de neuroloog/neurochirurg voor aanvullend neurologisch onderzoek en wordt er een MRI gemaakt.

Toelichting en onderbouwing

Patiënten met ARM kunnen geassocieerde congenitale aandoeningen hebben, waaronder Spinale dysraphie met cord tethering (TC: tethered cord). Tethered spinal cord komt voor bij 10-60 % van de ARM patiënten^{102,56}.

Definitie **Tethered Cord** (TC; gekluisterd ruggenmerg): een anatomische afwijking waarbij het onderste gedeelte van het spinale ruggenmerg gefixeerd zit aan het onderste gedeelte van de spinale wervelkolom waardoor het onderste stuk van het ruggenmerg niet vrij kan bewegen. Tijdens groei en ontwikkeling zal de verhoogde tractie op het vastzittende ruggenmerg progressieve klachten en symptomen veroorzaken die invloed hebben op de motoriek, de sensibiliteit, het bewegingsapparaat, de urinecontinentie en defecatie. Dit noemen we het TC-syndroom (TCS):

- *Symptomen van het bewegingsapparaat* kunnen zich presenteren als hypotonie van de beenspieren, atrofie van de benen, afwijkende reflexen aan de benen, pijn in de rug en/of benen, afwijkende sensibiliteit van de benen, vergroeiingen rug en benen en loopstoornissen.
- *Symptomen van het urogenitaalapparaat* kunnen bestaan uit incontinentie of aandrang tot plassen door neurogene blaasfunctiestoornis.
- *Symptomen van het maagdarmstelsel* kunnen bestaan uit soiling en incontinentie.

Prognose TCS (tethered cord syndrome):

- Een deel van de kinderen met een TCS heeft geen of heel weinig klachten.
- De meeste klachten van een TCS ontstaan tijdens de groei. Er komt spanning op het onderste stukje van het ruggenmerg waardoor de bloedvoorziening naar het ruggenmerg minder goed verloopt en de functies van het ruggenmerg verstoord zijn.
- Zonder behandeling kunnen de klachten progressief zijn.

TCS is niet in alle gevallen symptomatisch. In de literatuur worden de volgende symptomen beschreven:

- motorische klachten
- dysfunctie van de sfincter
- rugpijn
- uitstralende pijnen
- sensibiliteitsverlies of paresthesieën
- zwelling op de rug
- deformiteiten aan ledematen

In een retrospectieve analyse¹⁰⁵ van 20 patienten met TCS op de volwassen leeftijd vonden de onderzoekers de volgende klachten:

- 65% motorische klachten;
- 65% dysfunctie van de sfincter
- 65% rugpijn
- 35% uitstralende pijnen
- 15% sensibiliteitsverlies of paresthesieën
- 40% een zwelling op de rug
- 6,3% orthopedische deformiteiten (inclusief scoliose en deformiteiten van de voeten)

De onderzoekers vonden bij 110 kinderen TCS de volgende klachten¹⁰⁵:

- 67,3% een zwelling op de rug
- 46,4% motorische klachten
- 18,2% sfincter problemen
- 16,3 % orthopedische deformiteiten
- slechts 2,7% rugpijn

Hieruit concludeerden de onderzoekers dat bij volwassenen klachten van pijn, sfincter dysfunctie, motorische klachten en orthopedische deformiteiten vaker voorkomen dan bij kinderen. Als redenen worden hiervoor genoemd:

- TSC bij volwassenen later is ontstaan of verergerd is tijdens de groei
- TSC pas op volwassenleeftijd gesignaleerd of behandeld wordt

Behandeling TCS

De behandeling van spinale dysraphie met chirurgische behandeling is onder discussie.

Bij kinderen gaat men ervan uit dat chirurgische detethering van het ruggenmerg de neurologische achteruitgang bij het ouder worden, vermindert danwel verbetert.^{47,21,89,98}

Bij volwassenen is de groei geen factor meer die meespeelt. Bij volwassenen speelt het toenemen van klachten met name na (te ver) rekken van de rug door trauma of speciale houdingen een belangrijke rol bij het ontstaan van nieuwe symptomen.

Uit de retrospectieve analyse¹⁰⁵ en ook uit andere onderzoeken blijkt dat chirurgische detethering de pijnklachten bij TCS drastisch vermindert, de functie van de sfincter stabiliseert of verbetert en ook de sensomotorische klachten in positieve zin beïnvloedt. Gezien de geringe complicaties bij operatief ingrijpen wordt in deze analyse chirurgie zowel bij kinderen als bij volwassen patiënten met symptomen van TCS aanbevolen.

Overlap symptomen ARM en symptomen TCS

Omdat de symptomen van het urogenitaal- en maagdarmsstelsel ook vaak worden gezien bij patiënten met ARM die geen gediagnosticeerde TCS hebben, is het moeilijk om te constateren wanneer zij het gevolg zijn van de ARM en wanneer zij secundair zijn aan een TCS of een combinatie van beiden. De impact van TCS op de functionele prognose bij ARM-patiënten is nog niet duidelijk. Mogelijk is een deel van de continentieproblemen te verklaren door onderdiagnostiek van TCS.

De gehanteerde richtlijn in Nederland bij kinderen met ARM om TC te diagnosticeren is:

- het verrichten van een echografisch onderzoek van het wervelkanaal en spinaal kanaal bij geboorte of in ieder geval in de eerste 3 levensmaanden.
- Indien het echografisch onderzoek een afwijking toont aan het spinale kanaal zal de kinderneuroloog geconsulteerd worden.
- Ter bevestiging van de diagnose kan er een afbeeldend onderzoek middels MRI op de leeftijd van 3 - 12 maanden. Tot de leeftijd van 6 maanden kan de MRI meestal gemaakt worden zonder narcose maar met de “feed and wrap” methode; na de leeftijd van 6 maanden wordt de MRI meestal zonder narcose verricht.
- Bij (nieuwe) klachten of toename van bestaande klachten/symptomen die kunnen wijzen op TC op latere leeftijd wordt het kind verwezen naar neuroloog/neurochirurg.
- Een verslechterend neurologisch beeld (sensomotorisch en/of qua continentie) gedurende de follow-up kan een indicatie zijn om op latere leeftijd (alsnog) een MRI te maken.
- Bij een negatieve echografie en wel aanwezige symptomen (neurologische symptomen zoals pijn, spierzwakte benen, gestoorde sensibiliteit) is het aanbevolen om een MRI van het spinale kanaal te maken.

Op een **MRI** kan nauwkeurig het niveau van de conus medullaris worden gezien.

Bij de **neonatale echo van het spinaal kanaal** is de sensitiviteit en specificiteit 80 en 89%.^{102,56}

ARM-Net Consortium en het beleid rondom screening op TCS

Een enquête verstuurd naar kinderchirurgen van alle centra die lid zijn van het ARM-Net Consortium (2017) met vragen over de door hun gevoerde definitie van TC, de prevalentie van TC in hun populatie, de door hen gevolgde screening en de eventuele behandeling geeft als conclusie:

- screening op TC spinal cord moet plaats vinden bij alle patiënten met ARM; een zo conservatief mogelijke behandeling van TC wordt aanbevolen; op (inter)nationaal niveau bestaat een discrepantie ten opzichte van de definitie van TC, de gevolgde screeningsmethoden en aanvullende testen.

Resultaat van de enquête aan de ARM-Net leden op de vraag welke diagnostiek werd verricht naar TC bij patiënten met ARM:

- 50% van de respondenten prefereert echografisch onderzoek en geen aanvullende onderzoeken als daar geen aanleiding voor is;
- 21% voert zowel echografisch onderzoek als MRI uit;
- 21% stelt de indicatie voor echografisch onderzoek of MRI, gebaseerd op een vooraf door hen gedefinieerd risico op TC bij de individuele ARM-patiënt;
- 8% voert altijd een MRI uit.
- 79% van de respondenten heeft een kinderradioloog in hun centrum die gespecialiseerd is in ARM.

Conclusie na deze survey van het ARM-Net Consortium is dat eenduidige protocollen zouden moeten worden ontwikkeld om de aanwezige variabiliteit in diagnostiek, begeleiding en behandeling te voorkomen³³.

Resultaten uit andere onderzoeken

- Uit een onderzoek^{102,33} blijkt dat bij 82 patiënten met ARM die neonatale spinale echografie ondergingen en vervolgens MRI, dat bij deze groep bij 18 vrouwen en 29 mannen spinale dysraphie werd gediagnosticeerd door middel van MRI, terwijl slechts bij 7 patiënten deze diagnose werd gesteld door middel van echo. De conclusie die bij dit onderzoek werd gesteld is dat neonatale echo van het spinaal kanaal een matige screening is bij mensen met ARM en in door de onderzoekers wordt MRI aanbevolen bij alle patiënten met ARM.
- Spinale dysraphie (SD) met TCS kan een bijkomende aandoening zijn bij patiënten met ARM. De prevalentie van SD is hoger bij patiënten met complexe ARM, maar SD/TC kan ook voorkomen bij minder complexe vormen van ARM en om die reden is het aanbevolen om alle patiënten met ARM te screenen. MRI is het aanbevolen onderzoek om occulte SD te diagnosticeren ook bij patiënten waarbij SD wordt gemist met conventionele radiologische onderzoeken, lichamelijk onderzoek en spinale echografie.⁶⁶
- Spinale anomalieën in de lumbosacrale regio komen voor bij 46,5% van de patiënten met ARM⁴⁶. Omdat aanwezigheid van deze anomalie gerelateerd lijkt te zijn met de prognose van ARM-patiënten, is het aanbevolen om routinematig bij alle patiënten met ARM een foto van de wervelkolom te maken en een MRI van de (lumbo)sacrale regio te maken.

4. Module behandeling van een kind met ARM

Naar aanleiding van een knelpunteninventarisatie in de werkgroep en een enquête onder patiëntvertegenwoordigers zijn de volgende uitgangsvragen geformuleerd:

Uitgangsvraag 2

Welke (evidence based en expert based) behandelmogelijkheden zijn er voor patiënten met anorectale malformatie en wanneer zijn deze van toepassing?

De uitgangsvraag omvat de volgende deelvragen:

- a) Welke behandelingen zijn geschikt voor patiënten met anorectale malformatie? Welke hersteloperaties worden uitgevoerd, en welke behandelingen zijn daarna nog nodig?
- b) Welke instructies worden aan ouders gegeven voor het handelen na de hersteloperaties? Welke zorgverlener geeft de instructie en wanneer wordt deze instructie gegeven?
- c) Wat is het beleid bij de behandeling van continentieproblemen voor urine en voor ontlasting en eventuele complicaties hierbij?
- d) Welk individueel aanpasbaar protocol kan gevolgd worden voor zindelijkheidstraining? En op welke leeftijd wordt dit aangeboden?
- e) Waaruit bestaat de behandeling van frequente blaasontstekingen bij kinderen met ARM?
- f) Wat is een goede preventie en behandeling voor luijdermatitis?
- g) Wat is een goed (medicatie)beleid ten aanzien van obstipatie?
- h) Welke hulpmiddelen zijn er (incontinentiematerialen, spoelmiddelen)? Hoe krijgen de patiënten die vergoed? Welke hulpverlener kan hierin adviseren en helpen met aanvragen?
- i) Hoe wordt/worden (ouders van) de patiënt met ARM ondersteund in het zelfmanagement?

Deelvraag 2a

Welke behandelingen zijn geschikt voor patiënten met ARM? Welke hersteloperaties worden uitgevoerd, en welke behandelingen zijn daarna nog nodig?

Aanbevelingen

- Na het diagnosticeren van ARM volgt opname in een kinderchirurgisch centrum. In het kinderchirurgische centrum:
 - wordt in de eerste 24 uur gekeken of er wel of geen meconiumlozing is en om welk type ARM het gaat
 - wordt andere (lethale) pathologie uitgesloten of in kaart gebracht
 - wordt vochtbeleid afgesproken (infusiebeleid kinderchirurgie bij absolute afsluiting (ileus) enterale voeding bij neonaten indien defecatie mogelijk is)
 - vindt controle vitale functies plaats
 - wordt maagsonde ingebracht op indicatie en pro diagnosi
 - wordt vochtbalans bijgehouden
 - zal men axillair temperaturen
 - worden de ouders ondersteund
- Bij geen of onvoldoende meconiumlozing krijgt het kind een infuus, niets per os, een afhankende maagsonde en antibiotica.

- De behandeling van ARM is afhankelijk van de aard van de malformatie, het geslacht, het gewicht, de mogelijke co-morbiditeit en het tijdstip/de leeftijd waarop de diagnose ARM wordt gesteld.
- De opties voor initiële behandeling zijn dilatatie van de anus, reconstructieve operatie of het aanleggen van een stoma.
- Indien sprake is van een vorm van ARM waarbij wel (voldoende) meconium geloosd kan worden, zoals bij een perineale of vestibulaire fistel of een anale stenose, wordt gestart met kalibratie en dilateren van de anus.
- Bij vormen van ARM waarbij er na geboorte geen meconiumlozing is, wordt operatief ingegrepen. Er zijn vaak 3 operaties nodig:
 1. aanleggen van een stoma
 2. de reconstructieoperatie
 3. en het opheffen van het stoma

Afhankelijk van de hoogte van het rectum en de aanwezigheid van een verbinding met de urinewegen, kan er een reconstructie plaatsvinden in de neonatale leeftijd.

In andere gevallen moet nog in een later stadium herreconstructie plaatsvinden.

- De meest gangbare operatietechnieken zijn het aanleggen van een anoplastiek, ASARP, PSARP, LAARP of een combinatie van de verschillende technieken. De gekozen techniek is afhankelijk van de gevonden afwijkingen.
(ASARP: anterior sagittal anorectoplasty; PSARP: posterior sagittal anorectoplasty; LAARP: laparoscopically-assisted anorectoplasty).
- Bij de anesthesie wordt volgens de “Richtlijn Anesthesie bij kinderen” gewerkt. In dit dossier staat beschreven onder andere beschreven welke faciliteiten nodig zijn om op een veilige manier anesthesiologische zorg te verlenen aan kinderen van verschillende leeftijden, al dan niet met co-morbiditeit.
- Het doel van de behandeling is naast het opgroeien tot een gezonde volwassene, het verbeteren van de kwaliteit van leven, met name het verminderen van sociale beperkingen door urine incontinentie, fecale incontinentie of seksuele dysfunctie.

Toelichting en onderbouwing

Beleid

Initiële opvang

- Eerste 24 uur uitsluiten van andere lethale pathologie
- Verwijzing naar een kinderchirurgisch centrum
- Bij vormen van ARM waarbij er geen of onvoldoende meconiumlozing is:
 - Infuus.
 - niets per os.
 - afhangende maagsonde
 - antibioticaprofylaxe op indicatie:
 - bij jongens met een recto-urethrale of rectovesicale fistel
 - bij meisje met een cloaca
 - indien er afwijkingen aan de nieren zijn
- maximaal 48 uur expectatief

Als er binnen 48 uur toch nog meconium zichtbaar wordt, wordt indien mogelijk een anoplastiek, (mini)PSARP of ASARP verricht.

In alle andere gevallen wordt een gescheiden colostoma aangelegd op de overgang tussen colon descendens en sigmoid.

Bij voorkeur vindt behandeling binnen 48 uur na de geboorte plaats.

De behandeling van ARM is afhankelijk van de aard van de malformatie, het geslacht, het gewicht, de mogelijke comorbiditeit en het tijdstip/de leeftijd waarop de diagnose ARM wordt gesteld. De opties voor behandeling zijn:

- **Anale opening op de juiste plaats maar te nauw**
Dilataties verbeteren de stenose.
- **Anale opening op de verkeerde plaats**
Indien mogelijk verplaatsen van de opening naar de anale sfincter. Dit kan vaak in één operatie. Soms ligt de anus voor een groot deel toch binnen het sfinctercomplex. Dan wordt meestal niet voor verplaatsen gekozen.
- **Geen anale opening voor ontlasting en rectum ligt laag, vlakbij de anale sfincter**
Een anale opening wordt gemaakt op de correcte locatie, binnen de anale sfincter.
- **Geen anale opening en rectum ligt hoog**
Als het rectum hoog eindigt, en te ver af ligt van de huid zijn er 3 operaties nodig om de anorectale malformatie te corrigeren.
Eerst wordt een stoma aangelegd. Na deze operatie kan het kind naar huis om te herstellen en te groeien.
Bij de tweede operatie wordt een anale opening gemaakt op de juiste plaats. Eventuele fistels worden gesloten. Het stoma blijft intact om de nieuwe anus tijd te geven om te helen. Na deze operatie kan het kind naar huis om te herstellen. Ongeveer 2 weken na deze operatie wordt gestart met het dilateren.
Na een paar maanden, wordt tijdens een 3^e operatie het stoma gesloten. Op dat moment zal het kind pas ontlasting krijgen via de nieuwe anus. Het is belangrijk dat ook na deze operatie de dilataties worden voortgezet volgens aanwijzingen van de arts.

Dilatatie van de anus, operaties en beleid rondom operatie

Minder complexe vormen van ARM (er is (voldoende) meconiumlozing bijvoorbeeld via een fistel):
Als er sprake is van een wel aanwezige, maar te nauwe anale opening in het sfinctercomplex hoeft niet altijd geopereerd te worden. Vaak moet de aanwezige anale opening wel (tijdelijk) gedilateerd/gekalibreerd worden met Hegars.

Beleid bij een ARM waarbij geen (of eventueel later) een operatie nodig is

Bij een jongen met een iets te nauwe anus, die te ver naar voren is gelegen (=perineale fistel).

Indien in eerste instantie geen primaire neonatale reconstructie nodig lijkt, start men met dilateren van de anus. Het dilateren gebeurt in de meeste gevallen 1 keer per dag met een hegar van oplopende dikte.

Als dit zonder problemen gaat, aan ouders leren het oprekken dagelijks (of andere frequentie) thuis te doen. (Zie ook [Bijlage 9](#))

Als dit dilateren onvoldoende resultaat geeft of de opening buiten het centrum van het sfinctercomplex valt, kan besloten worden om een correctie te verrichten. Deze operatie wordt bij voorkeur binnen het eerste jaar uitgevoerd.

Als een operatie nodig is, geldt daarvoor het volgende:

Indien \geq hegar 5 en spontane defecatie kan de operatie worden uitgesteld tot na 6 – 12 weken.

Indien < hegar 5 en/of onvermogen tot spontane defecatie dan wordt bij voorkeur of een stoma aangelegd of direct een herstel operatie verricht (PSARP). Bij prematuriteit altijd overleg over gewenste hegarmaat.

Geen stoma nodig.

Na de operatie wordt de plastic onderzocht of deze voldoende open is middels hegar. Indien er een stenose is, wordt er een dilatatie schema besproken. Na uitleg en begeleiding door de verpleegkundig specialist of de kinderchirurg wordt de hegar dilatatie door ouders gedaan, of eventueel ondersteund door de kinderthuiszorg-verpleegkundige.

Bij een meisje met een iets te nauwe anus, die te ver naar voren is gelegen (=perineale fistel), is de behandeling afhankelijk van de afstand tussen de fistelopening en de vagina:

Eerst dilateren van de anus.

Als dit zonder problemen gaat, aan ouders leren dit thuis te doen. (Zie ook [Bijlage 9](#))

Als dit oprekken onvoldoende resultaat geeft of de opening buiten het centrum van het sfinctercomplex valt, kan besloten worden om een correctie te verrichten. Deze operatie wordt bij voorkeur binnen het eerste jaar uitgevoerd.

Als een operatie nodig is, geldt daarvoor het volgende:

Indien ≥ hegar 5 en spontane defecatie kan de operatie worden uitgesteld tot na 6 – 12 weken.

Indien < hegar 5 en/of onvermogen tot spontane defecatie dan wordt bij voorkeur of een stoma aangelegd of direct een herstel operatie verricht (PSARP). Bij prematuriteit altijd overleg over gewenste hegarmaat.

Geen stoma nodig.

Na een eventuele correctie wordt de plastic onderzocht of deze voldoende open is middels een hegar. Indien er een stenose is, wordt er een dilatatie schema besproken. Na uitleg en begeleiding door de verpleegkundig specialist of de kinderchirurg wordt de hegar dilatatie door ouders gedaan, of eventueel ondersteund door de kinderthuiszorg-verpleegkundige.

ARM zonder spontane meconiumlozing

Afhankelijk van de complexiteit van de aandoening en de expertise van de kinderchirurg wordt er een definitieve reconstructieoperatie verricht, of wordt eerst een stoma aangelegd met daarna een definitieve reconstructieoperatie.

Operaties bij ARM zijn als volgt in te delen:

- Initiële reconstructieve operatie.
- Aanleggen van een stoma.
- Definitieve reconstructieve operatie.
- Opheffen van het stoma
- Herreconstructie :als de resultaten na reconstructie niet naar tevredenheid zijn, en er nog veel klachten blijven bestaan is er op latere leeftijd een indicatie voor herreconstructie. Dit is ter beoordeling aan de ervaren (kinder)chirurg.

[Beleid als aanleggen van een stoma nodig is](#)

Operatie 1: aanleggen tijdelijk stoma.

Enkelloops of dubbelloops stoma. Welk stoma wordt aangelegd is afhankelijk van de aandoening en de voorkeur/ervaring van de kinderchirurg of GE kinderchirurg met expertise op het gebied van ARM. Bij voorkeur wordt het stoma aangelegd in het colon descendens of het sigmoïd. Dit omdat in deze delen van het colon een prolaps van het stoma minder vaak voorkomt dan in het colon transversum en om voldoende lengte te behouden voor de reconstructie⁵³.

In sommige centra wordt antibiotica standaard gegeven. Het is aanbevolen om een onderhoudsdosering antibiotica te geven bij een fistel tussen rectum en urinewegen.

Operatie 2: Op de leeftijd van ongeveer 3-6 maanden wordt een reconstructieoperatie verricht. Positioneren van de endeldarm in het sluitspiercomplex, waarmee een anus wordt aangelegd, Aanwezige fistel naar urineweg of vagina sluiten, Een transurethrale katheter in de blaas plaatsen om contaminatie van de wonden te voorkomen; Duur van de transurethrale catheter is afhankelijk van of er een fistel is gesloten, dan wel de verwachting van spontane mictie.

Voeding en vocht mag direct gestart worden (bij stoma in situ)

Ontslag volgens ontslagcriteria: patiënt mag naar huis indien pijn onder controle, voeding wordt verdragen, ontlasting goed verloopt. Dit is vaak na ongeveer 7 dagen.

Vervolg op operatie 2:

2 tot 3 weken na operatie op de polikliniek inspectie van de nieuwe anus en kalibratie met Hegars. (Zie ook [Bijlage 9](#))

Na goede genezing van de anus, wordt ouders geleerd om zelf de anus op te rekken. Hierbij worden steeds dikkere Hegars gebruikt.

Antibiotica kan gestopt worden als een eventueel voorheen aanwezige recto-urethrale fistel, blaashals-fistel of cloaca gesloten/gecorrigeerd is, tenzij er nog andere afwijkingen aan de urinewegen aanwezig zijn die antibioticagebruik nodig maken.

Operatie 3:

Opheffen stoma als de anus (het wondgebied) na een reconstructie goed is genezen en een Hegar van bepaalde dikte, afhankelijk van de grootte en leeftijd van patiënt, doorlaat. Zo nodig (als de neoanus niet goed doorgankelijk is) controle van de functie van het anorectum door middel van een röntgencontrast opname via de distale liss van het colostoma. Dit is niet nodig bij een goed doorgankelijke neoanus. Deze operatie vindt meestal plaats 6 tot 8 weken na operatie 2.

Opheffen stoma.

Kind krijgt de eerste dagen vocht en voeding via een infuus. Indien peristaltiek op gang starten met orale voeding. Meestal dag na operatie als sprake is van peristaltiek van de darm, uitbouwen voeding binnen enkele dagen waarbij het infuus wordt afgebouwd.

Als de darm goed doorgankelijk lijkt en werkt, starten met toedienen water/voeding.

Soms is tijdelijk een maagsonde nodig (om overgeven te voorkomen).

Huid rondom anus moet goed verzorgd worden voor er ontlasting komt omdat de ontlasting etsend is en de huid niet gewend aan ontlasting. Huid insmeren met vette zalf, smeersels met zinkoxide, zinkzalf of zinkolie, barrière crème of beschermfilms in spray of doekjes. Zie hiervoor ook "[Beleid/protocol bij behandeling van luijdermatitis](#)" en de site van de stomavereniging (www.stomavereniging.nl).

Vervolg op operatie 3:

Na de operatie wordt ongeveer 3-6 maanden doorgegaan met dilateren van de anus totdat deze soepel en wijd genoeg is. Vaak is na 3 maanden de gewenste diameter bereikt.

Bij obstipatie zijn soms orale laxemiddelen, klysma's en/of darmspoelingen nodig. Aanvullend voedingsadvies door een diëtiste die bekend is met de problematiek bij ARM.

Ontslagcriteria na operatie:

- hartslag, ademhaling, bloeddruk en temperatuur zijn normaal
- het kind verdraagt voeding zonder te spugen
- het kind kan goed orale (pijn)medicatie innemen
- als het kind een stoma heeft, moet dit goed werken

- de arts en de verpleegkundig specialist hebben ouders goed uitleg gegeven over de verzorging van het kind na het operatief ingrijpen.

Na de operaties blijven controle door de kinderchirurg, verpleegkundig specialist en eventuele andere zorgverleners van belang. Zie hiervoor de [follow-up](#).

Meest gangbare operatietechnieken:

Anoplastiek (voor perineale fistels).

Hierbij wordt alleen de fistel en distale rectum vrij gelegd van het perineum (aan de dorsale zijde) en wordt de opening vergroot middels een (evt. Y-V) plastiek. De positie van de anale opening blijft in feite hetzelfde, de opening wordt naar dorsaal vergroot.

ASARP (voor perineale en vestibulaire fistels)

ASARP anterieure sagittale anorectale plastiek

Bij deze operatie wordt ook de (anale) opening omsneden en verplaatst tot midden in het spiercomplex. De incisie is ook midsagittaal maar gaat tot aan de dorsale begrenzing van het sfinctercomplex (dus beperkter dan bij de PSARP). Na repositioneren van het rectum wordt het spiercomplex anterieur weer opgebouwd rondom het rectum, posterieur is het gesloten gebleven.

PSARP (voor perineale, vestibulaire, bulbaire en prostaafistels)

PSARP posterieure sagittale anorectale plastiek

Bij deze operatie wordt de “(anale) opening” omsneden en verplaatst tot midden in het spiercomplex. Hiertoe wordt het spiercomplex aan de voorzijde midsagittaal geïncideerd tezamen met de huid. De incisie loopt anterieur van voor het spiercomplex tot posterieur tot aan het os coccygis. Wanneer de “anus” naar achteren is verplaatst wordt een perineum opgebouwd en worden huid en spiercomplex aan de voor-/achterzijde van de nieuwe anus gesloten.

LAARP (voor prostaat- en blaashalsfistels, eventueel bij cloaca)

LAARP “laparoscopic-assisted” anorectale plastiek (laparoscopically assisted anorectal pull-through).

Bij deze operatie wordt het distale rectum laparoscopisch van de blaas of prostaat losgemaakt. Daarna vindt een kleine PSARP plaats en kan de darm doorgehaald worden en de bekkenbodem weer opgebouwd worden als bij de PSARP.

Combinatie van de verschillende technieken (Cloaca en andere complexe aandoeningen).

De meest gebruikte operatietechniek is de PSARP-procedure. Bij fistels waarbij het uiteinde van het rectum boven de bekkenbodemspieren ligt kan de PSARP procedure gecombineerd worden met een LAARP om de fistel te helpen identificeren en om het rectum te ontleden.

Bij een *vestibulaire fistel* wordt een ASARP of PSARP verricht.

Bij een *recto-urethrale fistel* is het beleid:

- Bij een bulbaire fistel: PSARP
- Bij een prostaafistel PSARP of LAAR
- Bij een blaashalsfistel LAARP of via laparotomie met PSARP

Beschrijving PSARP-procedure

- Kring- en bekkenbodemspieren worden vrij gelegd.
- Met behulp van elektrische spierstimulator wordt bepaald waar de spiercontractie van de kringspier maximaal is. Hier komt de nieuwe anus.
- Operatiesnede in verlengde van de bilspleet van os coccygis tot achterrand (posterieure rand) labia van het meisje of anterieure rand van sfinctercomplex van de jongen. Kringspier en spiercomplex worden in het midden zorgvuldig gescheiden en open gelegd.
- Spiercomplex wordt geopend tot rectum gevonden is.

- Een aanwezige fistel tussen rectum en urethra/vagina wordt dicht gemaakt.
- Rectum wordt vrij gelegd.
- Rectum wordt naar kringspier en huid gebracht.
- Bekkenbodemspieren en kringspier worden om rectum heen gehecht
- Rectum wordt aan de huid gehecht.
- Nieuwe anus gevormd in midden van het spiercomplex.

Handelingen van belang bij operatie

Vorbereiding voor operatie

- Niets per os (tot nader order)
- Vochtbeleid volgens infusiebeleid kinderchirurgie
- Laboratorium: HB, HT, capillair bloedgas, bloedgroep bepaling + kruisserum (indien jonger dan 3 maanden: bloedbepaling van moeder), rest op indicatie.
- Axillair temperaturen.
- Controle op meconium plassen bij jongens/meconiumlozing via vulva bij meisjes.
- Controle vitale functies, eventueel monitorbewaking.
- Bij de anesthesie wordt volgens de "[richtlijn Anesthesie bij kinderen](#)" gewerkt. In dit dossier staat beschreven onder andere beschreven welke faciliteiten nodig zijn om op een veilige manier anesthesiologische zorg te verlenen aan kinderen van verschillende leeftijden, al dan niet met comorbiditeit.
- Antibiotica profylaxe afspreken (volgens beleid van de microbiologen van het ziekenhuis, zie het antibiotica protocol van het betreffende ziekenhuis).
- Individueel zal worden bepaald of een centrale lijn (CVC: centraal veneuze catheter) postoperatief nodig is indien het kind TPV (totaal parenterale voeding) nodig heeft. Indien nodig, TPV bestellen (beleid kan per centrum verschillen). Geen TPV nodig bij al aanwezig stoma.
- Voor het aanleggen van een colostoma:
 - afhankende maagsonde inbrengen
- Voor de anorectale reconstructie:
 - indien colostoma aanwezig: niet spoelen op de avond voor de operatie
 - indien geen stoma aanwezig: spoelen tot schoon en vanaf de avond voor de operatie tot aan de operatie helder vloeibaar.
- Preoperatief cystoscopie.
- Bij meisjes wordt vaginoscopie verricht bij de start van de operatie.

Postoperatief beleid

- De eerste twee weken na operatie niets per anum (thermometer, zetpil, Rectaal Toucher); Als het wondgebied genezen is, wordt gestart met dilateren van de neoanus met Hegars, conform de leeftijd.
- Zorg verlenen volgens werkinstructie ziekenhuis (zorgverlening aan de patiënt bij operatieve (chirurgische) ingrepen).
- Vochtbeleid/voeding: indien TPV geïndiceerd: starten van TPV via peroperatief ingebrachte CVC; in principe 5 dagen, echter starten enterale voeding afhankelijk van de wondgenezing op 4^e postoperatieve dag. Dan wordt gestart met de helft van de gewenste orale voeding, en wordt de TPV gehalveerd. Op de 5^e post-operatieve dag kan in principe bij goede kliniek de TPV worden gestaakt en wordt de orale voeding volledig.
- Blaaskatheter (niet standaard meer) gedurende 5 dagen, dan op indicatie een X-MCG en verwijderen CAD (katheter).
- Axillair temperaturen.
- Geen rectale medicatie/manipulatie.
- Ruime luier aandoen, geen romper aan onderzijde vast maken.
- Geen strakke kleding rond de billen.
- Niet schrijlings laten zitten.

- Anus niet vegen maar douchen (sprayen).
- In bad, mag na 5 dagen kort (2-3 minuten); na 1 week al langer.
- Vanaf dag 2 post-operatie dagelijkse inspectie perineale wond.
- Indien een stoma aanwezig, ouders leren het colostoma te verzorgen.
- Wanneer een vaginostomie is aangelegd, wordt in overleg met kinderchirurg een spoelschema afgesproken (in principe dagelijks tot schoon, tot aan het ontslag; daarna eens per week).

Medicatie

- Antibiotica bij het aanleggen van een stoma.
Bij aanwezigheid van een recto urethrale fistel moet antibiotica gecontinueerd worden tot de fistel opgeheven is.

Cave: bij vesicoureterale reflux antibiotica ook continueren na de reconstructie; in overleg met de uroloog.

Infuusbeleid

- Een basisinfuus in de perioperatieve fase is voldoende.
- Bij een reconstructie zonder colostoma in situ is het soms nodig om met TPV te starten.

Voeding

- Na aanleggen colostoma en na een anoplastiek: voeding per os starten zodra patiënt goed wakker is.
- Reconstructie bij een bestaand colostoma: voeding per os starten zodra patiënt goed wakker is.
- Reconstructie zonder stoma: voeding starten na 3 dagen. Overbruggen met infuus of TPV.

Ontslag

- Voor ontslag Hegars bestellen.
- Ontslag in beginsel 5-7 dagen na de reconstructieve operatie bij goede wondgenezing, ontslag pasgeborenen mede afhankelijk van bevindingen ten aanzien van co-morbiditeit
- Poliklinische controle kinderchirurgie; na 2/3 weken bij verpleegkundig specialist (+ eventueel behandelend chirurg), alwaar instructie anus dilateren aan ouders (als diameter voldoende ruim is en de anus niet bloedt door het dilateren).

Dilateren van de anus

- Na een reconstructie-operatie bij een ARM wordt na 2-3 weken bij poliklinische controle gestart met het voorkomen en behandelen van incontinentie/obstipatie (medicamenteus/spoelen) en stenose (dilateren met Hegar sondes).

Het doel van de dilataties is het voorkomen van relevante stricturen van de anus.

Dilateren na een chirurgische correctie van een anorectale malformatie is een routine procedure in de meeste ziekenhuizen.

De periode van het dilateren is meestal 3 maanden, maar soms tot 6 à 7 maanden na operatie.

De frequentie van het dilateren verschilt: sommige kinderen worden 1 tot 2 maal daags gedilateerd, anderen 1 keer per week en sommigen slechts sporadisch tot nooit.

Ondanks dilateren na operatie, kan toch een strictuur van de neoanus optreden.

Uit onderzoek⁶³ blijkt dat niet altijd een specifiek protocol wordt gevolgd, wat zou kunnen leiden tot langere periodes van dilateren.

Lange periodes van dilateren kunnen het risico op psychosociale problemen bij ouders en kinderen verhogen. Ook is het risico op seksuele problemen bij sexarche verhoogd.

Hegars groter dan maat 15 kunnen bijdragen aan meer pijn bij het dilateren.

Voorwaarde voor het dilateren is dat het zo veel mogelijk pijnloos moet kunnen worden uitgevoerd⁶³.

Pijnlijke dilataties kunnen leiden tot:

- Meer inflammatie en mogelijk ook fibrose. Dit kan op de lange termijn constipatie geven.⁹²
- Verminderde compliantie.
- Een slechtere uitkomst ten aanzien van de gedragsfactor bij de continetietraining op de leeftijd van 4-5 jaar.^{100,72}
- Een slechtere uitkomst ten aanzien van potentiële psychosociale schade bij het kind²⁹.

- Mogelijke invloed op seksuele functie en beleving op latere leeftijd, er is risico op onteigening van het lichaam vooral als er lang en vaak gedilateerd moet worden.
Niet alle fistels zijn geschikt voor dilateren met Hegars.

Schema “dilateren van de anus”

Het dilateren (=oprekken)/kalibreren (=soepel en wijd houden) van de anus na operatie is nodig ter voorkoming van te nauwe littekenvorming in de endeldarm om de ontlasting goed te kunnen lozen. Het litteken is een gevolg van de operatie die het kind heeft ondergaan.

De anus dient vanaf 2 tot 3 weken na de operatie te worden opgerekt. Wanneer de eerste policonrole plaats vindt na het maken van de nieuwe anus worden de hechtingen zo nodig verwijderd (meestal oplosbaar) en krijgen ouders/verzorgers van het kind instructie om het dilateren met hegars zelf, thuis, te gaan uitvoeren. Eventueel kan ook de thuiszorg ingeschakeld worden. Het dilateren van de anus is noodzakelijk om te voorkomen dat deze “dicht” groeit en zodoende te nauw of strak wordt om ontlasting door te laten.

Het dilateren gebeurt met een speciaal daarvoor bestemde metalen stompgepunte buis; een zogenaamde Hegar(stift). Hegarstiften of Hegarsondes zijn er in verschillende maten. De juiste maat wordt door de arts afgesproken. Het dilateren met Hegar sondes vindt plaats met Hegars van verschillende diktes. De frequentie is vaak 1 tot 2 keer per dag. Soms is dit meer of minder vaak, de frequentie en de tijdsduur van dilateren kan wisselen per kind en kan ook wisselen bij verschillende operatietechnieken. Voor ouders staan informatie en instructie op de site van de stomavereniging (www.stomavereniging.nl). Zie ook [Bijlage 9](#).

Ouders krijgen goede instructie over de wijze van dilateren op de afdeling of op de poli kinderchirurgie. De arts of de verpleegkundig specialist bepaalt de juiste maat Hegar en hoever de Hegar in de anus ingebracht moet worden.

Frequentie: 1 of 2 x per dag 10 seconden totdat de juiste maat Hegar (conform leeftijd) is bereikt.

Kalibratie: (eenmalig) inbrengen van een Hegar om de grootte van de fistel te schatten/ tevens kalibreren met als doel het soepel houden van de opening.

Dilatatie: bij herhaling introduceren van een Hegar als middel om de doorgang van de fistel te behouden of om de doorgang van de fistel te verbreden.

Een **schema voor dilateren** zou kunnen zijn:

1 of 2 maal per dag dilateren met een Hegar volgens onderstaand schema:

Leeftijd	Geschatte maat Hegar
1-4 mnd	Hegar 9-12
4-8 mnd	Hegar 11-13
8-12 mnd	Hegar 12-14
1-3 jaar	Hegar 15
3-12 jaar	Hegar 16

> 12 jaar	Hegar 17

Deelvraag 2b

Welke instructies worden aan ouders gegeven voor het handelen na de (herstel)operaties? Welke zorgverlener geeft de instructie en wanneer wordt deze instructie gegeven?

Aanbevelingen

- Het is de taak van de kinderchirurg, ondersteund door verpleegkundigen (bijvoorbeeld de WIS-verpleegkundige = wond-, incontinentie- en stomaverpleegkundige en/of verpleegkundig specialist) om ouders goed gedoseerde voorlichting te geven over de aandoening, de behandeling, de nazorg bij operatie(s) en de mogelijke complicaties bij ARM.
- De WIS-verpleegkundige (wond-, incontinentie- en stomaverpleegkundige) wordt als een kind een stoma krijgt altijd ingeschakeld. Zo veel mogelijk wordt hij/zij al preoperatief ingeschakeld.
- Bij de aandoening ARM zijn vaak verschillende operaties nodig. Bij elke operatie moet opnieuw alle relevante voorlichting worden verstrekt.
- Het is aanbevolen dat de kinderchirurg en de verpleegkundige ouders daarnaast wijzen op aanwezige patiëntenfolders en op de patiëntenvereniging Vereniging Anusatresie(VA).

Toelichting en onderbouwing

Eén van de belangrijkste zaken is, dat de ouders goede voorlichting krijgen.

Het is de taak van artsen (kinderchirurg) en verpleegkundigen (WIS-verpleegkundige) en verpleegkundig specialisten om juiste en goed gedoseerde informatie over de aandoening, de behandeling, de nazorg bij operatie(s) en de mogelijke complicaties te verstrekken. Tevens wordt indien nodig vanaf het begin psychosociale en in de juiste levensfase seksuele ondersteuning aangeboden.

Informatie die aan ouders verzorgers wordt verstrekt:

ARM waarbij niet direct een operatie nodig is: Indien wel een anus aanwezig is maar de anus te ver naar voren ligt en te nauw is, wordt meestal eerst de opening met hegars opgerekt.

Ouders krijgen:

- Uitleg over de aandoening.
- Uitleg over de functie van het dilateren en hoe ouders dit zelf dagelijks thuis kunnen doen. Zie ook [Bijlage 9](#).
- Uitleg over mogelijke problemen die kunnen optreden, zoals bijvoorbeeld obstipatie en problemen bij continentie.
- Uitleg dat het kind op oudere leeftijd mogelijk een operatie ondergaat om de anus operatief te verplaatsen binnen de sfincter.
- Uitleg over Invloed van de aandoening en het dilateren op beleving van het genitaal / anale en perianale gebied op adolescente en jong volwassenleeftijd.

- Aandacht voor seksuele validatie en ouders krijgen begeleiding in hoe met het kind om te gaan in de seksuele ontwikkeling en tevens uitleg over mogelijke invloed op seksuele functie en beleving op latere leeftijd.
- Uitleg over poliklinisch vervolg en follow-up.

ARM waarbij in de eerste 48 uur operatief wordt ingegrepen:

Wanneer een operatie nodig is, zijn er vaak 3 operaties nodig:

1. Aanleg stoma
2. Reconstructieoperatie
3. Opheffen stoma

Ouders krijgen:

- Uitleg over de aandoening.
- Uitleg over de verschillende operaties en behandelingen.
- Uitleg over mogelijke problemen die later kunnen optreden, zoals bijvoorbeeld obstipatie en problemen bij continentie voor urine en feces.
- Uitleg over mogelijke invloed op seksuele functie en seksuele beleving op latere leeftijd.
- Uitleg over invloed van de aandoening en het eventuele dilateren op beleving van het genitaal / anale en perianale gebied op adolescentie en jong volwassenleeftijd.
- Aandacht voor seksuele validatie; Ouders krijgen begeleiding hoe met het kind om te gaan in de seksuele ontwikkeling.
- Uitleg over poliklinisch vervolg en follow-up.

Informatie voor ouders ten aanzien van de operaties

De WIS-verpleegkundige (wond-, incontinentie- en stomaverpleegkundige) wordt zodra een kind een stoma krijgt altijd ingeschakeld.

Ouders krijgen van de kinderchirurg en de WIS-verpleegkundige/verpleegkundig specialist de volgende informatie:

Voor en na operatie 1: aanleg stoma

- Waarom een stoma, functie van het stoma, type stoma.
- De plaats waar het stoma komt, het aantekenen door de stomaverpleegkundige of de arts van het stoma.
- Tijdsduur aanwezigheid van het stoma (vaak 3-6 maanden) en info over wanneer operatie voor reconstructie en operatie voor opheffen van stoma plaatsvinden.
- welke onderzoeken na operatie 1 als voorbereiding op operatie 2 (de reconstructie) worden gedaan om de afwijking precies in kaart te brengen (colostogram en soms MRI).
- welke reconstructieoperatie zal worden uitgevoerd en wat het beoogde resultaat zal zijn van de operatie.
- Hoe de ontlasting uit het stoma opgevangen wordt (in een stomazakje als dat mogelijk is).
- hoe ouders het stoma kunnen schoonspoelen/verzorgen en welke materialen besteld moeten worden.
- Uitleg of en zo ja waarom onderhoudsdosis antibiotica nodig is (bij fistel tussen rectum en urinewegen)
- Uitleg of een urinekatheter wordt ingebracht en welke tijdsduur deze aanwezig moet blijven (meestal 3-5 dagen). Een urinekatheter is in ieder geval aanwezig gedurende het gebruik van

morfine. Bij een verbinding tussen darm en urinewegen wordt de katheter meestal ingebracht door de uroloog.

- Tijdens de PSARP krijgt een kind de urinekatheter tot dag 5 waarna voor het verwijderen van de katheter een MCG kan worden gemaakt.
- Uitleg over voeding en vochtintake na operatie: na stoma in principe direct weer eten en drinken **voor en na operatie 2: reconstructieoperatie** aanleg nieuwe anus, opheffen fistel tussen anorectum en urinewegen/vagina.

Uitleg wordt gegeven over:

- De operatie, aanleg van de nieuwe anus.
- Droog houden van de wond, niet afvegen van de wond, eventueel verschonen verband (meestal geen verband) en spoelen van de wond.
Het spoelen van de wond gebeurt per ziekenhuis verschillend; vaak wordt het met een plantenspray gedaan en daarna gedept.
- Houdingsadviezen/hoe te voorkomen dat druk op de wond (nieuwe anus) komt.
- Voeding en vochtintake na operatie: indien geen stoma aanwezig eerste dagen vocht en calorieën per infuus. Bij op gang komen darmen eerst helder vocht geven, daarna uitbreiding naar melk of pap. Soms sonde inbrengen om spugen door ophopen maag- en darmsappen te voorkomen; uitleg dat bij aanwezigheid van een stoma direct eten en drinken is toegestaan (afhankelijk van het protocol van het ziekenhuis).
- Duur van de opname is meestal 5 tot 7 dagen. Ontslagcriteria na operatie:
 - Hartslag, ademhaling, bloeddruk en temperatuur moeten normaal zijn.
 - Het kind moet voeding kunnen verdragen zonder te spugen.
 - Het kind moet goed orale (pijn)medicatie kunnen innemen/pijn moet onder controle zijn.
 - Ontlasting moet goed lopen. Als het kind een stoma heeft, moet het stoma goed werken.
 - Als de arts en de verpleegkundig specialist aan ouders goed uitleg hebben gegeven over de verzorging van het kind na het operatief ingrijpen.
- Policontrol na operatie (inspectie nieuwe anus, opmeten en dilateren anus met hegars) meestal 2- 3 weken na operatie.
- Dilateren en soepel houden van nieuwe anus door dilateren met steeds dikkere hegars door ouders zelf. Uitleg dat ouders moeten aangeven als het dilateren pijnlijk is en dyscomfort geeft. Dit omdat pijnlijke dilataties veel nadelen hebben, zie [Bijlage 9](#).
- Kwetsbaarheid en verzorging tere huid rond anus. Zie "[Beleid/protocol bij behandeling van luierdermatitis](#)".
- Functie van rectum/anus na operatie en de mogelijke problemen met continentie op latere leeftijd.
- Dat als anus goed doorgankelijk is voor de hegar en de wonden zijn genezen, er geen aanvullend onderzoek nodig is om toegankelijkheid anorectum te beoordelen. (Bij twijfel zal er soms een defaecogram met contrast via stoma gemaakt worden om de toegankelijkheid van het anorectum te beoordelen.)
- Planning voor opheffen van het stoma als deze toegankelijkheid goed is.
- De follow-up.

Voor en na operatie 3: opheffen stoma

Uitleg wordt gegeven over:

- Doorgaan met dilateren anus ook na opheffen stoma totdat de anus soepel en wijd genoeg is (duur minstens 3 maanden; het kind is dan ongeveer een half jaar). Zie ook Bijlage 7.

- Dat als anus goed is genezen en hegar van bepaalde dikte doorlaat, het stoma kan worden opgeheven; meestal na 6-8 weken.
- Kwetsbare huid rondom anus en verzorging van de kwetsbare huid.
- Dat als kind weer gewoon eet en drinkt, de ontlasting spontaan komt, het kind weer naar huis mag.
- Eventuele verwijzingen (kinderuroloog: echo nieren en blaas en zo nodig functiemeting van de blaas (V)UDO; kinderarts in de buurt van de woonplaats; bij co-morbiditeit verwijzing andere specialisten)
- Poliklinisch vervolg en wat er aan de orde kan komen zoals de wondgenezing, de voeding, ontwikkeling en de groei. De eerste maanden na ontslag controles bij kinderchirurg om de 1-2 maanden, vervolgens langere tussenpauzen.

Deelvragen 2c en 2d

Wat is het beleid bij de behandeling van continentieproblemen voor urine en voor ontlasting en eventuele complicaties hierbij?

Welk individueel aanpasbaar protocol kan gevolgd worden voor zindelijkheidstraining? En op welke leeftijd wordt dit aangeboden?

Aanbevelingen

- Er is geen uniform protocol aan te bevelen voor zindelijkheidstraining bij kinderen met ARM in verband met de vele verschillende gradaties en vormen. Een individueel aanpasbaar protocol is wel aan te bevelen en kan duidelijkheid geven aan ouders en verzorgers.
- Het is van belang om te streven naar een zo optimaal mogelijke mate van zindelijkheid voor urine en ontlasting.
- Anorectale dysfunctie heeft een negatief effect op de QoL bij patienten met ARM, maar is niet levensbedreigend.
- Vesicoureterale dysfunctie kan naast een negatief effect op de QoL ook permanente schade geven aan andere organen (pyelonefritis, hypertensie, nierinsufficiëntie).
- Bij problemen met zindelijkheid (falend beleid al dan niet samenhangend met complexe problematiek) wordt het aanbevolen om het zindelijkheidsprobleem multidisciplinair te bespreken.
- Het multidisciplinaire team kan bestaan uit een kinderchirurg, verpleegkundig specialist, kinderarts, kinder-mdl-arts, kinder(bekkenbodem)fysiotherapeut, kinderpsycholoog, kinderuroloog en orthopedagoog of andere gedragskundige. Ouders en kind staan hierbij centraal.
- Oorzaken voor falend beleid kunnen zijn: complexe oorzaak, comorbiditeit, twijfel over de oorzaak, ernstige psychosociale problematiek of gedrags- en ontwikkelingsstoornissen, en/of onvermogen om adviezen te kunnen of willen opvolgen.
- Bij de aanpak van zindelijkheid bij kinderen met ARM kan in de meeste gevallen op 2-4 jarige leeftijd worden gestart (zoals bij alle kinderen). Of de zindelijkheidstraining resultaat heeft is mede afhankelijke van de complexiteit van de ARM en de eventuele comorbiditeit.
- Van belang bij de aanpak van zindelijkheid is het toepassen van een individueel aanpasbaar protocol. Dit enerzijds in verband met de verschillende gradaties en vormen van ARM en de comorbiditeit en anderzijds in verband met de verschillen per kind in rijpheid en ontwikkelingsfase.
- Het is aanbevolen bij de fecale zindelijkheidstraining om aandacht te geven aan goede voeding, vochtintake, beweging, medicatie, verzorging van de huid rondom anus, toilethouding, WC-brilverkleiner, ontspanning van het kind tijdens toiletgang, vaste tijden op WC (hierbij gebruik maken van de gastrocolische reflex: krachtige golven van samentrekking door de spieren van maagwand en

darmen direct na een maaltijd; na de maaltijd dus mogelijk sneller ontlasting),
kinderbekkenbodempfysotherapie en eventuele begeleiding door een psycholoog/orthopedagoog.

- Bij overloopincontinentie wordt aandacht besteed aan de onderliggende obstipatie.
- Bij blijvende incontinentie voor ontlasting kan een klyisma of rectale spoeltherapie nodig zijn.
- Als rectaal spoelen problematisch is, kan in sommige gevallen een Malone of een Chait een overweging zijn. (klein stoma waarmee men de dikke darm antegraad kan spoelen).
- Het is aanbevolen om bij incontinentie aandacht te hebben voor hulpmiddelen als incontinentieverbanden. Anaaltampons worden bij volwassenen gebruikt.
- Bij een blijvend problematische incontinentie moet soms opnieuw operatief ingrijpen overwogen worden.
- Bij het zindelijk worden is het aanbevolen om indien hier aanleiding voor is, ook aandacht te hebben voor de gedragsmatige aanpak.
- Het is van belang om goede informatie te geven aan ouders en om met ouders reële verwachtingen te bespreken ten aanzien van het behalen van zindelijkheid van hun kind met ARM.
- Bij kinderen en volwassenen waarbij de incontinentie aanwezig blijft, niet verbetert of verergert, moet altijd ook aan TCS (tethered cord syndrome) worden gedacht. Aanvullende diagnostiek in de vorm van een MRI van de werkvelkolom moet worden overwogen. Zie hiervoor deelvraag 1 e [“Wat is de indicatie voor aanvullend neurologisch onderzoek bij kinderen met ARM?”](#)

Toelichting en onderbouwing

Zindelijk worden

Het zindelijk worden (en blijven) voor urine en ontlasting is een ingewikkeld leerproces dat door fysieke, emotionele en relationele factoren gestimuleerd of verstoord kan worden. In principe zal een kind eerst zindelijk worden voor de ontlasting, daarna voor urine.

Normale ontwikkeling ten aanzien van zindelijkheid voor urine:

- Vanaf 20 maanden, kind is zich bewust van “nat’ zijn.
- Vanaf 30 maanden, kind voelt dat de blaas vol is
- Vanaf 3,5 jaar, kind kan plas ophouden tot op het toilet,
- Vanaf 5 jaar, kind kan op ieder willekeurig moment plassen,
- Vanaf 4-7 jaar, kind is ook ’s nachts zindelijk.

Normale ontwikkeling ten aanzien van zindelijkheid voor ontlasting:

- Vanaf 2 jaar, kind kan ontlasting doen op potje.
- Het is wenselijk zindelijk te worden rond de leeftijd van ongeveer 4 à 5 jaar.
- Het moment waarop kinderen zindelijk worden geven zij zelf aan.
- Tot ongeveer 6 jaar zijn “ongelukjes” geen uitzondering.

Patiënten met een ARM kunnen in meer of minder mate last hebben obstipatie en incontinentie. In hoeverre kinderen met een ARM zindelijk kunnen worden en wel of geen last hebben van obstipatie hangt af van:

- het type ARM

- de sacrale ratio (een maat voor de mate van aanleg van het heiligbeen)
- wel/geen platte billen
- de ontwikkeling van de bekkenbodemspieren
- de ontwikkeling van de sfincter
- de ontwikkeling van de zenuwen en het ruggenmerg, die de blaas, rectum en anus moeten besturen
- de genezing van de anus na de hersteloperatie
- eventuele vernauwingen in rectum/anaal kanaal
- het ontlastingspatroon
- de consistentie van ontlasting (Bristol scale, zie bijlage)

Incontinentie voor ontlasting

Gradaties van incontinentie voor ontlasting:

- Incontinentie voor winden.
- Incontinentie voor dunne /waterige ontlasting (brijachtige of dunne ontlasting niet kunnen ophouden).
- Aandrangincontinentie (niet in staat bij aandrang de ontlasting productie lang uit te stellen). Volledige incontinentie (willekeurig verlies van grotere hoeveelheden ontlasting) geen aandrang voelen of omdat de sfincter en bekkenbodemspieren niet afsluiten.
- Overloopincontinentie (iemand is gewoonlijk zindelijk, maar door veel harde ontlasting in het rectum, kan patiënt geen normaal gevormde ontlasting meer kwijt. Langs de harde ontlasting kan dan nog wel dunne diarree naar beneden lopen wat moeilijk op te houden is).
- Soiling (vlekken in de broek) door niet goed afsluiten anus in rust. Vocht en kleine beetjes ontlasting in het rectum kunnen eruit lekken.

Therapie/maatregelen bij het moeilijk zindelijk worden voor ontlasting

Een kind met een anorectale malformatie heeft vaak meerdere operaties moeten ondergaan. Na deze operaties kan het kind zelf ontlasting hebben. Helaas gaat het niet bij ieder kind vanzelf.

Factoren die het zindelijk worden extra moeilijk maken zijn:

- Het afsluitmechanisme is afwijkend (uitstellen van ontlasting moeilijk). Bijvoorbeeld problemen met de inwendige kringspier, waardoor de nieuwe anus functioneel open staat. Hierdoor kan het kind aandranggevoel missen, dus hij/zij voelt de ontlasting niet aankomen en verliest ontlasting.
- Gemis van aandranggevoel (zenuwvoorziening minder goed aangelegd of beschadigd bij operatie).
- Reservoirfunctie van de darm is verminderd (beetjes ontlasting worden niet gevoeld).
- Dunne ontlasting.
- Buikpers niet goed aanwezig (door gemis aan aandrang heeft een kind het persen niet aangeleerd).
- Baby met (tijdelijk) stoma mist de ervaringen met ontlasten die een baby zonder stoma wel opdoet. Het is niet bewezen dat dit minder continentie geeft, maar het kan van invloed zijn.
- Klein kind met ARM doet in het anale gebied nare ervaringen op (operatieve behandeling, dilateren anus, luijdermatitis etc.). Dit geeft in het algemeen “ophoudgedrag”, waarbij kinderen de bekkenbodem vaak dichtknijpen of verkeerd leren gebruiken.
- Interactie kind/ouders. Soms verwachten ouders te weinig en beginnen zij niet aan een training uit angst te overvragen. Soms vergen zij juist te veel.

Kinderen met een ARM hebben extra aandacht nodig bij het zindelijk worden. Ongeveer de helft van de kinderen wordt zindelijk, de andere helft blijft een gradatie van incontinentie behouden.

Hierbij wordt nog een onderscheid gemaakt in **totale continentie** (ook geen soiling) en **sociale continentie** (minder dan 1 keer per week soiling of fecale ongelukjes; geen beschermende hulpmaterialen nodig). Bij follow-up studies werden bij niet-complexe vormen van ARM op de leeftijd van 12 jaar getallen gevonden tussen de 60 en 70% voor totale continentie, en tussen de 97 en 100% voor sociale continentie.

Bij complexe vormen van ARM variëren deze percentages na operatie voor totale continentie tussen de 30 en de 75 % en voor sociale continentie tussen de 76 en de 100 %⁶⁸. Deze getallen zijn niet in elke studie hetzelfde en hangen af van de complexiteit van de aandoening, de comorbiditeit en de verrichte operatie.

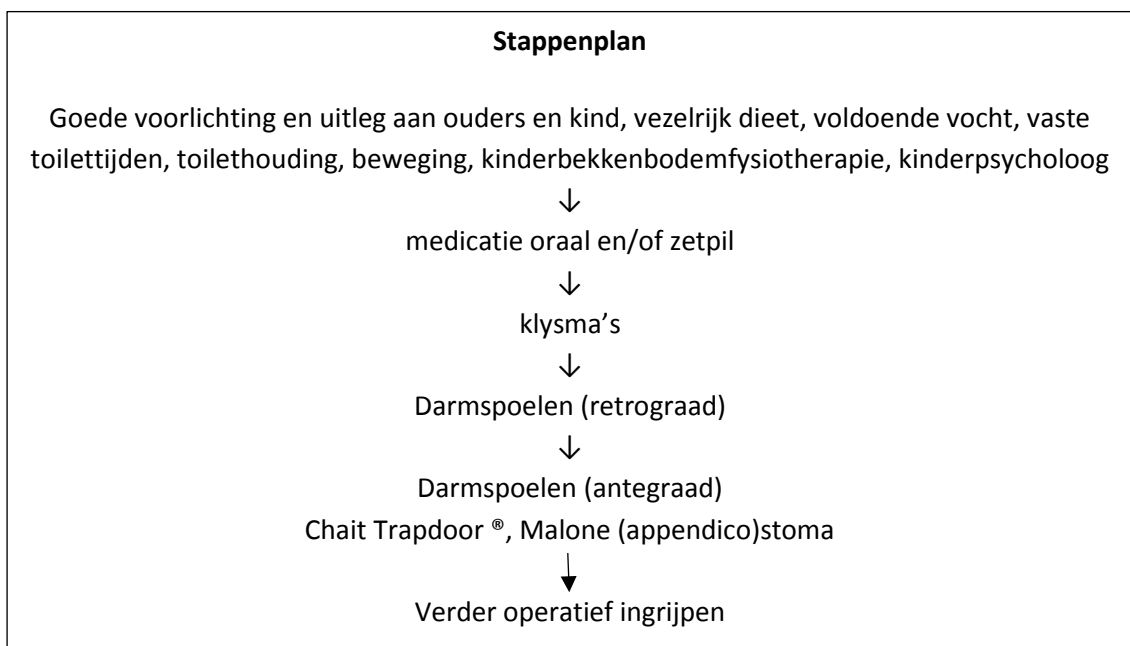
De bekkenbodem heeft als functies het afsluiten van anus en urethra, het openen van anus en urethra om urine en ontlasting te lozen en het dragen/ondersteunen van de buikorganen.

Bekkenbodemspieren zijn bewust en actief te gebruiken, ook bij kinderen. Stoornissen bij kinderen treden meestal op wanneer de bekkenbodemspieren niet goed zijn aangelegd, te gespannen zijn of wanneer ze niet op de goede manier of op het juiste moment worden aangespannen of ontspannen. Ook kan het zijn dat kinderen de signalen van de blaas niet goed aanvoelen. Zo kunnen kinderen een verkeerde manier van mictie en/of defecatie ontwikkelen. Dit kan leiden tot onder andere klachten als incontinentie voor urine en ontlasting, blaasontstekingen, heel vaak plassen, bedplassen, obstipatie en buikpijn.

Multidisciplinaire benadering bij behandelen zindelijkheid voor ontlasting

Vaak is een combinatie van methoden het meest effectief: de multidisciplinaire benadering.

Maatregelen bij het behandelen en beïnvloeden van zindelijkheid:



Voorlichting en uitleg aan ouders en kind, vezelrijk dieet, voldoende vocht, vaste toilettijden, toilethouding, beweging, kinderbekkenbodempfysotherapie, kinderpsycholoog:

- *Goede voeding en vochtintake* op regelmatige tijdstippen kan helpen. Adviseer vezelrijke voeding, voldoende vochtintake en vermijden van voeding die tot gasvorming in de buik kan leiden, zoals uien, prei, koolsoorten, sterke kruiden, koolzuurhoudende dranken.

- *Beweging*: Adviseer veel beweging om darmbeweging te stimuleren (zoals geadviseerd door voedingscentrum en richtlijn obstipatie bij kinderen).
- *Verzorging van de huid rondom anus*: Voorkom irritatie van de huid rond de anus. Pijn van de huid van de billen kan leiden tot ophouden van ontlasting. Zie hiervoor [Preventie luierdermatitis](#).
- *De toilethouding* is erg belangrijk bij kinderen met ARM. Het kind moet goed op de wc zitten en de voeten moeten plat ondersteund worden met een krukje, zodanig dat de voeten, onderbenen en bovenbenen in hoeken van 90 graden staan.
- *WC-brilverkleiner*: Adviseer bij kleine kinderen een wc-brilverkleiner. Met deze toilethouding is de kans op ontspannen van buik, billen en bekkenbodemspieren het grootst. Laat het kind de buik slap houden en gedoseerd mee persen om de ontlasting te laten komen.
- *Ontspanning*: Adviseer om het kind bijvoorbeeld een boekje te laten lezen/ met iPad te spelen op de wc om ontspanning te bereiken. Wel actieve aandacht voor het persen, om goede techniek te gebruiken.
- *Vaste tijden op WC*: Adviseer vaste tijden voor de toiletgang. Na de maaltijd is er meer peristaltiek. Het kind heeft dan meer kans op ontlasting (gastrocolische reflex).
- *Kinderbekkenbodempfysotherapie*: Verwijs een kind naar bekkenbodempfysotherapie voor kinderen als de coördinatie van de bekkenbodem onvoldoende is.
 - De bekkenbodempfysotherapeut leert het kind op speelse wijze te voelen waar de bekkenbodemspieren zich bevinden en hoe het kind daarover controle kan krijgen. Het kind leert hoe het de bekkenbodem kan ontspannen en aanspannen, en hoe het kind effectief kan persen en hoe aandrang herkend kan worden. Dit kan vanaf de leeftijd van 4 à 5 jaar (soms jonger, maar soms pas op oudere leeftijd/ is afhankelijk van ontwikkeling van het kind).
 - De bekkenbodempfysotherapeut kan bruikbare adviezen geven aan de ouders en het kind en leren hoe het kind spelenderwijs te trainen.
- *Begeleiding door psycholoog/orthopedagoog*: Kinderen hebben soms minder vertrouwen in het eigen lichaam en in het potje omdat zij al veel medisch handelingen hebben ondergaan. Ook is er risico op onteigening van het lichaam. Als angst van het kind, of gedrag van het kind, of interactie tussen ouders en kind een negatieve rol spelen bij het zindelijk worden is mogelijk begeleiding van kind (en gezin) door een psycholoog of orthopedagoog soms aangewezen.

Medicatie oraal en/of zetpil:

- *Medicatie*:
 - bij obstipatie laxermiddelen;
 - bij diarree loperamide en wateroplosbare vezels om ontlasting te binden.
 - Bij overloopincontinentie: hierbij bestaat de behandeling uit het geven van laxantia die de stoelgang dunner maken om daarmee de extreme obstipatie weer kwijt te raken. Als de obstipatie is verdwenen, is de incontinentie vaak meteen veel minder of zelfs verdwenen.

Darmspoelen:

Retrograad spoelen

- Bij blijvende incontinentie schrijft men bowel management voor middels klyasma's of spoeltherapie. Door de ontlasting op gang te helpen met een klyasma of door het spoelen wordt ernaar gestreefd slecht een keer per dag ontlasting te hebben en de rest van de dag schoon te zijn.
- Voor een goed resultaat bij het via de anus retrograad spoelen is het belangrijk dat de vloeistof enkele minuten wordt opgehouden. Indien de sluitspier ontbreekt of niet goed werkt kan de vloeistof even binnen gehouden worden door de billen goed samen te knijpen. Als het kind dat zelf

niet kan, kunnen de ouders daarbij helpen. Dit wordt wel geadviseerd bij klysmata, maar niet bij retrograde darmspoelingen.

- Door het spoelen is het soms mogelijk dat mensen met incontinentie of obstipatie 24 tot 48 uur vrij van ontlasting zijn. Het spoelen kan het beste plaats vinden op een vast tijdstip, op de wc. Het kind moet goed kunnen zitten, met een voetenbankje. Er moet afleiding zijn omdat het even duurt, bv muziek, boekje, spelletje.

Antegraad spoelen

- *Appendicostoma volgens Malone of coecostomie of colostomie met Chait button:*

Als rectaal (retrograad) spoelen problematisch is, kan in sommige gevallen antegraad darmspoelen via een Malone appendicostoma of een Chait Trapdoor spoelkatheter een overweging zijn.

De Malone is een klein stoma van de appendix in de navel of rechts onder in de buik, waarmee men antegraad kan spoelen. Dit stoma wordt dan indien mogelijk zo aangelegd dat het continent is en in de navel gehecht waardoor het niet of nauwelijks zichtbaar is. Door dagelijks een dunne katheter in de stoma te brengen, kan de spoelvloeistof in het begin van de dikke darm inlopen. Meestal volgt dan binnen een half uur ontlast.

De Chait is een flexibel siliconen slangetje dat via een kijkoperatie of percutaan (door de huid) wordt ingebracht in het begin van de dikke darm. Het einde van dit slangetje heeft een zogenaamde krulstaart (pigtail) waarmee het slangetje na het inbrengen aan de binnenkant van de darm wordt gefixeerd. Via dit slangetje wordt water ingebracht waardoor in principe de gehele dikke darm wordt schoongespoeld.

Verder operatief ingrijpen:

Soms zijn secundair operaties nodig als de anusreconstructie niet een goed resultaat heeft gegeven, of als er complicaties zijn opgetreden. Deze operaties geven veelal een beter resultaat en zij maken het verzorgen van de bilnaad en het spoelen makkelijker. Vaak zal echter de incontinentie of obstipatie niet echt verbeteren. Voorbeelden van secundaire operaties zijn:

- het operatief verwijderen van het uitgezakte slijmvlies bij een rectumslijmvlies prolaps;
- Het verwijderen van een deel van de dikke darm (tegenwoordig nog weinig toegepast in verband met nadelen zoals het leiden tot diarree, wat bij iemand met een matige continentie erger is dan obstipatie).

De gedragsaanpak:

Het kind leren om zelf zo goed mogelijk continent te worden voor urine en defecatie.

Van belang hierbij zijn:

- een goed begrip van het zindelijk worden
- vaardigheden *aanleren* die niet ieder kind met ARM vanzelf onder de knie krijgt (het kind leren de sfincter aan te spannen en te ontspannen om ontlasting vast te houden of juist los te laten)
- multidisciplinaire samenwerking van kinderchirurg of kinderarts, kinderpsycholoog en kinderfysiotherapeut
- strijd rond zindelijkheid vermijden
- spelletjes met plas- en poeppop /lezen van boekjes et cetera
- trainen met beloning
- poepdagboek
- belang van goede informatie/reële verwachtingen van de te behalen zindelijkheid voor ouders en kind

Hulpmiddelen:

Als hulpmiddelen bij incontinentie kunnen incontinentieverbanden en anaaltampons gebruikt worden om de ontlasting op te vangen. De anaaltampon kan worden ingebracht met wat vaseline of glijmiddel en eventueel kan een speciale applicator worden gebruikt. De anaaltampon houdt ontlasting en geurtjes tegen, en neemt gas op. Anaaltampons worden niet aangeraden bij baby's en peuters.

Incontinentie voor urine

Aandoeningen van het urinewegstelsel bij patiënten met ARM zijn op zijn minst even serieus en complex als de gastro-intestinale problemen en veroorzaken meer problemen dan fecale incontinentie gedurende de lange termijn follow-up¹⁰³.

Anorectale dysfunctie heeft een negatief effect op de QoL bij patiënten met ARM, maar veroorzaakt geen levensbedreigende complicaties.

Vesicoureterale dysfunctie kan naast een negatief effect op de QoL ook permanente schade geven aan andere organen (pyelonefritis, hypertensie, nierinsufficiëntie)^{103,37}.

Veel ARM patiënten hebben een dysfunctie van de lagere urinewegen die urologische problemen kan geven zoals incontinentie. Urine-incontinentie kan veel stress opleveren bij kinderen en volwassenen, en kan een negatieve impact hebben op de eigenwaarde.

De incontinentie is per patiënt verschillend en heeft een individueel bepaalde behandeling nodig:

- Bij complexe ARM is soms operatief ingrijpen op urologisch gebied nodig om de incontinentie te behandelen/verminderen.
- Verder is er een groep patiënten die gebruik maakt van intermitterend katheteriseren.
- Soms wordt anticholinerge medicatie gegeven. (NB dit kan obstipatie geven)
- Voor behandeling van de urine-incontinentie is multidisciplinaire samenwerking nodig van de (kinder-)uroloog, verpleegkundig (kinder-)specialisten, de (kinder-)fysiotherapeut en de (kinder-)psycholoog.

De op maat gesneden therapie kan onder andere bestaan uit het reguleren van de vochtintake en plasfrequentie, toename van de maximum plasvolume als een normaal plaspatroon is bereikt, en behandeling van obstipatie indien nodig.

Van belang zijn onder andere:

- Goede informatie over functie blaas en blaaslediging (bijvoorbeeld door te demonstreren hoe een blaas zich vult en ledigt (ballon)).
- Uitleg over negatieve invloed van bijvoorbeeld haastig plassen.
- Beste houding op de WC voor het plassen/bij jonge kinderen een voetenbankje op de WC.
- Een persoonlijk plasdagboek om plaspatronen in kaart te brengen (tijden en volume van plassen, tijden van continentie perioden, vochtintake, tijden van defecatie en eventuele episodes van soiling).
- Uroflowmetrie bij trainingssessie om de mogelijkheid tot ontspannen van de bekkenbodemp van kind/volwassene te bepalen.
- Leefstijladviezen. Adviezen ten aanzien van individueel bepaalde plas- en drinkschema's gebaseerd op individueel geanalyseerde dagelijkse routines. Eventueel een alarmhorloge als hulpmiddel. Tevens adviezen ten aanzien van regelmatige ontlasting, gecombineerd met toediening van laxemiddelen indien nodig.
- Ondersteuning en aanmoediging.

Zeldzame behandelingen op maat zijn:

- Een botox behandeling voor een onrustige blaas.
- Subureterale injectie of ureterreïmplantatie voor de behandeling van vesicoureterale reflux.
- Een uitgebreidere reconstructie van de urinewegen zoals:
 - een urethrasling,
 - een blaasaugmentatie,
 - een katheteriseerbaar urinestoma,
 - een incontinentie urine afleiding met externe opvang zak .

Intermitterend katheteriseren

Bij incontinentie voor urine (en ook bij andere urologische problemen, zoals bij een urethrastrictuur of urethrastenose of een blaashalsvernauwing) kan het soms nodig zijn om intermitterend urethraal te katheteriseren of intermitterend urethraal te dilateren.

Intermitterende ('in/uit') katheterisatie (IC) wordt gedefinieerd als het draineren of afzuigen van urine uit de blaas of een urinereservoir, waarna de katheter weer wordt verwijderd.

Clean intermittent (self) catheterization (CI(S)C) is een belangrijke therapeutische behandeling binnen de (kinder-)urologie. Het is de gouden standaard bij neurogeen blaaslijden. CI(S)C wordt toegepast in geval van urineretentie, residu van urine in de blaas met persisterende, recidiverende urineweginfecties en/of veiligstellen van de nierfunctie door het leeg maken van de blaas met een lage druk.

Zie voor intermitterend urethraal katheteriseren of intermitterend urethraal dilateren en de benodigde hulpmiddelen de richtlijn "[Intermitterend urethraal katheteriseren bij volwassenen en intermitterend urethraal dilateren bij volwassenen](#)"⁹⁴ en de "[Richtlijn intermitterende \(zelf\)katheterisatie bij kinderen](#)".^{15,21,22}

Deelvraag 2e

Waaruit bestaat de behandeling van frequente blaasontstekingen bij kinderen met een ARM?

Aanbevelingen

- Bij een UWI bij een kind met een ARM altijd de kinderarts of de kinderuroloog consulteren. Dit kan eventueel telefonisch vanuit een shared care centrum.
- Als bij een UWI bij een kind met ARM een ernstige oorzaak of een oorzaak die speciale behandeling nodig heeft, uitgesloten is, kan voor de behandeling van (frequente) blaasontstekingen bij kinderen met ARM de NVK-richtlijn urineweginfecties bij kinderen worden gevolgd, maar daarbij dient de zorgverlener rekening te houden met het feit dat deze is ontwikkeld voor kinderen zonder malformaties.

Toelichting en onderbouwing

Voor de behandeling van (frequente) cystitiden bij kinderen met ARM wordt de NVK-richtlijn urineweginfecties bij kinderen gebruikt:

- Definitie urineweginfectie (UWI): een combinatie van klinische leeftijdsgebonden kenmerken en de aanwezigheid van bacteriën in een betrouwbaar afgenomen urinekweek.
- Afkapwaarden qua hoeveelheid bacteriën in een betrouwbaar afgenomen urinemonster voor de bevestiging van de diagnose UWI:
- Urine via een midstream of clean-catch na reinigen van genitalia met water: > 10⁵ bacteriën
- Urine via een eenmalige katheterisatie: > 10⁴ bacteriën
- Urine via een echo geleide suprapubische blaaspunctie: >10³ bacteriën
- De volgende symptomen en signalen suggereren de aanwezigheid van een UWI en maken een urinetest noodzakelijk.
- Hierbij is van belang bij de aandoening ARM rekening te houden met het gegeven dat bij kinderen die nog geen reconstructie operatie hebben ondergaan, en die nog een fistel hebben, de urinekweek niet betrouwbaar is voor het aantonen of uitsluiten van een urineweginfectie.
- Wanneer bij kinderen, die in het verleden een reconstructie operatie hebben ondergaan ineens sprake is van herhaalde urineweginfecties (die zij daarvoor zelden of nooit hadden), moet in eerste instantie gedacht worden aan veranderingen in het defecatiepatroon, met name obstipatie bij veranderingen in darmspoel frequentie, klysmas's.

leeftijd		Symptomen en signalen bij een urineweginfectie		
		Vaak voorkomend	Soms voorkomend	Weinig voorkomend
< 3 maanden		Koorts, braken, lethargie, prikkelbaarheid	Weinig voeding, groeistoornis	Buikpijn, geelzucht, hematurie, stinkende urine
≥ 3 maanden	Preverbale fase	Koorts	Buikpijn, braken, weinig voeding, flankpijn	Lethargie, prikkelbaarheid, hematurie, stinkende urine, groeistoornis
	Verbale fase	Frequent plassen, pijnlijke mictie	Buikpijn, flankpijn, disfunctioneel ledigen van de blaas, meer ophouden van de urine	Koorts, malaise, braken, hematurie, stinkende urine, troebele urine

Behandeling urineweginfecties

Acute behandeling

Met spoed verwijzen naar de behandelend kinderuroloog, kinderchirurg of kinderarts bij verdenking op een UWI:

- kinderen met een groot risico op ernstige ziekte
- kinderen jonger dan 6 maanden
- kinderen die braken en niet in staat zijn om orale antibiotica in te nemen en/of voor hun leeftijd voldoende te drinken

Kinderen van drie maanden en ouder met een UWI met koorts en/of flankpijn

- Urine opvangen voor analyse en een urinekweek, starten met antibiotica en aanpassen op geleide van de kweekuitslag zo nodig.
- Behandel met orale antibiotica gedurende 10 dagen. Gebruik van antibiotica met een laag resistentiepatroon, zoals amoxicilline/clavulaanzuur of ceftibuten, wordt aanbevolen.

- Wanneer orale antibiotica niet kunnen worden voorgeschreven, behandel dan met intraveneuze antibiotica, zoals een tweede of derde generatie cefalosporine gedurende 2-4 dagen, gevolgd door orale antibiotica (amoxicilline/clavulaanzuur of ander middel op geleide van de urinekweek en het vastgestelde resistentiepatroon van de gevonden verwekker) gedurende totaal 10 dagen.

Kinderen van drie maanden en ouder met een UWI zonder koorts:

- Urine opvangen voor analyse en een urinekweek, starten met antibiotica en aanpassen op geleide van de kweekuitslag zo nodig.
- Behandel gedurende 3 dagen met antibiotica. De keuze van antibiotica behoort te berusten op lokaal ontwikkelde multidisciplinaire protocollen. Trimethoprim, nitrofurantoïne, cefalosporine of amoxicilline/clavulaanzuur kunnen geschikt zijn.

Alle kinderen met een UWI:

- Urine opvangen voor analyse en een urinekweek, starten met antibiotica en aanpassen op geleide van de kweekuitslag zo nodig.
- Adviseer ouders of verzorgers om het kind opnieuw te laten onderzoeken als het kind na 24-48 uur nog steeds niet in orde is.
- Als geen andere diagnose wordt gesteld, dient een nieuw urinemonster te worden ingestuurd voor een kweek om de aanwezigheid van bacteriën te onderzoeken en de gevoeligheid voor antibiotica wederom te bepalen.
- Voor kinderen die gentamycine of amikacine krijgen wordt een dosering van eenmaal daags aanbevolen.
- Als parenterale behandeling vereist is en intraveneuze behandeling niet mogelijk is, kan intramusculaire behandeling worden overwogen.
- Als een kind profylactisch antibiotica krijgt en een infectie ontwikkelt, dient een behandeling met een ander antibioticum plaats te vinden en niet een hogere dosering van hetzelfde antibioticum.
- Asymptomatische bacteriurie dient niet met antibiotica te worden behandeld.
- Laboratoria worden geacht resistentiepatronen van urineweg-pathogenen te bepalen en de voorschrijvend arts hierover te informeren.

Langetermijnbeleid

Preventie van recidiveren van een UWI

- Disfunctioneel plassen en obstipatie moeten zo veel als mogelijk is behandeld worden.
- Bij mannelijke zuigelingen (onder 1ste jaar) met een doorgemaakte UWI moet zorgvuldig gelet worden op klinische verschijnselen van een obstructieve uropathie, zoals onbegrepen onrust en/of buikkrampen, persgedrag tijdens de mictie, zwakke straal. In dat geval dient overleg plaats te vinden met een kinderuroloog over het te volgen beleid.
- Kinderen die een UWI hebben (gehad) moeten worden aangemoedigd veel (water) te drinken.
- Antibiotische profylaxe
- Antibiotische profylaxe dient niet standaard te worden aanbevolen bij kinderen na een eerste UWI.
- Antibiotische profylaxe wordt aanbevolen bij kinderen met recidiverende UWI's en hooggradige VUR (graad III of meer).
- Asymptomatische bacteriurie bij kinderen dient niet te worden behandeld met profylactische antibiotica.

Deelvraag 2f

Wat is een goede preventie en behandeling voor perianale dermatitis/ luierdermatitis?

Aanbevelingen

- Bij baby's /kinderen met een ARM die eerst een stoma hebben gehad en daarna ontlasting krijgen via de anus is het aanbevolen dat de verpleegkundige de ouders leert om de huid rondom de anus goed te beschermen en te verzorgen. Die huid is nog erg teer en moet nog wennen aan het in contact komen met ontlasting. Ook is er in de weken/ maanden sprake van een hogere frequentie van ontlasting.
- Bij de behandeling en voorkoming van kapotte huid rondom de anus is het van primair belang de oorzakelijke factoren weg te nemen. Contact met urine en feces moet zoveel mogelijk worden vermeden door zeer vaak schone luiers om te doen.
- Ouders moeten goed geïnstrueerd worden over de preventie en over de behandelmogelijkheden.

Toelichting en verantwoording

Kinderen met ARM kunnen vaak last hebben van luierdermatitis door bijvoorbeeld het lekken van ontlasting of omdat de huid nog niet gewend was aan ontlasting door een tijdelijke stoma. Extra aandacht voor de huid rondom de anus is nodig.

In sommige ziekenhuizen smeert men al tijdens de periode dat het kind een stoma heeft wat ontlasting rond de anus en billen om de huid alvast aan de ontlasting te laten wennen. Kinderen met een complexe anusatresie hebben een grotere kans op rode billen, vooral omdat de anus de eerste tijd nadat de stoma is opgeheven onvoldoende afsluit.

Het gevolg is dat kinderen vaak ontlasting zullen verliezen. Bij dunne of brijige ontlasting is er sneller kans op geïrriteerde billen. Het is daarom belangrijk om na het opheffen van de stoma de verzorging van de billen goede aandacht te geven. Rode billen zijn erg pijnlijk en kunnen ouders ten einde raad laten zijn.

Beleid/protocol bij behandeling van luierdermatitis

Luierslag/luierdermatitis/luierdermatitis wordt gekenmerkt door roodheid en schilfering, soms worden ook erosies, papels of vesiculae gezien. De uitslag kan pijnlijk zijn of jeukklachten geven.

Definitie luierdermatitis

Relatief scherp begrensde rode huiduitslag (erytheem) waarbij de plooien vrij blijven. Er kunnen kleine oppervlakkige zweren (ulceraties), blaren en wondjes verspreid over het aangedane gebied voorkomen.

Oorzaak

De oorzaak van luierdermatitis is een te langdurig huidcontact met ontlasting en/of urine, warmte en vochtophoping, waarbij de irritatie van de huid wordt verergerd door afsluiting en door wrijving. In de feces aanwezige enzymen (proteasen en lipasen) tasten de beschadigde huid aan en door de aanwezigheid van urine worden de bovengenoemde enzymen geactiveerd. De activiteit van deze enzymen in de ontlasting zou ook verhoogd zijn bij snelle passage van de darminhoud zoals bij diarree.

Dit kan met secundaire infectie gepaard gaan. Een Candida-infectie in het luiers- of liesgebied is waarschijnlijk bij de aanwezigheid van scherp begrensd erytheem met satellietlaesies en een schilferkraag.

Beleid bij luierdermatitis

Geheel voorkomen is bijna niet mogelijk, als er sprake is van langer contact van ontlasting en urine ter plaatse. De warme vochtige omgeving, inwerking van ontlasting en urine samen met de schurende werking van de luiers geven irritatie van de huid.

Preventie luierdermatitis

Om luierdermatitis te voorkomen wordt aangeraden:

- Contact met urine en feces zoveel mogelijk vermijden.
- Bij voorkeur wegwerpluiers te gebruiken.
- De luiers regelmatig te verschonen.
Afsluiting van de luiersstreek door plastic (met name 's nachts) te vermijden.
- Bij iedere verschoning, de luiersstreek goed schoon te maken met lauw water (eventueel met een zeepvrije wasgel), of met gaasjes met olie of met billendoekjes zonder zeep en/of alcohol en zonder irriterende stoffen (waarbij boenen moet worden vermeden) en de huid aan de lucht te laten drogen.
- de volgende beschermende middelen in overleg met de verpleegkundig specialist/ WIS-verpleegkundige te gebruiken: (pasta's blijven beter op de huid zitten dan olie)
 - Smeersels met zinkoxide (zoals Sudocreme, Neutral)
 - Zinkzalf/zinkolie
 - Vette zalf (zoals Bepanthen®, Calendula®)
 - Critic Barrière crème van Coloplast (op recept)
 - Orabase pasta (op recept)
 - Orahesive poeder (op recept)
 - Groene of witte klei
 - Fydrocolloid huidplaat
 - Questran oraal, vermindert galzuur in de darm
 - Abena inlegdoekjes
 - Maizena
 - Beschermfilms in spray of doekjes (bijv. Cavilon®) (op recept)Bij kinderen met recidiverende luiersuitslag als profylaxe zinkoxide in lanettewascrème te gebruiken (te verwijderen met arachidisolie)
- Ouders goede instructies te geven (verpleegkundig specialist of WIS-verpleegkundige maakt behandelplan).
- Het defecatiepatroon indien nodig te beïnvloeden door bijvoorbeeld laxemiddelen, klysma of darmspoeling.
- Bij gebruik katoenen luiers deze te wassen op 90 graden; stoffen luiers niet te wassen met biologische waspoeders en wasverzachters; bovendien deze grondig na te spoelen om zeepresten goed te verwijderen.

Therapie (naast preventieve maatregelen):

- Bij een acute nattende luierdermatitis een zinkoxidesmeersel/pasta (liever geen olie, glijdt eraf) toepassen (indrogende werking). Dit smeersel beschermt de huid ook tegen irriterende stoffen. Bij een infectieuze component, een zinkoxidesmeersel met zwavel gebruiken.
- Een hardnekkige luierdermatitis reageert vaak verrassend goed op hydrocortisonacetaatcrème FNA. Indien men dit tweemaal daags gedurende één week aanbrengt, hoeft men geen bijwerkingen te vrezen. Wel moet gewaarschuwd worden tegen langdurig gebruik van corticosteroiden en van gefluoreerde in het bijzonder. Hierbij zijn ernstige bijwerkingen beschreven, die sneller optreden als men plastic broekjes gebruikt (occlusie!). Tevens ouders instrueren dat sommige kinderen hier pijnklachten van kunnen krijgen en dat dan gestopt moet worden.
- Bij een ernstige luierdermatitis, na 3 dagen, rekening houden met Candida albicans; lokale applicatie van bijv. zinkoxide 10% in pevaryl crème, imidazolderivaten in een crème (miconazol 2%-zalf, 2 dd, gedurende 1 tot 3 weken; nog 2 dagen doorsmeren als de plekken verdwenen zijn) of nystatinecrème kan dan worden overwogen.
- Bij hevige klachten en jeuk kan hydrocortisoncrème (1%) aan de behandeling met miconazolcrème worden toegevoegd (2 dd dun aanbrengen gedurende een week). Hiervoor kan het beschikbare combinatiepreparaat met miconazol 2% en hydrocortison 1% crème (2 dd dun aanbrengen gedurende een week) worden voorgeschreven.

Afgeraden worden:

- Boorzuurhoudende producten komen niet in aanmerking: boorzuur is een zeer toxische stof waarvan dodelijke bijwerkingen zijn beschreven. Het moet als volstrekt obsoleet worden beschouwd.
- Het gebruik van hexachlorofeen dient wegens zijn neurotoxiciteit te worden afgekeurd.
- De spenzalf en uiercrème worden ten sterkste afgeraden wegens de sterke allergenen in deze substanties (onder andere perubalsem en antibiotica).

Deelvraag 2g

Wat is een goed (medicatie)beleid ten aanzien van obstipatie?

Aanbevelingen

- Aan de hand van de ontlastingsfrequentie, hoeveelheid, consistentie en een zorgvuldig lichamelijk onderzoek kan de diagnose obstipatie gesteld worden.
- Het is aanbevolen om goede voorlichting aan ouders of verzorgers te geven. Voorlichting dient erop gericht te zijn obstipatie in een vroeg stadium vast te stellen en adequaat te behandelen.
- Het is aanbevolen om de NVK-richtlijn obstipatie⁸⁴ te volgen.
- Het is aanbevolen om aandacht te hebben voor: voldoende vochtintake, het verhogen van de vezelinhoud van de voeding, en waar mogelijk het staken of verminderen van medicatie die obstipatie in de hand kan werken. Een verwijzing naar de diëtiste op indicatie.
- Waar nodig is behandeling met orale laxantia (osmotisch, volume vergrotend of contactlaxantia) aanbevolen.
- Het is aanbevolen om ouders een ontlastingsdagboek bij te laten houden, omdat hiermee kan worden gezien of er voldoende ontlastingsproductie is. Dit bespreken en terugkoppelen met verpleegkundig specialist of behandelteam.
- Het is aanbevolen om bij kinderen ouder dan 4 jaar een goede toilettraining aan te raden.

- Het is aanbevolen om bij ontwikkelingsstoornissen, forse gedragsproblemen of een verstoorde ouder-kindrelatie rond de defecatie om gedragstherapie toe te voegen aan de behandeling.
- Indien medicatie nodig is wordt aanbevolen om bij kinderen ouder dan 6 maanden met obstipatie macrogol (forlax) te gebruiken als middel van eerste keus. Dit middel kan en mag langdurig gebruikt worden. Bij kinderen jonger dan 6 maanden wordt geadviseerd om lactulose als eerste keus te gebruiken. Dit geldt zowel initieel als in de onderhoudsfase. Bij fecale impactie of indien ondanks initiële of optimale onderhoudstherapie gedurende 3 dagen geen ontlasting is gekomen, kan bisacodyl worden toegevoegd of een klysma overwogen worden.
- Indien ondanks het gebruik van goed ingestelde laxantia geen spontane defecatie plaats vindt, kan gekozen worden voor standaard klysmen of spoelen.

Als rectaal spoelen problematisch is, kan in sommige gevallen een Malone of een Chait een overweging zijn (klein stoma waarmee men antegraad kan spoelen).

Bij kinderen/ouderen waarbij de continentie moeilijk te behandelen is, kan een verwijzing naar een Anorectaal Functie Centrum worden overwogen.

Toelichting en onderbouwing

Diagnostiek van obstipatie

Voor de diagnose obstipatie zijn verschillende definities geformuleerd. Een algemeen geaccepteerde definitie is vastgesteld in de ROME III criteria (zie Bijlage 6) beschreven in de [NVK richtlijn Obstipatie](#)⁸⁴. Verder kan een obstipatielijst behulpzaam zijn, zoals de Bristol Stool Scale (Lewis and Heaton 1997). Zie hiervoor Bijlage 7. Aan de hand van de ontlastingsfrequentie, hoeveelheid, consistentie (Bristol Stool Scale) en een zorgvuldig lichamelijk onderzoek kan de diagnose obstipatie gesteld worden.

Bij een kind met ARM zijn van het begin af aan het anorectum, de bekkenbodemspieren en het zenuwstelsel- ruggenmerg niet volledig op elkaar afgestemd. Het samenspel moet als het ware nog meer bewust worden aangeleerd en dat is moeilijk. Vaak zal het zindelijk worden niet automatisch en even goed gaan als bij een normaal aangelegde anus, maar er zijn ook ARM-patienten waarbij dit wel goed gaat. Obstipatie komt bij kinderen met ARM vaker voor.

Symptomen van obstipatie kunnen zijn:

- defecatiefrequentie < 3/week
- grote hoeveelheid feces
- andere consistentie van feces (Bristol Stool Scale)
- persen tijdens defecatie/druk geven op de buik tijdens stoelgang
- fecale incontinentie
- benen kruisen/aanspannen
- buikpijn
- opgezette buik
- anorexie
- overgeven
- slechte eetlust
- urine-incontinentie/urinewegsinfectie
- psychologische problemen

Behandeling van obstipatie

De ondersteuning bij en behandeling van obstipatie bij kinderen met ARM is gericht op: Voorlichting aan ouders of verzorgers. Voorlichting dient erop gericht te zijn obstipatie in een vroeg stadium vast te stellen en adequaat te behandelen.

Aandacht voor: voldoende vochtintake, het verhogen van de vezelinhoud van de voeding, en waar mogelijk het staken of verminderen van medicatie die obstipatie in de hand kan werken.

Behandeling met orale laxantia (osmotisch, volume vergrotend of contactlaxantia) is vaak nodig. Het bijhouden van een ontlastingsdagboek waarmee kan worden bijgehouden of er voldoende ontlastingsproductie is. Zie voor specifieke behandeling de [NVK richtlijn obstipatie](#)⁸⁴.

Medicatiebeleid bij obstipatie

Er zijn diverse soorten laxeermiddelen, allen met een verschillende werking en onder te verdelen in 3 groepen⁸⁴:

- osmotische laxantia
- contactlaxantia
- bulkvormers of volumevergroterende laxantia

Medicatiebeleid bij obstipatie (gebaseerd op NVK-richtlijn obstipatie)

Initiële behandeling:

Initiële behandeling met lactulose is de eerste keuze bij kinderen onder de leeftijd van 6 maanden-1 jaar. Na de leeftijd van 6 maanden is macrogol (forlax) middel van eerste keus.

Polyethyleenglycol (PEG: macrogol, forlax) is als initiële behandeling het meest effectief in een dosis van 1 tot 1,5 gram/kg/dag bij kinderen met fecale impactie.

Onderhoudsbehandeling

Voor de verschillende onderhoudsdoseringen zie het landelijk kinderformularium.

Bij fecale impactie: polyethyleenglycol (PEG) 1-1,5 g/kg/dag (maximaal 7 dagen).

Bij fecale impactie of indien ondanks initiële of optimale onderhoudstherapie gedurende 3 dagen niet gepoept is, kan een klysma overwogen worden.

Indien ondanks optimale onderhoudstherapie gedurende 3 dagen en geen defecatie:

Is toevoegen van bisacodyl 5 mg oraal 1x daags soms zeer effectief.

In de dagelijkse praktijk wordt bisacodyl als onderhoudsdosering aan kinderen vanaf 3 jaar, om de dag gedurende langere tijd gegeven.

Er zijn kinderen die nooit spontane defecatie hebben ondanks het gebruik van goed ingestelde laxantia. Er kan dan gekozen worden voor standaard (bijvoorbeeld 3 maal per week) klysmen of bisacodyl.

Duur behandeling medicatie

Advies is om kinderen altijd 2 maanden te behandelen met laxantia. Indien na 2 maanden het kind $\geq 3x$ per week defeceert zonder andere symptomen van obstipatie, kan geprobeerd worden de medicatie af te bouwen.

Het advies bij kinderen met een ARM is om met laxantia door te gaan tot na het zindelijk worden; dit kan eventueel in een lage dosering.

Instructie ouders

Ouders en het kind moeten geïnstrueerd worden dat obstipatie vaak een chronisch karakter heeft en een wisselend beloop van klachten.

Goede uitleg verhoogt compliance.

Tegelijk met de start van de behandeling dient een poepdagboek/defecatielijst bijgehouden te worden door het kind of door ouders/begeleiders van het kind (afhankelijk van leeftijd of ontwikkelingsniveau).

Klysmas

Geadviseerd wordt om daar waar dat toereikend is, orale laxantia te gebruiken daar deze minder belastend voor het kind zijn. Bij fecale impactie of indien ondanks initiële of optimale onderhoudstherapie gedurende 3 dagen niet gepoept is, kan ook een klysma overwogen worden:

Microlax (natriumlaurylsulfoacetaat, natriumcitraat en sorbitol): werkt na 5-15 min;

Leeftijd 1-12 maand: ½ klysma (=2,5ml);

Leeftijd 1 jaar: 1 klysma (=5 ml).

NB: Microlax kan veel irritatie geven. Kinderen kunnen er weerstand tegen ontwikkelen. Om die reden het aantal keren microlax beperken.

Norgalax (docusinezuur) 12 mg/ml 10 ml: werkt binnen 5-10 min;

1-6 jaar: 30 mg;

6-12 jaar: 50 mg;

12 jaar: 120 mg (= 1 klysma) eenmalig.

Sorbitol klysmas zijn een alternatief.

Een ander alternatief is het Qufora Irrisedo mini system (compact en eenvoudig te gebruiken irrigatiesysteem voor de endeldarm waarbij geen gebruik wordt gemaakt van elektriciteit of geneesmiddelen. Het Qufora IrriSedo mini systeem is met name geschikt voor personen die zich irrigeren met een kleine hoeveelheid water (waarbij kraanwater bij grote kinderen en zoutwater bij kinderen onder de 6 maanden wordt gegeven).

Fosfaatklysmas worden bij jonge kinderen afgeraden. Clyssie wordt soms wel gebruikt als klysma bij ARM-patienten. Clyssie heeft de helft aan fosfaat te opzichte van een gewoon fosfaatklysma. Clyssie in ieder geval niet gebruiken bij kinderen onder de 3 jaar.

Er zijn kinderen die nooit spontane defecatie hebben ondanks het gebruik van zo optimaal mogelijk ingestelde laxantia. Er kan dan gekozen worden voor standaard (bijvoorbeeld 3 maal per week) klysmen of bisacodyl. Bij onvoldoende resultaat kan men starten met rectaal spoelen.

Als rectaal spoelen problematisch is, kan in sommige gevallen een Malone of een Chait een overweging zijn. (klein stoma waarmee men antegraad kan spoelen). Zie hiervoor [deelvraag 2d over zindelijkheid](#).

Heel zelden moet bij ernstige fecale impactie het rectum eerst uitgeruimd worden onder narcose om weer met een betere uitgangssituatie te beginnen.

Deelvraag 2h

Welke hulpmiddelen zijn er (incontinentiematerialen, spoelmiddelen)? Hoe krijgen de patiënten die vergoed? Welke hulpverlener kan hierin adviseren en helpen met aanvragen?

Aanbevelingen

- Het is aanbevolen om ouders/patiënten goede informatie te geven over incontinentiematerialen en spoelmiddelen.
- De informatie kan gegeven worden door de WIS verpleegkundige of verpleegkundig specialist.
- Voor vergoedingen kan verwezen worden naar de zorgverzekeraar.
- De WIS-verpleegkundige/ verpleegkundig specialist of de arts verzorgen de machtiging.
- Ouders /patiënten kunnen ook bij de patiëntenvereniging VA terecht voor vragen over incontinentiematerialen en spoelmiddelen.

Toelichting en onderbouwing

Er bestaan allerlei soorten incontinentiemateriaal. Welke hulpmiddelen een patiënt met ARM nodig heeft, is onder andere afhankelijk van het type incontinentie en de omvang van het urine- en/of ontlastingsverlies. Aan de hand van een intake vragenlijst helpt de verpleegkundig specialist of WIS verpleegkundige bij het kiezen van de juiste hulpmiddelen.

Incontinentiematerialen

- Absorberend incontinentiemateriaal: In deze producten zitten absorberende korreltjes die ervoor zorgen dat urine of ontlasting goed opgenomen wordt en dat geen nare geuren ontstaan of ongewenste bacteriën kunnen groeien. Er bestaan verschillende absorberende materialen:
 - *Inleggers*: dun verband met absorptiekorreltjes voor in een stevig zittende onderbroek of fixatiebroekje. De grootste inlegger kan tot wel drie liter vocht opnemen. Inleggers zijn verkrijgbaar in verschillende groottes en materialen. Kleinere inleggers worden bevestigd met een plakstrip; grotere inleggers worden in een fixatiebroekje gedragen.

Fixatiebroekjes: onderbroek met pijpjes die ervoor zorgt dat de inlegger op de juiste plek ligt om maximaal vocht op te nemen. Hierdoor is de kans op lekkage minimaal. De meeste fixatiebroekjes zijn meerdere malen te gebruiken en kunnen in de wasmachine gewassen worden.

Incontinentiebroekjes: wegwerpbroekjes en -slips waar het absorberende materiaal al in is verwerkt. Gebruikt bij matige incontinentie; er zijn verschillende types afhankelijk van de mate van incontinentie. Deze broekjes hebben elastiek in de bovenkant en je kan er zo instappen.

Incontinentieslips: hierin is ook absorberend materiaal verwerkt. De slips worden gebruikt voor zwaardere vormen van incontinentie. De slip wordt bij de heupen met een plakstrip dichtgeplakt zoals bij een luier. Een andere soort slip is de flex, die eveneens bedoeld is voor zware incontinentie. De flex is een band met daaraan een inlegger. De inlegger wordt bevestigd aan de band met plakstrips.

Onderleggers (incontinentiematjes): een speciale onderlegger om 's nachts het matras te beschermen. Er zijn wasbare en wegwerpvarianten.

Afvoerende producten: Deze producten worden via het ziekenhuis geregeld. De behandelaar of WIS-verpleegkundige/ verpleegkundig specialist bepaalt in overleg met de patiënt welk materiaal het

meest geschikt is. Voor het kunstmatig afvoeren van urine worden de volgende hulpmiddelen gebruikt:

Katheters in verschillende soorten en maten.

Opvangzakken

Irrigatiesets: Bij incontinentie van defecatie kan gebruik gemaakt worden van het irrigeren (spoelen) van de darmen. Door middel van het spoelen kunnen de darmen gelegeerd worden, waardoor de patiënt zelf kan bepalen wanneer de defecatie naar buiten komt.

Bij het spoelen wordt via een spoelsysteem op een gecontroleerde manier water via de anus in de darmen gebracht. Het water mengt zich met de aanwezige ontlasting zodat deze samen het lichaam kunnen verlaten. Door het spoelen heeft de patiënt een bepaald tijd geen defecatie. Ook kan met spoelen juist geregeld worden dat er bij obstipatie op gezette tijden ontlasting komt

Er zijn verschillende typen spoelapparatuur (met conus of met ballonkatheter):

Handspoelset: hierbij is een regelklem of ballon aanwezig waardoor de patiënt de invoer van water in de darm zelf kan aansturen.

Irrigatiepompen: het spoelen gebeurt automatisch na een druk op de knop.

Zowel de pomp als de spoelset heeft een reservoir, die voor het spoelen met de benodigde hoeveelheid water wordt gevuld, en een slang met een conus (trechtertje) die aangebracht wordt in de anus. Er bestaat ook een handspoelset/spoelset met katheter die men via de anus inbrengt.

Na het spoelen wordt de conus of katheter verwijderd, zodat de ontlasting met het water het lichaam kan verlaten. Het spoelen duurt ongeveer 1 uur en gebeurt dagelijks of om de dag.

De behandelend arts verwijst de patiënt die baat heeft bij spoelen, door naar de WIS-verpleegkundige/verpleegkundig specialist en geeft een aanvraag voor de zorgverzekeraar af. De WIS verpleegkundige/ verpleegkundig specialist assisteert de eerste keer bij het spoelen en geeft uitgebreide informatie over de meest passende methode.

Speciale incontinentiematerialen voor kinderen:

Er zijn luiers in alle maten van XS junior tot en met maat XL.

Luierbroekjes met of zonder pijpjes.

Inleggers dun of dik om in ondergoed te gebruiken.

Er zijn diverse merken zoals Abena, Absorin, Tena en DryNites.

Wasbaar ondergoed van Underwunder.

Zie voor intermitterend urethraal katheteriseren of intermitterend urethraal dilateren en de hulpmiddelen de richtlijn “Intermitterend urethraal katheteriseren bij volwassenen en intermitterend urethraal dilateren bij volwassenen” en de “Richtlijn intermitterende (zelf)katheterisatie bij kinderen”^{94,15}.

Vergoedingen

De behandelend arts verwijst naar de WIS verpleegkundige/verpleegkundig specialist en de arts WIS verpleegkundige/verpleegkundig specialist schrijft de aanvraag voor de zorgverzekeraar.

Diverse Nederlandse zorgverzekeraars hanteren een *dagprijssystematiek* voor de declaratie van incontinentiematerialen. Afhankelijk van de polis wordt een vergoeding meestal gegeven aan kinderen boven de vier jaar.

Dagprijssystematiek ook wel dagprijs is een vergoedingswijze die vanaf 2012 wordt toegepast door Nederlandse zorgverzekeraars om leveranciers van medische hulpmiddelen te vergoeden. Hierbij wordt overeenkomstig contractuele afspraken een vast dagtarief betaald voor een tijdvak dat wordt

gedeclareerd; meestal per maand of per kwartaal. In plaats van producten worden de dagen waarvoor geleverd is door de leverancier gedeclareerd bij de zorgverzekeraar.

De dagprijs is specifiek voor verbruiksartikelen ten behoeve van mensen lijdend aan chronische ziektes en aandoeningen, zoals incontinentie. De dagprijs is vastgesteld voor de contractduur tussen de zorgverzekeraar en de leverancier; meestal twee kalenderjaren. De leverancier krijgt voor elke dag dezelfde vergoeding ongeacht de uitgeleverde hoeveelheid aan verbruiksartikelen. Doordat de zwaarte van de zorgvraag erg kan verschillen is de dagprijsystematiek gestoeld op een [inschalingsmodel](#), deze verschillen per medische indicatie, waarbij elke schaal voor een bepaalde zwaarte van de zorgvraag staat.

Een patiënt zal middels een vraaggesprek worden ingedeeld in één van de schalen. Voor elke schaal is er een afzonderlijke dagprijs vastgesteld in een tweejaarlijks contract tussen de leverancier en de zorgverzekering. De dagprijs is gebaseerd op een gestelde norm om de zorgvraag voor die specifieke schaal te kunnen bekostigen. Dit heeft meestal tot gevolg dat de leverancier een strikte limiet stelt aan de hoeveelheid materiaal dat wordt uitgeleverd per schaal en zal werken met een voorkeursassortiment van waaruit de leverancier te allen tijde probeert haar klanten te belevaren. Machtiging (via WIS verpleegkundige/verpleegkundig specialist of arts) is nodig met de diagnose en een goede omschrijving van de zwaarte van de zorgvraag.

Deelvraag 2i

Hoe wordt /worden (ouders van) de patiënt met ARM ondersteund in het zelfmanagement?

Aanbevelingen

De regievoerend arts (RA) en/of de zorgcoördinator ondersteunt het zelfmanagement van (de ouders van) een kind met ARM door middel van:

- Ziekte specifieke en generieke educatie en voorlichting en verwijzing naar de patiëntenvereniging Vereniging Anusatesie.
- Motiveren (van de ouders) van een kind ARM zodat deze zo goed mogelijk met de aandoening omgaan.
- Overleg met (de ouders van) een patiënt met ARM om tot afspraken te komen over persoonlijke behandeldoelen.
- Ondersteuning gericht op bovengenoemde aspecten, ook op afstand (telefonisch en/of elektronisch).
- Bespreken wie ouders kunnen bereiken in acute situaties buiten kantooruren, en bespreken welke de eventuele acute situaties zijn. In acute situaties kunnen ouders 24 uur per dag het kinderchirurgisch centrum bereiken. Voor ouders is duidelijk wanneer zij met wie contact op kunnen/moeten nemen bij klachten van hun kind. Deze informatie staat ook in de patiënten informatie die naaste deze kwaliteitsstandaard ontwikkeld is.
- Vastleggen van informatie over ARM, de behandeling en de behandeldoelen in het medisch dossier en/of individueel zorgplan.
- Evaluatie van gemaakte afspraken.

Toelichting en onderbouwing

Zelfmanagement is het individuele vermogen van de (ouders van de) patiënt met een ARM om goed om te gaan met symptomen, behandeling, lichamelijke, psychische en sociale consequenties en leefstijlaanpassingen inherent aan leven met een ARM¹²⁶.

Zelfmanagement draait om: kennen en kunnen, willen, doen en blijven doen. Hieruit vloeit het volgende voort:

- (de ouders van) een patiënt/de patiënt met ARM zijn/is geïnformeerd;
- een flexibele invulling van zelfmanagement is mogelijk;
- (de ouders van) de patiënt worden/wordt gezien als medebehandelaar;
- (de ouders van) de patiënt hebben/heeft overzicht over het totale zorgproces.

Om zelf regie over het leven met ARM te kunnen nemen, moeten (de ouders van) de patiënt weten wat zij aan zorg mogen verwachten, wat zij zelf kunnen doen en wat de verantwoordelijkheden over en weer zijn. Zelfmanagement draait weliswaar om de eigen regie die de ouders van een kind met ARM hebben bij het omgaan met de aandoening, het vergt wel ondersteuning door de zorgverlener om de ouders van de patiënt zelf zoveel mogelijk de benodigde handelingen te laten uitvoeren.

Individueel zorgplan (IZP)

Bij elke zorgverlening die langer dan drie maanden duurt is het aanbevolen om een individueel zorgplan (zie [Bijlage 8](#)) op te stellen. Dit IZP kan door de (ouders van) de patiënt samen met bijvoorbeeld de verpleegkundig specialist worden opgesteld. Het doel van het IZP is, samen met de patiënt, de zorgbehoeften vanuit patiëntenperspectief vast te stellen, uit te voeren, te monitoren en zo nodig bij te stellen. Het IZP is de praktische vertaling van de in de kwaliteitsstandaard beschreven ziekte specifieke en generieke zorg naar de concrete zorgbehoefte van de individuele patiënt. De RA is verantwoordelijk voor het opstellen van het IZP in samenwerking met de patiënt en de zorgcoördinator; in de praktijk kan hij dit delegeren aan de zorgcoördinator (in de meeste gevallen de verpleegkundig specialist). Alle bij de samenwerking betrokken zorgverleners beschikken over een gezamenlijk en up-to-date IZP betreffende de patiënt en stemmen de zorg voor de individuele patiënt af; zij voeren samen het IZP uit. Bij de samenstelling van een IZP wordt het Raamwerk Individueel Zorgplan als uitgangspunt genomen²⁴. Zie [Bijlage 8](#) voor het IZP dat gebruikt kan worden bij patiënten met ARM.

Het IZP is een dynamische set van afspraken van het individu en de zorgverlener(s) over zorg én zelfmanagement die zorgverleners de mogelijkheid biedt om samen met de patiënt aan zijn gezondheid te werken. Deze afspraken zijn gebaseerd op de individuele doelen, behoeften en situatie van het individu. Zij komen in gezamenlijke besluitvorming tot stand. Dit vormt de kern van het proces van individuele zorgplanning.

Verwijzen naar de patiëntenvereniging

Patiënten komen bij de patiëntenvereniging⁴⁰ via online search naar anusatresie (79%), via health professionals (83%) en via mond-tot-mond reclame (71%). Het is belangrijk dat zorgverleners op de patiëntenvereniging wijzen. Veel patiënten krijgen onvoldoende steun en begrip in hun omgeving. Mensen zijn lid van een patiëntenvereniging om informatie te halen, voor het vervullen van eigen behoeften, voor lotgenotencontact, maar ook om anderen te ondersteunen.

5. Module follow-up bij een kind met ARM

Uitgangsvraag 3

Wat is de optimale follow-up van mensen met een anorectale malformatie (ARM) in een expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum?

De uitgangsvraag omvat de volgende deelvragen:

- a) Wat is de (minimale) frequentie van controle-afspraken?
- b) Welke aandachtspunten / vragen moeten aan bod komen tijdens een controle-afpraak in de verschillende leeftijden?
- c) Welke handelingen / onderzoeken moeten verricht worden tijdens een controle-afpraak in de verschillende leeftijden?

Deelvraag 3a

Wat is de (minimale) frequentie van controle-afspraken?

Aanbevelingen

- Het is aanbevolen op cruciale leeftijdsmomenten alle kinderen en jongvolwassenen in het expertisecentrum voor ARM/kinderchirurgisch centrum met expertise te zien. Dit om alle kinderen optimale zorg te bieden met kennis van de laatste ontwikkelingen, om alle kinderen in beeld te houden, in verband met het goed registreren van de aandoening en omdat de zorg verbetert als een zorgverlener meerdere patiënten behandelt.
- Patiënten met complexe problematiek worden in ieder geval jaarlijks gecontroleerd.
- Extra belangrijke contactmomenten zijn rond de continentieleeftijd en rond de puberteit en in de periode pre- en postoperatief. Pre- en postoperatief komt de patiënt vaak elke 2- 4 weken.

Toelichting en onderbouwing

Een voorbeeldschema voor **follow-up** na behandelingsfase bij kinderen met ARM is:

Postoperatief (PO)

- 1 week post operatief (PO):
 - Telefonisch Consult Verpleegkundig Specialist.
- 2 weken PO:
 - Kinderchirurg.
 - Verpleegkundig Specialist.
- 6 weken PO:
 - Verpleegkundig Specialist/Kinderchirurg.
- 3 maanden PO:
 - Verpleegkundig Specialist.
 - Kinderchirurg

- Indien sprake van preoperatieve urogenitale afwijkingen, eventueel echografie nieren/blaas en consult kinderuroloog (indicatie hiervoor is gesteld door uroloog via zaalarts voor ontslag).
 - Echo spinaal kanaal.
 - Verwijzing naar neuroloog indien afwijkingen bij echo sacrum/echo spinaal kanaal (indicatie gesteld door neuroloog voor ontslag ziekenhuis) voor MRI wervelkolom en spinaal kanaal.
- 6 maanden PO:
 - Verpleegkundig Specialist/Kinderchirurg.
 - Diëtiste.
 - Klinisch Geneticus.
- 9 maanden PO:
 - Telefonisch consult Verpleegkundig Specialist.
 - Indien nog niet op leeftijd 3 maanden gebeurd: verwijzing naar neuroloog indien afwijkingen bij echo sacrum (indicatie gesteld door neuroloog voor ontslag ziekenhuis) voor MRI wervelkolom en spinaalkanaal.
- 1 jaar PO:
 - Verpleegkundig Specialist.
 - Kinderchirurg.
 - Kinderarts (KA) (op indicatie).
 - Diëtiste (diëtiste verder op indicatie).
 - Indien geen urogenitale afwijkingen, dan echografie nieren/blaas en consult kinderuroloog op indicatie. De kinderuroloog is in principe altijd vanaf de geboorte betrokken bij het kind. Bij geen afwijkingen aan nieren en blaas kan het zijn dat de kinderuroloog het kind al uit de controle heeft ontslagen en dan is deze verwijzing niet nodig.
- 1,5 jaar PO:
 - Telefonisch consult Verpleegkundig Specialist/Kinderchirurg.
- 2 jaar PO:
 - Verpleegkundig Specialis/Kinderchirurg.
 - Kinderpsycholoog.
- 2,5 jaar PO:
 - (Telefonisch) consult Verpleegkundig Specialist.
- 3 jaar PO:
 - Verpleegkundig Specialist.
 - Kinderchirurg.
 - Kinderpsycholoog en fysiotherapie voor zindelijkheidstraining voor ontlasting.
 - Indien geen urogenitale afwijkingen, dan echografie nieren/blaas en consult kinderuroloog op indicatie. Kinderuroloog is in principe bij ieder kind met ARM in het begin betrokken.

Indien er geen afwijkingen waren, is het kind mogelijk door de kinderuroloog uit de controle ontslagen. Op indicatie dan opnieuw consult.

- Leeftijd 4 tot 11 jaar PO:
 - Jaarlijks consult Verpleegkundig Specialist/Kinderchirurg.
 - Rond de leeftijd van 5 tot 6 jaar kan het zijn dat de kinderuroloog opnieuw geconsulteerd wordt in verband met zindelijkheidsproblematiek.
 - Kinderuroloog zo nodig.

Gedurende de gehele periode van 0-12 jaar zal het kind voor groei en ontwikkeling ook worden gevolgd door de jeugdarts, en zo nodig op indicatie door de kinderarts/kinderarts EAA.

Transitieperiode

- 12 jaar PO:
 - Verpleegkundig Specialist.
 - Kinderchirurg.
 - Gynaecoloog bij gynaecologische afwijkingen, indien geen afwijkingen ouders en kind attenderen op de mogelijkheid van consult gynaecoloog.
Het is aan te raden om in ieder geval eenmalig voor een consult naar de gynaecoloog te gaan voor screening van afwijkingen aan de uterus en om voorlichting te geven aan de patiënt hierover.
 - Navragen welke “seksuele boodschap” ouders uitdragen naar hun kind: (over) beschermend / open / wat betreft seksuele beleving. Aanbieden psychosociale en seksuologische ondersteuning.
 - Kinderuroloog zo nodig
 - Start individuele transitieplanning (regievoerend arts/verpleegkundig specialist).
- 14 jaar PO:
 - Verpleegkundig Specialist
 - Kinderchirurg
 - Aanbieden psychosociale en seksuologische ondersteuning
 - Kinderuroloog bij patiënten met een neurogene blaasfunctiestoornis
 - Kinderuroloog bij jongens voor seksuele dysfunctie
- 16-18 jaar transitie:
 - Verpleegkundig Specialist
 - Kinderchirurg
 - Klinisch Geneticus
 - Verpleegkundig specialist volwassenen
 - Abdominaal chirurg op poli Heelkunde
 - Aanbieden psychosociale en seksuologische ondersteuning
 - (kinder) uroloog
- 18 jaar transitie:
 - Verpleegkundig Specialist volwassenen (op indicatie)

- Abdominaal chirurg op poli Heelkunde (op indicatie)
- Aanbieden psychosociale en seksuologische ondersteuning
- Uroloog op indicatie
- Eventueel fertiliteitsonderzoek

De transitieplanning vindt al plaats vanaf de leeftijd 12 jaar.

Het is aanbevolen om een op maat gesneden transitieplan te maken voor iedere individuele patiënt, waarbij rekening wordt gehouden met hun aandoening(en), intelligentie en mogelijkheden.

Goede begeleiding, een transitiecoördinator, een transitiebrochure en gecombineerde transitieconsulten met kinder- en volwassenenzorgverlener zijn onderdeel van een goed protocol voor gestructureerde voorbereiding van de transitie.^{114,41,10}

Ieder kinderchirurgisch centrum heeft een 'couleur locale' bij de follow-up.

Kinderen met ARM met complexe problematiek worden vaker gecontroleerd en begeleid.

Rond de continetieleeftijd zal het geheel afhangen van de problematiek rond de continetie of er vaker controles zullen plaatsvinden.

Rond de puberteit en de adolescentie is het van belang om met name ook psychosociale en seksuele problematiek en het onderwerp relaties bespreekbaar te maken.

Zie ook [Tabel 3.1. Follow-up programma voor een kind met anorectale malformatie](#)

Deelvraag 3b en 3c

Welke aandachtspunten / vragen moeten aan bod komen tijdens een controle-afspraken in de verschillende leeftijden? En bij wie zijn de controle-afspraken?

Welke handelingen / onderzoeken moeten verricht worden tijdens een controle-afspraken in de verschillende leeftijden?

Aanbevelingen

- Nadat de ARM operatief is hersteld, wordt het kind begeleid door middel van een gestructureerd follow-up programma, waarbij aandacht is voor mogelijke problemen, zodat deze vroegtijdig kunnen worden onderkend en behandeld. Zie: [Tabel 3.1. Follow-up programma voor een kind met anorectale malformatie](#)
- Het kind met ARM blijft onder controle van de kinderchirurg voor de lange termijn follow-up. De kinderchirurg kan deel uitmaken van een multidisciplinair team met daarin verschillende zorgverleners zoals onder andere een psycholoog, maatschappelijk werker, kinderarts EAA, WIS-verpleegkundig specialist, kinderuroloog, kinder-mdl-arts, diëtist en fysiotherapeut.
- Het is van belang dat de zorg zoveel mogelijk georganiseerd wordt in de regio van de patiënt. Daarbij is het belangrijk dat de patiënt minimaal één keer per jaar in het expertisecentrum/chirurgisch behandelcentrum op controle komt. Dit is om zicht te houden op de patiëntengroep en eventuele problemen op tijd op te sporen.
- Per patiënt bekijkt het expertisecentrum/kinderchirurgisch team welke zorg nodig is en of deze het beste in het expertisecentrum/kinderchirurgisch team of in de eigen regio aangeboden kan worden. De coördinatie van de zorg blijft bij het expertisecentrum/kinderchirurgisch team. Er is dan sprake van "shared care", zorg ver weg als het moet, en zorg dichtbij als het kan.

- In het follow up programma zijn na de initiële behandelfase vaste controle momenten vastgelegd, met specifieke aandachtspunten die op de verschillende controle momenten aan de orde moeten komen. Daarnaast is er aandacht voor de individuele problemen van het kind.
- Naast de vaste controle momenten, vinden controles op indicatie plaats, afhankelijk van de individuele problemen van het kind.
- Tijdens de gehele follow-up zal de functie van de tractus digestivus en de tractus urogenitalis gevolgd worden.
- Tijdens de puberteit, adolescentie en de volwassen leeftijd is er aandacht voor de mogelijke psychosociale en seksuele problematiek:
 - De arts/gespecialiseerd verpleegkundige is alert op psychosociale en seksuele problematiek.
 - De arts/ gespecialiseerd verpleegkundige verwijst zo nodig voor ondersteuning bij psychosociale of seksuele problemen en informeert actief naar het verdere verloop.
 - Seksualiteit kan invloed hebben op de relatie met de partner. Het onderwerp is soms moeilijk bespreekbaar. De vertrouwensband met de regievoerend arts kan eventueel ruime geven hier actief naar te vragen.
 - Voorlichtingsmateriaal ten aanzien van seksuele functie, positieve seksuele beleving (solo / partner) en mogelijke seksuele problematiek wordt uitgereikt (project: Ontwikkelen ondersteuningsmaterialen voor patiënten met ARM, zorgverleners en andere betrokkenen, Hanneke Ijsselstijn).
<https://www.seksualiteit-arm-zvh.nl/> is de site waar informatie en seksuele ondersteuning voor jongeren met ARM of de ziekte van Hirschsprung te vinden is.
- Het verdient aanbeveling om de kwaliteit van leven te monitoren tijdens de follow-up. Hierbij hoort ook het monitoren van de acceptatie en het kunnen omgaan met de mogelijke nadelige consequenties van ARM.
- Het eindresultaat van operatief ingrijpen is vaak pas tijdens de puberteit te beoordelen.
- De ouders van het kind met ARM krijgen direct na de geboorte maar ook tijdens follow-up controlemomenten informatie en worden indien nog niet bekend geweest op de patiëntenvereniging. Ouders dienen op de hoogte te worden gebracht van het bestaan van de Vereniging Anusatresie. www.anusatresie.nl
- Bij kinderen met ARM is het zeer belangrijk om anamnestic de anorectale functie te blijven volgen. Zo kan op tijd aanvullend onderzoek verricht worden om op tijd bijvoorbeeld een overflow-incontinentie en andere problemen te signaleren, zodat de anorectale functie niet verslechtert.⁹⁹
- Bij kinderen met ARM is het van belang om tijdens de follow up de voeding te optimaliseren, de groei te controleren en maagdarmfunctie te optimaliseren.
- Screening van alle kinderen op voedingsproblemen/groeiachterstand met behulp van de [groeicurves voor lengte en gewicht](#). Indien er voedingsproblemen zijn of een groeiachterstand gesignaleerd wordt kan op tijd naar een diëtist worden verwezen om de voeding te laten beoordelen. Kinderen met ARM lopen meer risico op groeistoornissen dan kinderen zonder ARM, vooral als er ook sprake is van comorbiditeit.
 Bij opname in een ziekenhuis wordt vaak de [STRONGkids scorelijst](#) gebruikt⁵⁹. (Dit is een screeningsinstrument voor *signaleren risico op ondervoeding bij opname in een ziekenhuis*). Deze screeningslijst kan gebruikt worden vanaf de leeftijd ≥ 1 maand tot de leeftijd van 18 jaar (zie [bijlage 4](#)).

- De psychosociale en cognitieve ontwikkeling is over het algemeen niet aangedaan, maar extra aandacht is nodig ten aanzien van schoolprestaties en ten aanzien van verhoogde afwezigheid op school ten gevolge van fysieke problemen. Ook is de aandachtsspanne soms korter, mogelijk door de lichamelijke problemen.
- De ontwikkeling van kinderen met ARM moet nauwlettend worden gevolgd. Dit kan gedaan worden door de jeugdarts, de kinderarts/kinderarts EAA en de kinderchirurg. Kinderen met ARM lopen een groter risico op motorische ontwikkelingsproblemen, vooral als er ook sprake is van co-morbiditeit.
- Het is aanbevolen dat een (V)UDO wordt gemaakt als eerder een (V)UDO werd uitgevoerd en afwijkingen liet zien waarvoor follow-up werd geadviseerd, of op indicatie van de kinderuroloog, afhankelijk van klachten, zoals uitblijvende zindelijkheid of recidiverende onverklaarde urineweginfecties of ander bijkomende afwijkingen, zoals TCS. Hierbij realiseren dat het een invasief onderzoek is, dus scherpe indicatiestelling.
- De follow-up dient er op gericht te zijn de defaecatieproblemen tot een maatschappelijk aanvaardbaar niveau te brengen.
- De WIS (wond-, incontinentie-, en stomazorg)-verpleegkundige/verpleegkundig specialist dient het patiëntje en de ouders vanaf het begin te begeleiden met het dilateren van de anus, met de verzorging van het stoma en met het spoelen of clystreren van het anorectum als er defaecatieproblemen zijn.
- De bijkomende aangetoonde afwijkingen dienen in overleg met het desbetreffende specialisme gecontroleerd en begeleid te worden. De [regievoerend arts](#) coördineert deze zorg.

Tabel 3.1. Follow-up programma voor een kind met anorectale malformatie

	Specifieke aandachtspunten	Relevantie/interventie
Zuigelingen-leeftijd tot leeftijd van 1 jaar Controle elke 3 maanden	<ul style="list-style-type: none"> Groei (lengte, gewicht) introductie bijvoeding 	<ul style="list-style-type: none"> Laagdrempelig extra calorieën en eiwitten toevoegen. Groeicurve lengte en gewicht bijhouden. Tijdige verwijzing diëtiste (meestal in ieder geval 6 maanden na operatie)
	Na reconstructie: voorkomen en behandelen van incontinentie/obstipatie (medicamenteus/spoelen) en stenose (dilateren met Hegar sondes).	WIS-verpleegkundige/verpleegkundig specialist begeleidt het patiëntje en de ouders vanaf het begin : <ul style="list-style-type: none"> met dilateren van de anus, met stoma-verzorging indien stoma aanwezig, met spoelen of clystreren in geval van defecatieproblemen.
	Obstipatie	Vroegtijdig onderzoek door kinderchirurg, kinderarts en/of kinder-MDL-arts.
	Urogenitaal onderzoek Urologisch onderzoek Gynaecologisch onderzoek	<ul style="list-style-type: none"> Indien sprake van peroperatieve urogenitale afwijkingen, dan echografie nieren/blaas en consult kinderuroloog. (V)UDO 6 maanden na reconstructie (als preoperatief (V)UDO werd verricht of op indicatie) Ervaren gynaecoloog mede beoordelen bij laparotomie. Goede documentatie genitalia interna.
	Neurologisch onderzoek	<ul style="list-style-type: none"> Verwijzing naar neuroloog indien afwijkingen bij echo sacrum voor MRI wervelkolom en spinaal kanaal op leeftijd 9 maanden. Vroegtijdige herkenning problemen en verwijzing.
	Ontwikkeling	Vroegtijdige herkenning en zo nodig verwijzing, m.n. fysiotherapie.
	Draaglast/draagkracht ouders	Vroegtijdige herkenning problemen en verwijzing maatschappelijk werker.
	Sociaal-emotionele ontwikkeling <ul style="list-style-type: none"> interactie ouder-kind contactname/hechting 	Vroegtijdige herkenning problemen en verwijzing psycholoog.
	Erfelijkheid/ verdere kinderwens ouders	Genetische counseling door Klinisch Geneticus
Peuterleeftijd 2-3 jaar	Groei (lengte, gewicht)	<ul style="list-style-type: none"> Laagdrempelig extra calorieën en eiwitten toevoegen.

		<ul style="list-style-type: none"> • Groeicurve bijhouden lengte en gewicht • Tijdige verwijzing diëtiste
	Voedingsproblemen en impact op gezinsleven	Op indicatie verwijzing
	Uitbreiden voeding	Vroegtijdig onderzoek door kinderchirurg en /of kinderarts
	Motorische ontwikkeling	Op indicatie verwijzing fysiotherapie.
	Draaglast/draagkracht ouders	Op indicatie verwijzing maatschappelijk werker.
	Cognitieve ontwikkeling	(Op indicatie) verwijzing psycholoog.
	Sociaal-emotionele ontwikkeling <ul style="list-style-type: none"> • interactie ouder-kind • contactname/hechting • omgaan met gevoelens/gedrag 	Op indicatie psychologische screening en bij problemen verwijzing voor (psychologische) begeleiding.
	obstipatie	Adequate behandeling en beoordeling van de noodzaak daarvan.
	continentie	<ul style="list-style-type: none"> • Ondersteunen bij de continentie en de mogelijke problematiek hierbij • Kinderpsycholoog en fysiotherapie voor zindelijkheidstraining voor ontlasting • Als kind uit controles van de kinderuroloog is ontslagen, dan echografie nieren/blaas en consult kinderuroloog op indicatie
Basisschool-leeftijd 4-11 jaar	Voedingsproblemen en impact op gezinsleven	Op indicatie diagnostiek kinderchirurg en/of kinderarts
	Seksuele ontwikkeling	<ul style="list-style-type: none"> • Aandacht voor seksuele functies en seksuele vraagstukken, zowel bij ouders als bij de kinderen met ARM zelf. • Aandacht voor seksuele beleving • Streven naar een positieve seksuele validatie
	Obstipatie incontinentie	Adequate behandeling en beoordeling van de noodzaak van obstipatie. Ondersteunen in het continent worden/blijven
	Afwijkingen aan de urinewegen	<ul style="list-style-type: none"> • Controle uroloog • (V)UDO op indicatie van de kinderuroloog, afhankelijk van klachten, zoals uitblijvende zindelijkheid of recidiverende onverklaarde urineweginfecties of ander bijkomende afwijkingen, zoals TCS en als een eerdere (V)UDO werd uitgevoerd waarop afwijkingen waarvoor follow-up werd geadviseerd.

	Duuruithoudingsvermogen	Advies voor sport; verwijzing conditietraining.
	Groei (lengte, gewicht)	Bij achterblijven groei ook voeding beoordelen door diëtiste.
	Motorische ontwikkeling	Verwijzing fysiotherapie indien nodig.
	Draaglast/draagkracht ouders	Op indicatie verwijzing maatschappelijk werker
	Cognitieve ontwikkeling <ul style="list-style-type: none"> • verstandelijke ontwikkeling • spraak-taalontwikkeling • ontwikkeling van de executieve functies (o.a. geheugen, concentratie, planning, regulatie) • schools functioneren. 	Op indicatie neuropsychologisch onderzoek en bij problemen verwijzing voor psychologische begeleiding.
	Sociaal-emotionele ontwikkeling* <ul style="list-style-type: none"> • omgang met anderen • welbevinden (somberheid/angsten) • zelfbeeld • lichaamsbeeld • omgaan met gevoelens/gedrag 	Op indicatie psychologische screening en bij problemen verwijzing voor (psychologische) begeleiding.
Middelbare schoolleeftijd 12-17 jaar	Duuruithoudingsvermogen	Advies voor sport; verwijzing conditietraining.
	Groei (lengte, gewicht)	Bij achterblijven groei, risico op ondervoeding, ook voeding beoordelen door diëtiste.
	Draaglast/draagkracht ouders	Op indicatie verwijzing naar maatschappelijk werker.
	Afwijkingen aan vrouwelijke geslachtsorganen	<ul style="list-style-type: none"> • Verwijzing gynaecoloog <ul style="list-style-type: none"> - bij gynaecologische afwijkingen - op indicatie • Indien geen gynaecologische afwijkingen, meisjes en ouders attenderen op de mogelijkheid van consult bij de huisarts of de gynaecoloog, bijvoorbeeld bij vragen over dysmenorroe, tampongebruik of coitus. • Op indicatie: buikecho controle op menstruele obstructie starten 1 jaar na thelarche tot na de menarche.
	Seksuele ontwikkeling	<ul style="list-style-type: none"> • Aandacht voor seksuele functies en seksuele vraagstukken, zowel bij ouders als bij de kinderen met ARM zelf. • Aandacht voor seksuele beleving • Aandacht voor seksuele script en repertoire (o.a. anale seks) • Streven naar een positieve seksuele validatie

		<ul style="list-style-type: none"> • Aandacht voor seksuele oriëntatie /homoseksualiteit/biseksualiteit
	<p>Cognitieve ontwikkeling</p> <ul style="list-style-type: none"> • verstandelijke ontwikkeling • spraak-taalontwikkeling • ontwikkeling van de executieve functies (o.a. geheugen, concentratie, planning, regulatie) • schools functioneren 	Op indicatie (neuro)psychologisch onderzoek en bij problemen verwijzing voor (psychologische) begeleiding; advies beroepskeuze.
	<p>Sociaal-emotionele ontwikkeling*</p> <ul style="list-style-type: none"> • omgang met anderen/aangaan van relaties/peer group • welbevinden (somberheid/angsten) • zelfbeeld • lichaamsbeeld • omgaan met gevoelens/gedrag 	Op indicatie psychologische screening en bij problemen verwijzing voor (psychologische) begeleiding.
	Voorbereiding op transitie naar volwassenenzorg	<ul style="list-style-type: none"> • Verwijzing voor begeleiding (psycholoog, kanjertraining etcetera). • Consult Verpleegkundig Specialist, Kinderchirurg, verpleegkundig specialist volwassenenzorg, abdominaal chirurg op poli Heelkunde, eventueel seksuoloog
	Obstipatie incontinentie	<ul style="list-style-type: none"> • Adequate behandeling (medicijnen of chirurgisch) en beoordeling van de noodzaak daarvan. • Overwegen diagnostiek
Volwassen leeftijd >18 jaar	Seksualiteit	<ul style="list-style-type: none"> • seksuele relatie • seksuele functie en beleving • eventueel consult seksuoloog
	Obstipatie incontinentie	<ul style="list-style-type: none"> • Adequate behandeling (medicijnen of chirurgisch) en beoordeling van de noodzaak daarvan. • Overwegen diagnostiek
	Kinderwens	<ul style="list-style-type: none"> • Genetische counseling • Vrouwen: Preconceptioneel consult bij gynaecoloog obstetricus • Mannen: Uroloog voor andrologische evaluatie fertiliteit
	Bijkomende klachten/comorbiditeit (zenuwstelsel, wervelkolom, extremiteiten etc)	<ul style="list-style-type: none"> • Op indicatie verwijzen voor eventuele bijkomende klachten

* Eventueel in kaart te brengen door vooraf door ouders ingevulde (screenings)vragenlijsten

Toelichting en onderbouwing

Multidisciplinaire zorg voor een kind met een anorectale malformatie

De diversiteit van de te verwachten problemen na het operatief herstel van een ARM vraagt om een multidisciplinaire begeleiding van een kind/patiënt met een ARM.

De samenstelling van het multidisciplinair team en de inhoud van het follow-up programma voor patiënten met een ARM volgen uit de problemen die kunnen worden verwacht na chirurgische correctie van de ARM. Intensieve en langdurige follow-up is nodig voor screening op en behandeling van deze complicaties. Zorgverleners in het multidisciplinaire ARM team werken nauw samen en verlenen gezamenlijk de zorg aan patiënten met een ARM, zodat een samenhangend zorgaanbod kan worden gerealiseerd. Binnen het team worden voor ieder kind met een ARM een regievoerend arts en een zorgcoördinator/casemanager aangesteld.

Groei en ontwikkeling van patiënten met een ARM

Ontwikkeling

Kinderen met een ARM kunnen achterblijven in neurologische ontwikkeling (motorische ontwikkeling, cognitie, psychische ontwikkeling en sociale ontwikkeling). Bij meer dan één derde van de kinderen liep de motorische ontwikkeling achter op de leeftijd van 2 jaar. Ook op de leeftijd van 5 jaar was het percentage met normale motorische ontwikkeling bij kinderen met ARM lager dan bij gezonde leeftijdsgenoten. In een prospectieve cohort studie in het kader van een structureel longitudinaal follow-up programma werden groei en ontwikkeling tot de leeftijd van 5 jaar onderzocht. Uit deze studie blijkt dat kinderen met een ARM risico hebben op achterblijven in groei en motorische ontwikkeling. Bij deze longitudinale evaluatie van groei en ontwikkeling in de eerste 5 levensjaren bij niet-syndromale kinderen met ARM werd bij 33 % van de kinderen motorische achterstand gezien in de eerste 2 levensjaren: 15% van de kinderen had een ernstige motorische achterstand, 21% had een milde motorische achterstand. Op de leeftijd van 5 jaar had 7% een achterstand/probleem met de motoriek, en scoorde 24% in het grensgebied tussen een normale en een vertraagde motoriek. Hierbij meegenomen de kinderen die niet getest konden worden omdat zij een ernstige neurologische aandoening hadden, had 13% van de kinderen een achterstand/probleem met de motoriek op de leeftijd van 5 jaar.⁵⁴

Groei

Kinderen kunnen met name in de eerste levensjaren achterblijven in de groei (zowel in lichaamsgewicht als lichaamslengte). Uit onderzoek van Van den Hondel⁵⁴ bleek dat achterblijven in groei niet gerelateerd was aan het type ARM. Wel was de groei gerelateerd aan de aanwezigheid van comorbiditeit, in het bijzonder op het gebied van de urinewegen.

In het onderzoek bleek 35% een mogelijk groeiprobleem te hebben.

Als mogelijke oorzaken worden aangegeven:

- Partiële ongevoeligheid voor groeihormoon (ook bij normale nierfunctie) bij kinderen met urologische morbiditeit (in het bijzonder bij vesicoureterale reflux).⁴⁴
- Acute ondervoeding (herhaaldelijke ziekenhuisopnames en chirurgische ingrepen voor additionele belangrijke malformaties)
- Chronische ondervoeding (chronische obstipatie met gebrek aan eetlust door chronische obstipatie, misselijkheid, buikpijn of intensieve darmspoelingen).⁴⁴

Kwaliteit van leven van patiënten met een ARM

Kinderen en volwassenen met een ARM hebben een licht verminderde gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven ten opzichte van de algehele populatie. De component lichamelijk functioneren van kwaliteit van leven is ook lager dan bij de algehele populatie. De kwaliteit van leven bij vrouwen

met een cloacale malformatie verschilt in een onderzoek niet van de kwaliteit van leven bij vrouwen met een ander type ARM.

Het verdient aanbeveling om de kwaliteit van leven te monitoren tijdens de follow-up¹²⁰.

Met deze uitkomsten kan gekeken worden hoe de kwaliteit van leven voor mensen met ARM verbeterd kan worden. Het is nog onduidelijk wat de invloed van achterblijvende groei en achterstand in ontwikkeling is op de kwaliteit van leven.

6. Module organisatie van zorg

Regievoering, hoofd-behandelaar en coördinatie van zorg

Uitgangsvraag 4

Welke zorgverlener(s) draagt/dragen zorg voor goede zorg, coördinatie en afstemming van medisch, psychische en sociaal maatschappelijke zorg voor patiënten met anorectale malformatie in de verschillende fasen van de zorg, inclusief shared care en follow-up?

De uitgangsvraag omvat de volgende deelvragen:

- a) Welke zorgverleners zijn betrokken bij de follow-up van mensen met een anorectale malformatie (ARM) in een (kinderchirurgisch) zorgcentrum?
- b) Welke disciplines moeten op indicatie kunnen worden geconsulteerd?
- c) Wat is de rol van het expertisecentrum, het gespecialiseerd chirurgisch behandelcentrum en het behandelteam bij ARM?
- d) Wie is de regievoerend arts en wat zijn de taken van de regievoerend arts?
- e) Welke maatregelen worden getroffen zodat er begeleiding/ondersteuning op het sociaal-maatschappelijk vlak is (zoals mogelijke problemen bij school, werk, verzekering, uitkering aanvragen)?
- f) Welke maatregelen worden getroffen zodat er psychologische / psychiatrische / seksuele behandeling / begeleiding is, zodat er aandacht is voor het emotionele aspect wat bij patiënten met anorectale malformatie komt kijken?

Deelvragen 4a en 4b

Welke zorgverleners zijn betrokken bij de follow-up van mensen met een anorectale malformatie (ARM) in een (kinderchirurgisch) zorgcentrum?

Welke disciplines moeten op indicatie kunnen worden geconsulteerd?

Aanbevelingen

Het multidisciplinair team voor kinderen met een ARM in een kinderchirurgisch centrum bestaat uit de volgende zorgverleners:

- kinderchirurg
- kinderarts EAA (erfelijke en aangeboren aandoeningen)
- verpleegkundig specialist /casemanager kinderchirurgie
- WIS-verpleegkundige (wond-, incontinentie- en stoma- verpleegkundige);
- (huisarts meestal niet aanwezig in het multidisciplinair team, maar altijd betrokken in de eerste lijn)

Daarnaast zijn de volgende disciplines beschikbaar voor consultatie:

- (kinder)anesthesioloog
- (kinder)cardioloog
- kinderoorloog
- (kinder)neuroloog

- (kinder)neurochirurg
- verpleegkundig specialist urine-incontinentie, materialen, ICC en stomazorg
- diëtist
- huisarts
- fysiotherapeut
- (kinder-)MDL-arts
- klinisch geneticus
- maatschappelijk werker
- neonatoloog
- (kinder- en jeugd)psycholoog
- (kinder)radioloog
- chirurg
- (kinder)gynaecoloog
- Uroloog/androloog
- seksuoloog
- jeugdarts
- schoolbegeleiding

Toelichting

Het multidisciplinaire team voor personen met ARM kan bestaan uit specialist(en), huisarts, paramedici en andere relevante zorgverleners. Deze zorgverleners kunnen in één zorgstelling aanwezig zijn (expertisecentrum/chirurgisch behandelcentrum) of verdeeld over meerdere zorginstellingen (behandelteam).

In het expertisecentrum zijn alle genoemde disciplines aanwezig (behalve de huisarts) en beschikbaar voor consultatie afhankelijk van de zorgvraag. De samenstelling van het behandelteam is afhankelijk van de zorgvraag en leeftijdsfase van de persoon met ARM.

Goede onderlinge communicatie en informatieoverdracht tussen de zorgverleners uit de multidisciplinaire teams is essentieel voor goede zorg aan personen met ARM. Hierbij speelt de regievoerend arts (zie [regievoerend arts](#)) een centrale rol, ook in de communicatie met (de coördinator van) het expertisecentrum.

Deelvraag 4c

Wat is de rol van het expertisecentrum, het gespecialiseerd chirurgisch behandelcentrum en het behandelteam bij ARM?

Aanbevelingen

- De onderzoeken, beslissingen en gesprekken met de ouders van kinderen met ARM vinden plaats in een kinderchirurgisch centrum van een academisch ziekenhuis dat is aangewezen door de gezondheidsraad.
- Met het verschijnen van deze module bestaan er in Nederland 5 door VWS erkende expertisecentra voor ARM.

- Het expertisecentrum/chirurgisch behandelcentrum levert hooggespecialiseerde (topreferente) zorg.
- Binnen het expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum hoort ook aandacht te zijn voor transitie van zorg bij adolescenten.
- Als er sprake is van shared-care, d.w.z. naast de hooggespecialiseerde zorg, wordt ook specialistische en of basiszorg (behandelteam) verleend door zorginstellingen op lokaal of regionaal niveau, dan houdt het expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum samen met naasten/verzorgers van de zorgvrager de regie voor de hele integrale zorgketen¹²³.
- Het expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum adviseert de het behandelteam, is verantwoordelijk voor informatievoorziening, voor richtlijnen en voor evaluatie van zorg.
- Behandelteams rapporteren en sturen medische gegevens/ bevindingen periodiek en bij voorkeur elektronisch aan het expertisecentrum ten behoeve van bevordering van kennis over de (zorg voor) de desbetreffende zeldzame aandoening en ten behoeve van verzamelen van (patiënt)gegevens (patiëntenregister).

Toelichting en onderbouwing

Expertisecentrum, kinderchirurgische centra en behandelteam

De definitie van een expertisecentrum wordt gegeven door de (toetsings-)criteria waaraan het expertisecentrum moet voldoen (zie Tabel 1). Een expertisecentrum levert hooggespecialiseerde (topreferente) zorg en is belast met de aansturing en de algemene coördinatie van de integrale zorgketen.

Kinderchirurgisch centrum: In het kinderchirurgisch centrum werken alle disciplines die operaties uitvoeren bij kinderen nauw samen. Het doel is het optimaliseren van de chirurgische zorg bij kinderen, zowel bij de zorg voor het kind met meervoudige en/of complexe problemen, als de diagnostiek en behandeling van veel voorkomende aandoeningen op de kinderleeftijd. Complexe aandoeningen vragen om een multidisciplinaire aanpak. Naast gezamenlijke patiëntbesprekingen opereren specialisten van verschillende snijdende disciplines vaak samen, waarbij zij elkaar kunnen aanvullen. Dit leidt tot een optimale bundeling van kennis en ervaring bij complexe aandoeningen. Daar veel kinderen met aangeboren afwijkingen verschillende aandoeningen tegelijk hebben, is een dergelijke multidisciplinaire aanpak ook essentieel voor een optimale en veilige zorg voor patiënt en ouders. Dit niveau kan nooit door de disciplines afzonderlijk worden bereikt. Deze samenwerking bevordert tevens het wetenschappelijk onderzoek doordat vragen van verschillende kanten belicht worden.

Op deze manier ontstaat een centrum waarin alle deelnemers onderling verantwoordelijk zijn voor een continue toename van de kwaliteit van zorg. Door de structuur van het kinderchirurgisch centrum verdwijnt het “eilandjes denken” in de zorg, zodat een transparante omgeving ontstaat waarin excellentie in klinische zorg, onderzoek en onderwijs tot volle wasdom kan komen.

Integrale zorg is zorg waarbij verschillende zorgverleners hun activiteiten zoveel mogelijk op elkaar afstemmen, zodat het individu alle zorg krijgt die hij nodig heeft.

Shared care wil zeggen dat naast de hooggespecialiseerde zorg vanuit het expertisecentrum ook specialistische zorg en basiszorg wordt verleend door een behandelteam op lokaal of regionaal niveau (Vajda, 2015).

Het behandelteam in het behandelcentrum is het lokale of regionale team rond de persoon met ARM die belast is met de directe zorg en begeleiding in afstemming met het expertisecentrum. Naast het rapporteren en periodiek toesturen van medische gegevens/bevindingen voert het behandelteam regelmatig inhoudelijk overleg met het expertisecentrum over de breedte van haar zorgaanbod (wanneer wordt een patiënt doorverwezen naar het expertisecentrum) en bijzondere gevallen. Of een patiënt voornamelijk in een expertisecentrum behandeld en/of gecontroleerd wordt of door een lokaal/regionaal behandelteam, hangt van meerdere factoren af. Het uitgangspunt hierbij is 'dichtbij wat kan en ver weg wat moet' (Vajda et al., 2015).

Thema's	Kwaliteitscriteria t.b.v. de nationale toetsing van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen
I. Kwaliteit van zorg	Het EC is - indien relevant voor de specifieke zeldzame aandoening - in staat tot het leveren van hoog gespecialiseerde complexe patiëntenzorg
	<ul style="list-style-type: none"> • diagnostiek, □ behandeling en nazorg, □ follow up
	Het EC levert de zorg met een vaststaand multidisciplinair team.
	Het EC levert inbreng bij ontwikkeling van zorgstandaarden en richtlijnen en werkt mee aan de verspreiding hiervan, samen met vertegenwoordigers van betrokken patiëntenorganisaties
	Het EC coördineert het zorgaanbod binnen de gehele keten voor de specifieke aandoening.
	Binnen het EC is men op de hoogte van en draagt bij aan de meest recente (basaal) wetenschappelijke ontwikkelingen ten aanzien van de diagnostiek, causale en/of symptomatische behandeling en van secundaire en tertiaire preventieve maatregelen en/of van specifieke psychosociale begeleiding van de patiëntengroep.
	Het EC beschikt over een systematiek om de kwaliteit van de zorg te waarborgen.
II. Transitie	Het EC zorgt, waar nodig, voor waarborging van de continuïteit van de zorgverstrekking van kinderjaren, via adolescentie tot en gedurende volwassen leeftijd (transitiezorg)
III. Continuïteit van EC	Het EC draagt zorg voor de opleiding van c.q. de overdracht van kennis naar (nieuwe) experts van het MD-team.
	Het EC is erkend door de Raad van Bestuur.
	Het EC is bereid tot visitatie.
IV. Samenwerking met andere partijen	Het EC werkt, op basis van een samenwerkingsovereenkomst, met patiënten(organisatie(s) samen om de kwaliteit van zorg te verbeteren.
	Het EC werkt samen op het terrein van onderzoek en patiëntenzorg met andere expertisecentra in binnen- en buitenland.
V. Informatie & communicatie	Het EC fungeert als informatieloket en vraagbaak voor zorgverleners, patiënten en hun naasten.
	Het EC draagt zorg voor voorlichting over de (cluster van) zeldzame aandoening(en) aan zorgprofessionals buiten het EC en andere beroepsbeoefenaars buiten de gezondheidszorg.
VI. Onderzoek	Het EC verricht (basaal) wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de zeldzame aandoening en publiceert hierover.
	Het EC draagt zorg voor dataregistratie van patiënten met de desbetreffende aandoening.
VII. Grensoverschrijdende gezondheidszorg	Het EC coördineert en adviseert, indien nodig, grensoverschrijdende gezondheidszorg met aangewezen EC's in andere EU-landen, waarnaar patiënten of biologische monsters kunnen worden doorverwezen.

Tabel 1: Kwaliteitscriteria t.b.v. de nationale toetsing van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Expertisecentra voor zeldzame aandoeningen

Voor een actueel overzicht van de door VWS erkende nationale expertisecentra voor zeldzame aandoeningen in Nederland, zie de website www.zichtopzeldzaam.nl.

Met het verschijnen van deze module bestaan er in Nederland 5 door VWS erkende expertisecentra voor ARM:

Door VWS erkende expertisecentra voor anorectale malformaties:

- Amsterdam UMC
- ErasmusMC-Pediatric Surgical Centre for Anatomical Congenital Malformations
- Groningen UMC
- Radboudumc-Center for colorectal surgery
samen met ook Radboudumc-(Pediatric) urology center
- Utrecht UMC (Wilhelmina Kinderziekenhuis)

De door VWS erkende expertisecentra kunnen deelnemen als lid en als Health Care Provider (HCP) in de European Reference Network Program of the European Commission (ERN). Met name in de ERN eUROGEN; www.eurogen-ern.eu. Internationale consultaties zijn mogelijk met andere experts via het ERN Clinical Patient Management System (ERN CPMS) als expliciet toestemming is ontvangen van de patiënt (ERN Informed Consent, Patiënttoestemmingsformulier voor geanonimiseerde gegevensdeling in Europese Referentienetwerken voor zeldzame ziekten met het oog op patiëntenzorg en registerinformatie voor zeldzame ziekten volgens de laatste privacy en beveiligingsstandaarden). Guest accounts zijn hiervoor ook ter beschikking.

Kinderchirurgische centra

De onderzoeken, beslissingen en gesprekken met de ouders van kinderen met ARM vinden plaats in een kinderchirurgisch centrum van een academisch ziekenhuis. De Gezondheidsraad heeft zes kinderchirurgische centra in Nederland aangewezen:

- Amsterdam UMC (voorheen Amsterdam AMC (Emma Kinderziekenhuis) en Amsterdam VUmc)
- Groningen (Beatrix Kinderziekenhuis)
- Maastricht
- Nijmegen (Radboudumc Amalia Kinderziekenhuis)
- Rotterdam (Sophia Kinderziekenhuis)
- Utrecht (Wilhelmina Kinderziekenhuis)

Het *voordeel* van behandeling van ARM in een beperkt aantal ziekenhuizen is:

- Met een multidisciplinaire poli met expertise wordt de patiënt tegemoet gekomen door controles door artsen van verschillende disciplines tijdens één afspraak te laten plaatsvinden.
- 'Centralisatie van de zorg': door het concentreren van de zorg in expertisecentra en chirurgische behandelcentra zal:
 - kennis over ARM meer gebundeld zijn.
 - kennis over de aandoening in korte tijd sterk toenemen: meer specifieke kennis en aandacht en meer kans op betere samenwerking tussen de verschillende specialismen.

Het *nadeel* van behandeling van ARM in een beperkt aantal ziekenhuizen is toename van afstand (in kilometers) tussen de patiënt en het ziekenhuis in veel gevallen. Dit is op te lossen door gebruik te maken van "shared care".

Deelvraag 4d

Wie is de regievoerend arts en wat zijn de taken van de regievoerend arts?

Aanbevelingen

- Voor de totale levenslange multidisciplinaire zorg aan de patiënt met een ARM worden een regievoerend arts en een zorgcoördinator (casemanager) vastgesteld. De regievoerend arts in de kindertijd voert de regie tijdens de kindertijd en de transitiefase. Tijdens de transitiefase zal een goede overdracht plaatsvinden naar een nieuwe regievoerend arts in de volwassenenzorg. Tijdens de transitie zal hieraan uitgebreid aandacht worden besteed.
- De regievoerend arts is een medisch specialist, die op de hoogte is van de recente wetenschappelijke ontwikkelingen en behandelmethoden van ARM, de regie heeft over de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg (inclusief follow-up en shared care) en het aanspreekpunt is voor de (ouders van de) patiënt betreffende zorginhoudelijke vragen en voor zorgverleners binnen het multidisciplinaire ARM team.
- De zorgcoördinator (casemanager) is het eerste aanspreekpunt voor de (ouders van de) patiënt en zorgverleners van buiten het multidisciplinaire ARM team en/of buiten het centrum.
- De ouders van het kind met een ARM worden geïnformeerd over wie de regievoerend arts en zorgcoördinator/casemanager zijn en hoe zij hen kunnen bereiken.

Toelichting en onderbouwing

Regievoerend arts

Elke persoon met ARM heeft één regievoerend arts⁹⁵, in het expertisecentrum/ kinderchirurgisch centrum, of binnen het behandelteam waar de persoon met ARM in behandeling/onder controle is.

De regievoerend arts (RA) is een medisch specialist, die op de hoogte is van de recente wetenschappelijke ontwikkelingen en behandelmethoden van ARM, de regie heeft over de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg (inclusief follow-up) en het aanspreekpunt is voor de patiënt betreffende zorginhoudelijke vragen⁹⁵. Hij heeft het medisch inhoudelijk overzicht en coördineert het multidisciplinaire overleg. De RA geeft sturing, zodat op het juiste moment de juiste zorg wordt geboden, en bewaakt het zorgproces. De RA bespreekt aan het begin van en tijdens het totale zorgtraject het individueel zorgplan met de (ouders van de) patiënt en ziet toe op de uitvoering ervan. Daarnaast heeft de RA (net als de overige leden van het multidisciplinaire ARM team) als taak de ondersteuning van het zelfmanagement van de patiënt. Tevens is de RA verantwoordelijk voor het verloop van de transitie van kinder- naar volwassenzorg. In de praktijk kan hij bepaalde taken delegeren aan de zorgcoördinator, zoals de coördinatie, voorlichting en individueel zorgplan, maar hij blijft eindverantwoordelijk.

Bij alle betrokkenen (vertegenwoordigers en zorgverleners van persoon met ARM) is bekend wie de regievoerend arts is. Het is aanbevolen om deze informatie vast te leggen in het individueel zorgplan (IZP).

De RA is in eerste instantie de kinderchirurg die de patiënt geopereerd heeft. De rol van RA kan afhankelijk van de zorgvraag daarna overgaan naar een ander medisch specialisme, zoals bijvoorbeeld de kinderarts of de kinder-mdl-arts.

De taken van een RA kunnen door één medisch specialist worden uitgevoerd, maar kunnen ook deels naar een andere zorgverlener worden gedelegeerd, bijv. een fellow (chirurg in vervolgopleiding tot kinderchirurg) of verpleegkundig specialist. Wel blijft de regievoerend arts eindverantwoordelijk⁹⁵.

Hoofdbehandelaar

Een hoofdbehandelaar draagt de inhoudelijke eindverantwoordelijkheid van een bepaald deel van het behandeltraject. De hoofdbehandelaar is altijd een medisch specialist en meestal lid van het multidisciplinair team. De hoofdbehandelaar is verantwoordelijk voor de tijdens het behandeltraject uitgevoerde verrichtingen die binnen het terrein zijn gelegen waarop de hoofdbehandelaar als specialist werkzaam is (KNMG 2010, VSOP 2015a).

Een behandeltraject is een afgebakende periode, in tegenstelling tot de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg. Het hoofdbehandelaarschap – zoals juridisch bepaald – kan in de verschillende zorgfasen bij verschillende specialisten liggen.

Bij voorkeur is dit een medische specialist ‘dichtbij huis’. Afhankelijk van de levensfase en persoonlijke omstandigheden van de persoon met ARM kan dit in een academisch, topklinisch of perifeer ziekenhuis zijn. Het hoofdbehandelaarschap – zoals juridisch bepaald – kan dus in de diverse zorgfasen bij diverse specialisten liggen met duidelijk omschreven juridische status.

Afhankelijk van de patiënt met ARM, de bijkomende aandoeningen, de samenwerkingsvorm en de fase van het zorgproces kunnen er één of meerdere hoofdbehandelaars zijn. Er is echter maar één hoofdbehandelaar per specialisme en altijd maar één regievoerend arts. (De regievoerend arts kan hoofdbehandelaar zijn.)

Dit leggen de persoon met ARM en hoofdbehandelaar(s) en/of samen met de RA vast in het individuele zorgplan (IZP), eventueel na afstemming met de overige zorgverleners en het expertisecentrum.

Registratie ARM

De aandoening ARM wordt geregistreerd door de European Pediatric Surgical Audit (EPSA)/ Dutch Institute for Clinical Auditing (DICA) in de DICA-registratie (dica.nl/epsa):

- de zes centra voor kinderchirurgie in Nederland zijn betrokken bij de EPSA;
- bij de EPSA worden zeven aangeboren, zeldzame, anatomische afwijkingen geregistreerd, die een zeer grote impact op het leven als kind en als volwassene hebben;
- alle patiënten die een chirurgische interventie ondergaan ter behandeling van anorectale malformatie en geopereerd vanaf 1 januari 2014 worden geregistreerd;
- de verwachting is dat middels deze registratie in 2019-2020 een duidelijker beeld van de getallen kan worden gegeven;
- personen dienen te allen tijde goed geïnformeerd te worden en kunnen zelf de keuze maken om wel/geen toestemming te geven voor opname in het register.

Individueel zorgplan

Een individueel zorgplan (IZP) is een dynamische set van afspraken van de patiënt en de zorgverlener(s) over zorg én zelfmanagement. Deze afspraken zijn gebaseerd op de individuele doelen, behoeften en situatie van de patiënt. Zij komen in gezamenlijke besluitvorming tot stand²⁴. Het IZP is een flexibel document en groeit mee met de problematiek van een patiënt: simpel en kort als het kan, complex en uitgebreid als dat nodig is⁴⁹.

De regievoerend arts zorgt ervoor dat het individueel zorgplan wordt opgesteld en draagt zorg voor het actualiseren van dit IZP. De invulling gebeurt in samenwerking met de (verzorgers van de) persoon met ARM. Het IZP bevat bij de diagnose in ieder geval de contactinformatie van de regievoerend arts en het initiële behandelplan.

Deelvragen 4e en 4f

Welke maatregelen worden getroffen zodat er begeleiding/ondersteuning op het sociaal-maatschappelijk vlak is (zoals mogelijke problemen bij school, werk, verzekering, uitkering aanvragen)?

Welke maatregelen worden getroffen zodat er psychologische / psychiatrische / seksuele behandeling / begeleiding is, zodat er aandacht is voor het emotionele aspect wat bij patiënten met ARM komt kijken?

Aanbevelingen

- Voor ondersteunende vragen voor het signaleren van mogelijke problemen op het sociaal-maatschappelijk vlak bij kinderen bij de consulten tijdens de follow-up kan gebruik gemaakt worden van een vragenlijst ter inventarisatie van mogelijke ontwikkelingsproblemen (zie Bijlage 3).
- Tijdens de adolescentie, de transitie en de volwassen fase moet actief gevraagd worden naar problemen op het psychosociale vlak. Tevens moet actief gevraagd worden naar eventuele problemen op het seksuele vlak (naar seksualiteitsbeleving en eventuele problemen op het seksuele vlak). Bij problemen moet adequate ondersteuning worden aangeboden.
- Het doel van de behandeling is naast het opgroeien tot een gezonde volwassene, het verbeteren van de kwaliteit van leven, met name het verminderen van sociale beperkingen door fecale incontinentie of seksuele disfunctie.
- Het verdient aanbeveling om de kwaliteit van leven te monitoren tijdens de follow-up. Bij problemen moet adequaat actie worden ondernomen om de patiënt te ondersteunen.
- Psychische ondersteuning van ouders en kind moet standaard worden aangeboden. Kinderchirurg en de verpleegkundig specialist ouders wijzen op aanwezige patiëntenfolders en op de patiëntenvereniging Vereniging Anusatresie(VA)

Toelichting en onderbouwing

Het doel van behandeling bij patiënten met ARM is:

- opgroeien tot een zo gezond mogelijke volwassene;
- verbeteren van de kwaliteit van leven;
- verminderen van sociale beperkingen door fecale incontinentie of seksuele disfunctie.

Uit onderzoek blijkt dat kinderen en volwassenen met een ARM een licht verminderde gezondheidsgerelateerde kwaliteit van leven ten opzichte van de algehele populatie ervaren. De kwaliteit van leven component lichamelijk functioneren is ook lager dan bij de algehele populatie. De kwaliteit van leven bij vrouwen met een cloacale malformatie verschilde in een onderzoek niet van de kwaliteit van leven bij vrouwen met een ander type ARM¹²⁰.

Het verdient aanbeveling om de kwaliteit van leven te monitoren tijdens de follow-up.

Voor het volgen en verbeteren van de kwaliteit van leven is het belangrijk:

- Dat de kinderchirurg en de verpleegkundig specialist ouders wijzen op aanwezige patiëntenfolders en op de patiëntenvereniging [Vereniging Anusatresie](#) (VA).
- Het kind en ouders begeleid worden door middel van een gestructureerd follow up programma, waarbij aandacht is voor eventueel aanwezige psychische en seksuele problemen, zodat deze vroegtijdig kunnen worden onderkend en behandeld.
- Voor ondersteunende vragen bij het signaleren van mogelijke problemen op het psychosociaal-maatschappelijk vlak bij kinderen tijdens de follow up kan gebruik gemaakt worden van een vragenlijst ter inventarisatie van mogelijke ontwikkelingsproblemen (zie Bijlage 3). Deze vragen kunnen helpen bij het in kaart brengen van mogelijke problemen in de verschillende domeinen, zodat indien nodig naar een psycholoog of maatschappelijk werker kan worden verwezen.
- Tijdens de adolescentie, de transitie en de volwassen fase moet actief gevraagd worden naar problemen op het psychosociale vlak. Tevens moet gevraagd worden naar problemen op het seksuele vlak. Bij problemen moet adequate ondersteuning worden aangeboden.. Voor voorlichting ten aanzien van seksuele problematiek kan verwezen worden naar de website www.seksualiteit-arm-zvh.nl
De site is ontwikkeld door projectgroep 'SO' (Seksuele Ondersteuning anorectale malformatie & ziekte van Hirschsprung) in nauwe samenwerking met patiënten en gespecialiseerde behandelaars en heeft informatie voor kinderen, jongeren, ouders en verzorgers, en voor zorgaanbieders.
Ook moet er aandacht zijn over hoe een positieve seksuele ervaring verkregen kan worden.
- Dat naast de vaste controle momenten, controles op indicatie plaats vinden, afhankelijk van de individuele problemen van het kind.
- Bij het nagaan van mogelijke problemen op psychisch gebied aandacht te besteden aan:
 - omgang met anderen/aangaan van relaties/peer group
 - welbevinden (somberheid/angsten)
 - zelfbeeld
 - omgaan met gevoelens/gedrag
- De follow-up dient er op gericht te zijn de defaecatieproblemen tot een maatschappelijk aanvaardbaar niveau te brengen.

7. Module communicatie en informatie-uitwisseling met ouders

Uitgangsvraag 5

Welke maatregelen worden getroffen om tot een goede informatie-uitwisseling / verstrekking te komen tussen patiënt (naasten) en zorgverleners, ten einde de patiënt en naasten goed te informeren en goede kwaliteit van zorg te verlenen?

De uitgangsvraag omvat de volgende deelvraag:

- a) Welke zorgverlener informeert (de ouders van) de patiënt met anorectale malformatie wanneer (op welk moment en met welke frequentie) en op welke manier, zodat de (ouders van de) patiënt goed geïnformeerd is/zijn?

Deelvraag 5a

Welke zorgverlener informeert (de ouders van) de patiënt met anorectale malformatie wanneer (op welk moment) en op welke manier, zodat de (ouders van de) patiënt goed geïnformeerd is/zijn?

Aanbevelingen

De regievoerend arts (RA) en/of de zorgcoördinator start met geven van voorlichting aan ouders van een kind met ARM direct na de diagnosestelling en continueert dit gedurende het hele zorgtraject. De RA en/of de zorgcoördinator communiceert in voor de ouders begrijpelijke taal, controleert of herhaling van de informatie nodig is en herhaalt de informatie indien nodig.

De RA heeft als taak het geven van voorlichting, maar kan deze taak ook deels naar een andere zorgverlener delegeren, bijv. naar een AIOS of WIS-verpleegkundige. Wel blijft de RA eindverantwoordelijk.

Toelichting en onderbouwing

Wanneer ouders van een pasgeborene te horen krijgen dat hun kind ARM heeft, zijn zij geschrokken, onzeker en angstig. Zij weten meestal nog niets over de aandoening en hebben veel vragen. Het is van belang dat de ouders van een kind met ARM kennis en inzicht verkrijgen in de aandoening ARM, de behandeling ervan en de gevolgen voor het dagelijks leven, zodat zij beter met de aandoening kunnen omgaan en mee kunnen beslissen over de behandeling (VSOP 2014). Uit de enquête onder ouders voorafgaand aan deze kwaliteitsstandaard om de knelpunten te inventariseren, blijkt dat ouders vinden dat zij onvoldoende informatie ontvangen en dat zij behoefte hebben aan meer informatie.

Na het stellen van de diagnose ontvangen de ouders van een kind met ARM informatie over¹:

- aard van de aandoening ARM;
- de (mogelijkheden en resultaten van) behandeling;
- hersteloperatie, te verwachten resultaten, mogelijke complicaties;

¹ De onderwerpen van de informatie kunnen als checklist worden opgenomen in het patiëntendossier.

- eventueel bijkomende symptomen (VACTERL) en screening op VACTERL-associatie;
- wie de RA en de zorgcoördinator zijn en hoe deze kunnen worden bereikt;
- in welke gevallen zij contact kunnen opnemen met de RA of zorgcoördinator;
- patiëntenorganisatie VA voor informatieverstrekking en lotgenotencontact;
- eventuele erfelijkheid, genetische screening;
- de mogelijke gevolgen van de aandoening;
- de eventuele hersteloperatie(s), en de mogelijke risico's en complicaties hiervan;
- hoe ouders hun kind goed kunnen ondersteunen en begeleiden;
- de psychosociale component (bijvoorbeeld bij niet zindelijk worden);
- de mogelijkheden voor zorg, hulpmiddelen en begeleiding;
- het voeden en voeding, praktische tips;
- de follow-up.

Zie voor uitgebreide informatie over het informeren enkele deelvragen in de Modules [Behandeling van een kind met ARM](#) en [Follow-up](#) bij een kind met ARM (Welke instructies worden aan ouders gegeven voor het handelen na de (herstel)operaties? Welke zorgverlener geeft de instructie en wanneer wordt deze instructie gegeven?).

Bij controleafspraken ontvangen de ouders van een kind met ARM informatie over:

- bij complicaties: aard van de complicatie, doel van eventuele behandeling, behandelopties, te verwachten resultaten;
- continenietraining;
- de seksuele ontwikkeling;
- het mogelijk effect op school/werk;
- de psychosociale ontwikkeling;
- mogelijke emotionele, sociale en cognitieve problemen en de impact die ARM kan hebben op de ouders en het gezin;
- indien herstel anders verloopt dan verwacht en/of er veel vragen zijn: mogelijkheid van een second opinion.

In de [Module Transitiezorg](#) staat beschreven over welke onderwerpen de patiënt met ARM en zijn ouders in de transitiefase informatie ontvangen.

De regievoerend arts en/of zorgcoördinator maakt ouders van een kind met ARM duidelijk dat zij bij vragen of zorgen altijd direct contact met hen kunnen opnemen.

[Vereniging Anusatresie](#)

De Vereniging Anusatresie (VA) kan een bijdrage leveren aan de kwaliteit van leven van ARM patiënten en hun ouders.

In het eerste stadium kunnen de ouders geholpen worden door contact met andere ouders die het zelfde meegemaakt hebben. Men kan alle zorgen delen en alle vragen stellen. Er is veel kennis binnen de vereniging en er wordt constant en actief informatie uitgewisseld. Ook kunnen ervaringsdeskundigen meevoelen, en dat is misschien wel het belangrijkste.

In een later stadium kunnen de patiënten zelf kennismaken met lotgenoten. Als ze regelmatig naar verenigingsactiviteiten gaan kunnen ze opgroeien met kinderen om zich heen die het zelfde hebben als zij. De wetenschap dat je er niet alleen voor staat is belangrijk voor een goede sociaal-emotionele ontwikkeling.

Ook is er binnen de Vereniging ruimte om mee te denken. De samenwerking met ziekenhuizen en specialisten is waardevol om tot de beste zorg voor ARM patiënten te komen.

De VA is te bereiken via de website www.anusatresie.nl . Hier vind men ook een telefoonnummer waar mensen met hun vragen en zorgen terecht kunnen. De VA heeft een boek 'Waar is de uitgang' uitgegeven waarin waardevolle informatie staat over het leven met ARM, geschreven in gewone taal. Deze is via de website te bestellen.

8. Module samenwerking, verwijzing en communicatie tussen zorgverleners

Uitgangsvraag 6

Welke maatregelen dienen getroffen te worden om te komen tot een goede samenwerking tussen zorgverleners en verwijzing naar zorgverleners (uit de 1^e, 2^e en 3^e lijn) die betrokken zijn bij de zorg voor de patiënt met ARM, met als doel goede kwaliteit van zorg te verlenen?

De uitgangsvraag omvat de volgende deelvragen:

- a) Welke maatregelen worden getroffen om tot een goede informatie uitwisseling te komen tussen zorgverleners binnen dezelfde instelling en met de betrokken zorgverleners buiten de instelling?

Welke maatregelen worden getroffen bij shared care voor de patiënt (naasten) om tot een goede informatie uitwisseling te komen tussen de betrokken zorgverleners?

Welke maatregelen worden getroffen zodat de zorgverlener de patiënt met ARM op het juiste moment verwijst naar de juiste zorgverlener?

Deelvragen 6a, 6b en 6c

Welke maatregelen worden getroffen om tot een goede informatie uitwisseling te komen tussen zorgverleners binnen dezelfde instelling en met de betrokken zorgverleners buiten de instelling?

Welke maatregelen worden getroffen bij shared care voor de patiënt (naasten) om tot een goede informatie uitwisseling te komen tussen de betrokken zorgverleners?

Welke maatregelen worden getroffen zodat de zorgverlener de patiënt met ARM op het juiste moment verwijst naar de juiste zorgverlener?

Aanbevelingen

- De RA ziet erop toe dat de primair en secundair betrokken specialisten binnen het multidisciplinaire team aanwezig zijn bij een multidisciplinaire overleg, ofwel indien er weinig klachten op het vlak van de betrokken specialist liggen, hem voorafgaand geïnformeerd hebben over onderzoek- en/of behandelinformatie.
- In ieder geval zijn bij het multidisciplinaire overleg de RA en/of zorgcoördinator, de kinderchirurg, de kinderarts en de WIS-verpleegkundige en/of verpleegkundig specialist aanwezig. Vaak is de RA een kinderchirurg.
- De RA informeert de huisarts en – indien deze betrokken is – de kinderarts in het regionaal ziekenhuis over de aandoening ARM, de mogelijke complicaties en in welke situaties contact opgenomen moet worden met de RA of de zorgcoördinator van het kinderchirurgisch centrum.

- De huisarts of de kinderarts in het regionaal ziekenhuis neemt in de volgende situaties contact op met de RA van het kinderchirurgisch centrum voor consultatie en zo nodig verwijzing:
 - Wanneer zich bij een kind met ARM complicatie voordoen die samenhangen met de aandoening.
 - Wanneer een kind met ARM wordt opgenomen in een perifeer ziekenhuis.
- De RA ziet er op toe dat iedere betrokken zorgverlener afstemt en samenwerkt met de andere betrokken zorgverleners.
- Binnen een instelling moeten zorgverleners de zorg goed op elkaar afstemmen, elkaar informeren over geleverde zorg en behandelingen, en veranderingen aangeven in het IZP.
- Waar nodig voor een goede zorgverlening wordt in situaties van samenwerking in de zorg voorzien in controlemomenten (overleg, evaluatie).
- Afspraken die door samenwerkingspartners worden gemaakt over de aard en inrichting van de samenwerking en over ieders betrokkenheid bij het kind met ARM worden door hen schriftelijk/digitaal vastgelegd.
- In het geval dat een zorgverlener verwijst naar een andere zorgverlener, geeft de verwijzende zorgverlener voldoende informatie met betrekking tot de zorgverlening.
- Overdracht van taken en verantwoordelijkheden vindt expliciet plaats. Bij de inrichting van overdrachtmomenten is van belang om rekening te houden met veel voorkomende risico's (bij overdracht) en eventuele specifieke kenmerken van de situatie van de patiënt.
- Bij kinderen met ARM zal in de toekomst steeds vaker sprake zijn van 'shared care'. Dit betekent dat een kind bij het Expertisecentrum(EC)/chirurgisch behandelcentrum onder behandeling is, maar ook in een ziekenhuis of ander behandelcentrum (BC) dichtbij huis. Het lokale ziekenhuis/lokale zorgverlener werkt samen met het EC/chirurgisch behandelcentrum. Zorgverleners die onderdeel zijn van 'shared care', rapporteren en sturen periodiek medische gegevens / bevindingen (bij voorkeur elektronisch) naar de RA, die de informatie doorstuurt naar het EC.

Toelichting en onderbouwing:

Een kind met een ARM heeft te maken met meerdere zorgverleners. Organisatie van zorg, dat wil zeggen regie en adequate afstemming van de complexe, multidisciplinaire zorg, is noodzakelijk om de kwaliteit van zorg en leven van patiënten met een ARM te kunnen waarborgen⁶⁹.

Uit meerdere onderzoeken^{88,32} blijkt dat naast betere operatietechnieken en follow-up, ook andere factoren de uiteindelijke uitkomst van het welbevinden van de patiënt beïnvloeden. Deze factoren zijn:

- mate van acceptatie van de aandoening ARM
- steun van familie
- mogelijkheden van organisatie van zorg om multidisciplinair te ondersteunen op het klinische, functionele en psychologische vlak

De RA heeft de regie. Zorgverleners in het multidisciplinaire ARM team werken nauw samen en verlenen gezamenlijk de zorg aan het kind met een ARM, zodat een samenhangend zorgaanbod kan worden gerealiseerd. Voor handvatten voor goede organisatie van en samenwerking in de zorg en

voor inzicht in wat de patiënt hierin mag verwachten, wordt verwezen naar de 'Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg' (KNMG 2010)⁶⁹. In het VSOP-visiedocument 'Organisatie en concentratie van zorg bij zeldzame aandoeningen' (2015)¹²³ is de concentratie- en organisatiestructuur van de zorg voor zeldzame aandoeningen beschreven zoals door de VSOP en haar leden als optimaal wordt gezien.

Belangrijk is dat samenwerkingsafspraken expliciet worden gemaakt, waarbij het voor het individu met een zeldzame aandoening altijd duidelijk is welke zorgverlener voor welk onderdeel in de zorg verantwoordelijk is. Ten alle tijden kan het individu terecht bij de RA.

Bij kinderen met ARM zal vaak sprake zijn van 'shared care'. Dit betekent dat een kind bij het EC/chirurgisch behandelcentrum onder behandeling is, maar ook in een ziekenhuis of ander behandelcentrum (BC) dichtbij huis. Het lokale ziekenhuis/lokale zorgverlener werkt samen met het EC/chirurgisch behandelcentrum. Zorgverleners die onderdeel zijn van 'shared care', rapporteren en sturen periodiek medische gegevens / bevindingen (bij voorkeur elektronisch) naar de RA, die de informatie doorstuurt naar het EC.

De RA en zorgverleners die onderdeel zijn van shared care maken afspraken over de periodiciteit waarmee gerapporteerd wordt en over de inhoud ervan. De wijze van rapportage is bij voorkeur digitaal.

“Shared care” wil zeggen: zorg dichtbij als het kan, zorg ver weg als het moet.

9. Module Transitiezorg

Uitgangsvraag 7

Welke maatregelen worden getroffen zodat de transitie van kinderen met ARM van de kinder- naar de volwassenenzorg goed verloopt?

De uitgangsvraag omvat de volgende deelvragen:

- a) Welke zorgverlener is verantwoordelijk voor een goede transitie naar de volwassenenzorg?
- b) Op welk moment wordt de chirurg/ MDL-arts(zo nodig)/uroloog/gynaecoloog voor volwassenen in het transitieproces betrokken?

Deelvraag 7a en 7b:

Welke zorgverlener is verantwoordelijk voor een goede transitie naar de volwassenenzorg?

Op welk moment wordt de chirurg/ MDL-arts(zo nodig)/uroloog/gynaecoloog voor volwassenen in het transitieproces betrokken?

Aanbevelingen

- De regievoerend arts (RA) ziet erop toe dat (een goede voorbereiding op) transitie van kindezorg naar volwassenenzorg plaatsvindt. Hierbij is van belang dat de patiënt zelf bij alle beslissingen een belangrijke rol heeft.
- De verpleegkundig specialist (case manager) en kinderchirurg bereiden jongeren en ouders voor op de overstap. Het kinderteam is verantwoordelijk voor dit proces. Indien nodig zullen andere specialisten betrokken worden zoals de psycholoog etc.
- De zorgdragende expertisecentra/kinderchirurgische centra dienen hun verantwoordelijkheid te nemen inzake de transitie van patiënten met ARM van de zorg door de kinderspecialisten naar de volwassenen equivalent (chirurg, uroloog, etcetera) . De ideale transitie lijkt te bestaan uit de betrokkenheid van zowel de kinderspecialist en een betrokken volwassenenspecialist, resulterend in een samenwerking tussen beiden waarin laagdrempelig contact en overleg mogelijk is.
- Transitie vindt bij voorkeur plaats naar een MDL-arts/chirurg/uroloog/gynaecoloog in een (academisch) ziekenhuis die affiniteit voor en ervaring met ARM heeft.
- De regievoerend arts/zorgcoördinator coördineert de transitiefase: de (start van de) voorbereiding, de afronding in het kinderziekenhuis en de overgang naar het volwassen ziekenhuis.
- De "transitieplanning" begint op 12-14-jarige leeftijd en kan individueel verschillen. De daadwerkelijke transitie naar de volwassenenzorg vindt plaats op 17-jarige leeftijd, in overleg met de ouders, het kind en de RA.
- Een goede samenwerking en communicatie tussen de MDL-arts/chirurg/uroloog/gynaecoloog waar de volwassen patiënt onder behandeling komt en de kinderchirurg/ kinder-MDL-arts/kinderuroloog die de voorgeschiedenis kent is van belang.
- De follow-up voor volwassenen is nog niet overal goed georganiseerd, en veel adolescenten komen niet naar de poli. Aandacht voor dit probleem is belangrijk.
- Persoonlijke aandacht, compassie en ondersteuning zijn de belangrijkste factoren die een vertrouwde omgeving scheppen, die resulteert in de wens van patiënten met ARM om de poli te blijven bezoeken.
- Het is aanbevolen om een op maat gesneden transitieplan te maken voor iedere individuele patiënt, waarbij rekening wordt gehouden met hun aandoening(en), intelligentie en mogelijkheden.
- Naast begeleiding op het vlak van ARM en de (mogelijke) medische consequenties van de aandoening, is er ook aandacht voor: problemen die de puberteit met zich mee kan brengen, de toekomst, relaties, seksualiteit en fertiliteit. Ook is er aandacht voor de rol van de ouders tijdens de consulten, verwachtingen en voorkeuren van de patiënt ten aanzien van de transitie.
- Een vrouwelijke patiënt met ARM met een kinderwens wordt verwezen naar een academisch centrum voor preconceptiezorg.
- Goede begeleiding, een transitie coördinator, een transitie brochure en gecombineerde transitie consulten met kinder- en volwassenenzorgverlener zijn onderdeel van een goed protocol voor gestructureerde voorbereiding van de transitie.

- De patiënt moet zelf over zijn gegevens kunnen beschikken tot het 18e jaar. Dit door middel van een overzicht wat door de RA is gemaakt of doordat hij zijn eigen status als kopie heeft opgevraagd. Dit om verlies aan gegevens door verhuizing of veranderingen in patiëntendossiers in het ziekenhuis te voorkomen

Toelichting en onderbouwing

Transitie is de doelbewuste planmatige overgang van adolescenten en jongvolwassenen met een chronische aandoening van een kindgericht zorgsysteem naar een zorgsysteem dat gericht is op volwassenen¹⁰. In de richtlijn '[Transitie voor adolescenten](#)' worden twee fasen onderscheiden in transitie: de transitieplanning en de transitie in de praktijk⁹⁶. Transitieplanning bevat het kiezen van het moment waarop de voorbereidingen worden getroffen en ook de voorbereidingen zelf voor de transitie naar volwassenenzorg. De daadwerkelijke transitie is het proces van overdracht en inbedding in de volwassenenzorg.

Voor de transitie van zorg bij adolescenten met een chronische aandoening wordt onder andere het volgende aanbevolen:

- Vanaf de leeftijd van 12 jaar begint men in het centrum een patiënt voor te bereiden op de transitie. Men bespreekt verschillende aandachtspunten, zoals de gezondheid, kennis van eigen lichaam en ziekte, zelfstandigheid en seksualiteit. De patiënt vult hiervoor ook vragenlijsten in. Het verschilt per patiënt wanneer patiënten aan de transitie toe zijn en wat er allemaal speelt. In principe liggen de grote lijnen vast in een transitie-protocol van het betreffende chirurgisch centrum.
- Wanneer de patiënt officieel overgaat van de kinderchirurg naar de chirurg voor volwassenen is verschillend per patiënt. Dit kan vanaf 16 jaar. Voor de transitie komt de patiënt langs op de transitiepoli. Als er geen transitiepoli aanwezig is, vindt ten minste eenmalig een gezamenlijk consult in de vorm van een multidisciplinair team (voor overdracht tussen pediatrie en volwassen specialisten) plaats.
- Tijdens het spreekuur ziet de patiënt de kinderchirurg, verpleegkundig specialist voor kinderen, de chirurg en de verpleegkundig specialist voor volwassenen. De patiënt komt gemiddeld één tot twee keer langs op de transitiepoli voordat hij/zij overgaat naar de volwassenenzorg. Bij de overdracht wordt zo nodig ook een uroloog en een gynaecoloog (bij vrouwen) betrokken. Dit wordt besloten in het multidisciplinaire overleg. Optioneel kan ook de MDL-arts betrokken worden.
- Volwassenen die als kind geopereerd zijn, maar nu tegen problemen aanlopen, zoals incontinentieproblemen en seksuele problemen, worden door het kinderchirurgisch team volledig in kaart gebracht. Daarna worden zij gezien op de transitiepoli. Vervolgens worden de specialisten betrokken die nodig zijn, zoals de uroloog, colorectaal chirurg, seksuoloog en de bekkenbodempfysiotherapeut, incontinentieverpleegkundige en/of gynaecoloog. De chirurg is meestal de RA, die in samenwerking met de verpleegkundig specialist voor volwassene de zorg coördineert.
- Een goede (schriftelijke en) digitale overdracht is belangrijk. Patiënt heeft zelf inzage in het elektronisch patiëntendossier.

- De RA coördineert de transitie. De RA tijdens de kinderleeftijd (meestal de kinderarts/kinderchirurg) en de toekomstig RA tijdens de volwassenzorg (chirurg, gynaecoloog, uroloog, evt. MDL-arts) stemmen beiden met de overdracht in en informeren alle zorgverleners in het expertisecentrum/chirurgisch behandelteam hierover.
- Bij adolescenten en volwassenen met ARM wordt de begeleiding tijdens de adolescentie extra belangrijk in verband met eventuele psychosociale problemen en problemen rondom seksuele vraagstukken en vragen rondom voortplanting. Een goede begeleiding is zeer belangrijk.
- De keuze van het moment waarop de transitie wordt voorbereid is cruciaal voor een soepel verloop van het transitietraject. Het tijdstip waarop transitieplanning begint, wordt bepaald in overleg met de ouders, het kind, de RA en de verpleegkundig specialist. De RA en de verpleegkundig specialist kaarten de transitie meestal op 12-jarige leeftijd aan, maar het onderwerp transitiezorg kan iets later worden aangesneden. De zorgcoördinator/RA start de voorbereiding in ieder geval ruim voordat de patiënt de leeftijd van 17 jaar heeft bereikt.
- In het transitietraject is er aandacht voor de kennis en de vaardigheden die de jongere nodig heeft om zelf de verantwoordelijkheid te kunnen nemen over zijn gezondheid en zorg^{18,96}.
- Vrouwelijke patiënt met ARM tijdens transitie
Door de aanwezigheid van mogelijk andere ligging en vorm van de in- en uitwendige genitaliën en door het ondergaan van een of meerdere buikoperaties op jonge leeftijd, heeft een vrouwelijke patiënt met een ARM mogelijk een verhoogd risico op complicaties tijdens de zwangerschap of partus. Daarom wordt een vrouwelijke ARM patiënt met een kinderwens verwezen naar een academisch centrum voor preconceptiezorg.
- Er moet een goed contact/samenwerking zijn tussen de MDL-arts, chirurg, gynaecoloog waar de volwassen patiënt onder behandeling is/komt en de kinderchirurg/ kinder-MDL-arts die de voorgeschiedenis kent.

De follow-up voor volwassenen is nog niet overal goed georganiseerd, en veel adolescenten komen niet naar de poli. Aandacht voor dit probleem is belangrijk.

Literatuur

1. Advies- en expertgroep kwaliteitsstandaarden (AQUA). Leidraad voor Kwaliteitsstandaarden. Diemen, Zorginstituut Nederland: 2015.
2. Akbiyik F., and Kutlu A.O.: External genital proportions in prepubertal girls: a morphometric reference for female genitoplasty. *J Urol* 2010; 184: pp. 1476-1481
3. American College of Obstetricians and Gynecologists' Committee on Practice Bulletins— Obstetrics : Practice bulletin no. 165: prevention and Management of Obstetric Lacerations at vaginal delivery. *Obstet Gynecol* 2016; 128: pp. e1-15
4. Aldeiri B, Singh Johal N, and De Coppi P; Meconium is not enough: look for the hole! *BMJ case report* 2012; 2012: bcr 2012007456.
5. Bălănescu RN, Topor L, Moga A; Anomalies associated with anorectal malformations. *Chirurgia (Bucur)*. 2013 Jan-Feb;108(1):38-42.
6. Bhatnagar S, Anorectal Malformations (Part 1). *J Neonatal Surg*. 2015; Jan-Mar; 4(1): 7.
7. Bhatnagar S. Anorectal Malformations (Part 2). *J Neonatal Surg*. 2015 Apr-Jun; 4(2): 25.
8. Bhatnagar S. Anorectal Malformations (Part 3). *J Neonatal Surg*. 2015 juli-sep; 4 (3):29.
9. de Blaauw I, Wijers CH, Schmiedeke E, Holland-Cunz S, Gamba P, Marcelis CL, Reutter H, Aminoff D, Schipper M, Schwarzer N, Grasshoff-Derr S, Midrio P, Jenetzky E, van Rooij IA. First results of a European multi-center registry of patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg*. 2013 Dec;48(12):2530-5.
10. Blum RW, Garell D, Hodgman CH, Jorissen TW, Okinow NA, Orr DP, Slap GB. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine. *J Adolesc Health*. 1993 Nov;14(7):570-6.
11. Boemers TM, de Jong TP, van Gool JD, Bax KM (1996) Urologic problems in anorectal malformations. Part 2: functional urologic sequelae. *J Pediatr Surg* 31(5):634–637
12. Boemers TM, Beek FJ, Bax NM (1999) Review. Guidelines for the urological screening and initial management of lower urinary tract dysfunction in children with anorectal malformations—the ARGUS protocol. *BJU Int* 83(6):662–671
13. Breech L. Gynecologic concerns in patients with anorectal malformations; *Semin Pediatr Surg*, 19 (2010), pp. 139-145
14. Brisighelli G, Morandi A, Di Cesare A, Leva E; The Practice of Anal Dilations following Anorectal Reconstruction in Patients with Anorectal Malformations: An International Survey *Eur J Pediatr Surg* 2016; 26(06): 500-507.
15. De Bruijn-Kempe E, Hermsen-Heilema L, Cobussen-Boekhorst H; Richtlijn intermitterende (zelf)katheterisatie bij kinderen. *Tijdschrift voor urologie* februari 2015. nr 1, 19-20
16. Buisson P, Leclair MD, Lenormand L, Hélorury Y; Urodynamic investigations in children. *Ann Urol (Paris)*. 2005 Apr;39(2):61-70.
17. Büttiker V. Anal caliber and anus position: an investigation of 157 newborn to determine norm values. Doctoral thesis 1994, Zurich
18. Campbell F, Biggs K, Aldiss SK, O'Neill PM, Clowes M, McDonagh J, While A, Gibson F. Transition of care for adolescents from paediatric services to adult health services. *Cochrane Database Syst Rev* 2016;4:CD009794.
19. Chao HC, Chen SY, Chen CC, et al. The impact of constipation on growth in children

- Pediatr Res, 64 (2008), pp. 308-311
20. Cho S, Moore SP, Fangman T. One hundred three consecutive patients with anorectal malformations and their associated anomalies. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2001 May;155(5):587-91.
 21. Cobussen - Boekhorst H, Weide vd M, Feitz WFJ, Gier de RPE. Using an instructional model to teach clean intermittent catheterization to children. *BJU International*, 85, 551-553, 2000.
 22. Cobussen-Boekhorst H, Kuppenveld v J, Verhey P, Jong de L, Gier de R, Kortmann B, Feitz W. Teaching children clean intermittent self-catheterisation (CISC) in a Group setting. *JPU*, 6, 288-293, 2010.
 23. Connor MJ, Springford RL, Giuliani S; Transition Risk Assessment Score to Stratify Health Care Needs and Interventions in Adolescents with Anorectal Malformations: A Pilot Study. *Eur J Pediatr Surg* 2017; 27(04): 361-367
 24. Coördinatieplatform Zorgstandaarden voor chronische ziekten. Raamwerk Individueel Zorgplan. Den Haag; CPZ: 2012.
 25. Correia P, Moreira M, Rodrigues M, Inocência G. Prenatal Diagnosis of Vesicorectal Fistula. *Ultrasound Q.* 2017 Mar;33(1):112-114.
 26. Danielson J, Karlbom U, Graf W, Wester T; Outcome in adults with anorectal malformations in relation to modern classification — Which patients do we need to follow beyond childhood? *Journal of Pediatric Surgery*, Volume 52, Issue 3, March 2017, Pages 463-468.
 27. Davies MR, Rode H, Cywes S. Fundamental concepts in the management of congenital anorectal malformations. *S Afr Med J.* 1979 Aug 25;56(8):291-5.
 28. Deffarges JV, Haddad B, Musset R, Paniel BJ. Utero-vaginal anastomosis in women with uterine cervix atresia: long-term follow-up and reproductive performance. A study of 18 cases. *Hum Reprod* 2001;16(8):1722-5.
 29. Diseth TH, Egeland T, Emblem R. Effects of anal invasive treatment and incontinence on mental health and psychosocial functioning of adolescents with Hirschsprung's disease and low anorectal anomalies. *J Pediatr Surg.* 1998;33:468-475
 30. Dworschak GC, Zwink N, Schmiedeke E, Mortazawi K, Märzheuser S, Reinshagen K; Epidemiologic analysis of families with isolated anorectal malformations suggests high prevalence of autosomal dominant inheritance. *Orphanet J Rare Dis.* 2017 Dec 13;12(1):180.
 31. El Haddad M, Corkery JJ The anus of the newborn. *Pediatr* 1985. 76:927-928
 32. Fabbro MA, Chiarenza F, D'Agostino S, Romanato B, Scarpa M, Fasoli L, Iannucci I, Pinna V, Musi L. Anorectal malformations (ARM): quality of life assessed in the functional, urologic and neurologic short and long term follow-up. *Pediatr Med Chir.* 2011 Jul-Aug;33(4):182-92.
 33. Fanjul M, Samuk I, Bagolan P, Leva E, Sloots C, Giné C; ARM-Net Consortium. Tethered cord in patients affected by anorectal malformations: a survey from the ARM-Net Consortium. *Pediatr Surg Int.* 2017 Aug;33(8):849-854.
 34. Giuliani S, Grano C, Aminoff D, Schwarzer N, van de Vorle M, Cretolle C; Transition of care in patients with anorectal malformations: Consensus bij the ARM-net consortium. *J Pediatr Surg.* 2017 Jun 23;pii:S0022-3468 (17) 30367-6.
 35. Giuliani S, Decker E, Leva E, Riccipetoni G, Bagolan P; Long term follow-up and transition of care in anorectal malformations: An international survey. *Journal of Pediatric Surgery* Volume 51, Issue 9, September 2016, Pages 1450-1457.

36. Glinianaia SV, Embleton ND, Rankin J. A systematic review of studies of quality of life in children and adults with selected congenital anomalies. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2012;94:511-20.
37. Goossens WJH, Blaauw I, Wijnen MH, de Gier RPE, Kortmann B, Feitz WFJ; Urological anomalies in anorectal malformations in The Netherlands: effects of screening all patients on long-term outcome. *Pediatr Surg Int* (2011) 27:1091-1097
38. Grano, C, Bucci, S, Aminoff, D et al, Quality of life in children and adolescents with anorectal malformation. *Pediatr Surg Int*. 2013;29:925–930.
39. Greenberg, W.H. Hendren Vaginal delivery after cloacal malformation repair. *Obstet Gynecol*, 90 (1997), pp. 666-667
40. Gribbin E, Croaker D. Long-term follow-up of paediatric anorectal anomalies and the role and efficacy of parent support groups for such conditions. *Pediatr Surg Int*. 2013 Sep;29(9):931-6.
41. Harhuis A, Cobussen H, Feitz W, Kortmann B; 5 Years after introduction of a transition protocol: an evaluation of transition care for patients with chronic bladder conditions.. *J. Ped. Urol.*, 14, 150, 2018
42. Hartman SM, Visser MR, et al. Anorectal malformations: does healthcare meet the needs? *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 41 (2) (2005), pp. 210-215
43. Hartman EE, Oort FJ, Aronson DC, Sprangers MA. Quality of life and disease-specific functioning of patients with anorectal malformations or Hirschsprung's disease: a review. *Arch Dis Child*. 2011 Apr;96(4):398-406.
44. Hassink EA, Rieu PN, Hamel BC, Severijnen RS, vd Staak FH, Festen C. Additional congenital defects in anorectal malformations. *Eur J Pediatr*. 1996 Jun;155(6):477-82.
45. Holbrook C, Misra D, Zaparackaite I, Cleeve S. Post-operative strictures in anorectal malformation: trends over 15 years. *Pediatr Surg Int*. 2017 Aug;33(8):869-873.
46. Heij HA, Nievelstein RA, de Zwart I, Verbeeten BW, Valk J, Vos A. Abnormal anatomy of the lumbosacral region imaged by magnetic resonance in children with anorectal malformations. *Arch Dis Child*. 1996 May;74(5):441-4.
47. Hoffman HJ, Hendrick EB, Humphreys RP. The tethered spinal cord: Its protean manifestations, diagnosis and surgical correction. *Childs Brain*. 2000;2:145–55.
48. Hilger A, Schramm C, Draaken M, Mughal SS, Dworschak G, Bartels E, Hoffmann P, Nöthen MM, Reutter H, Ludwig M. Familial occurrence of the VATER/VACTERL association. *Pediatr Surg Int*. 2012 Jul;28(7):725-9
49. Heijmans, M., Jansen, D., Rijken, M. Het gebruik van individuele zorgplannen in de zorg voor mensen met een chronische ziekte. Utrecht: NIVEL; 2015. p. 42
50. Holbrook C, Misra D, Zaparackaite I, Cleeve S. Post-operative strictures in anorectal malformation: trends over 15 years. *Pediatr Surg Int*. 2017 Aug;33(8):869-873.
51. Van den Hondel D, Aarsen FK, Rene M.H. Wijnen RMH, Sloots CEJ; Children with congenital colorectal malformations often require special education or remedial teaching, despite normal intelligence; *Acta Paediatrica* Volume 105, Issue 2, February 2016 Pages e77–e84.
52. Van den Hondel D; anorectal malformations. A multidisciplinary approach; proefschrift Erasmus Universiteit Rotterdam
53. Van den Hondel D, Sloots C, Meeussen C, Wijnen R; To Split or Not to Split: Colostomy Complications for Anorectal Malformations or Hirschsprung Disease: A Single Center Experience and a Systematic Review of the Literature. *Eur J Pediatr Surg* 2014; 24(01): 061-069

54. Van den Hondel D, Sloots CEJ, Gischler SJ, Meeussen CJHM, Wijnen RMH, IJsselstijn H. Prospective long-term follow up of children with anorectal malformation: Growth and development until 5 years of age
Journal of Pediatric Surgery. April 2013 Volume 48, Issue 4, Pages 818–825
55. Van den Hondel D, Sloots CE, Bolt JM, Wijnen RM, de Blaauw I, IJsselstijn H. Psychosexual Well-Being after Childhood Surgery for Anorectal Malformation or Hirschsprung's Disease. J Sex Med. 2015 Jul;12(7):1616-25.
56. Van den Hondel D, Sloots C, de Jong TH, Lequin M, Wijnen R. Screening and Treatment of Tethered Spinal Cord in Anorectal Malformation Patients. Eur J Pediatr Surg. 2016 Feb;26(1):22-8.
57. Van den Hondel; anorectal malformations; a multidisciplinary approach. Okt 2015. Proefschrift ter verkrijging van de graad doctor aan de Erasmus Universiteit Rotterdam.
58. van den Hondel D, Wijers CHW, van Bever Y, de Klein A, Marcelis CLM, de Blaauw I, Sloots CEJ, and IJsselstijn H; Patients with anorectal malformation and upper limb anomalies: genetic evaluation is warranted. Eur J Pediatr. 2016; 175: 489–497.
59. Hulst JM, Zwart H, Hop WC, et al. Dutch national survey to test the STRONGkids nutritional risk screening tool in hospitalized children. Clin Nutr 2010;29:106-11.
60. Instructie en informatie voor ouders/ verzorgers bij het dilateren. Landelijke commissie kinderstomaverpleegkundigen, Januari 2012. Herziene versie: UMCG, september 2014
61. Jandali S., Noone R.B., Pearson P.Y., et al: Perineal reconstruction with bilateral bilobed flap for cloacal-like defect after childbirth. Ann Plast Surg 2010; 64: pp. 62-64
62. James CC, Lassman LP. Spina Bifida Occulta: Orthopedic, Radiological and Neurosurgical Aspects. London: Academic Press; 1981.
63. Jenetzky E, Reckin S, Schmiedeke E, Schmidt D, Schwarzer N, Grasshoff-Derr S; Practice of dilatation after surgical correction in anorectal malformations. Pediatric Surgery International. November 2012, Volume 28, Issue 11, pp 1095–1099
64. Joosten KF, Hulst JM. Malnutrition in pediatric hospital patients: current issues. Nutrition. 2011 Feb;27(2):133-7.
65. Julià V, Tarrado X, Prat J, Saura L, Montaner A, Castañón M, Ribó JM. Fifteen years of experience in the treatment of anorectal malformations. Pediatr Surg Int. 2010 Feb;26(2):145-9.
66. Kim SM, Chang HK, Lee MJ, Shim KW, Oh JT, Kim DS, Kim MJ, Han SJ. Spinal dysraphism with anorectal malformation: lumbosacral magnetic resonance imaging evaluation of 120 patients. J Pediatr Surg. 2010 Apr;45(4):769-76.
67. Kim HLN, Gow KW, Penner JG, Blair GK, Murphy JJ, Webber EM. Presentation of Low Anorectal Malformations Beyond the Neonatal Period. Pediatrics may 2000 volume 105 issue 5
68. Kyrklund K, Parkarinen MP, Rintala RJ; Long-term bowel function, quality of life and sexual function in patients with anorectal malformations treated during the PSARP era. Seminars in Pediatric Surgery, 2017-10-01, Volume 26, Issue 5, Pages 336-342
69. KNMG, V&VN, KNOV, KNGF, KNMP, NIP, NVZ, NFU, GGZ Nederland, NPCF. Handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg. Utrecht; KNMG: 2010.

70. Kochikar Pai A, Ballal SA. Gastrointestinal manifestations of pelvic floor disorders in adolescents: a diagnostic framework for the general practitioner. *Current Opinion in Pediatrics*. 29(4):420–425, AUG 2017.
71. Kubota A, Nose K, Yamamoto E, Kosugi M, Yamakawa S, Sawada M, Hirano S, Shiraishi J, Kitajima H, Kawahara H, Yoneda A, Nakai H, Nara K, Goda T, Ibuka S. Psychosocial and cognitive consequences of major neonatal surgery. *J Pediatr Surg* 2011;46:2250-3.
72. van Kuyk EM, Wissink-Essink M, Brugman-Boezeman AT, Oerlemans HM, Nijhuis-van der Sanden MW, Severijnen RS, Festen C, Bleijenberg G. Multidisciplinary behavioral treatment of defecation problems: a controlled study in children with anorectal malformations. *J Pediatr Surg*. 2001 Sep;36(9):1350-6.
73. van Kuyk EM, Brugman-Boezeman AT, Wissink-Essink M, Severijnen RS, Festen C, Bleijenberg G. Biopsychosocial treatment of defecation problems in children with anal atresia: a retrospective study. *Pediatr Surg Int*. 2000;16(5-6):317-21.
74. Landelijke Commissie Kinderstomazorg Auteur: Erasmus MC, locatie Sophia, januari 2012
Herziene versie: Erasmus MC, locatie Sophia, september 2014; Adviezen en tips bij de verzorging van ‘rode billen’
75. Lévesque D. Multidisciplinary clinics: how to improve the follow-up of patients. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2011;52 Suppl 1:S37-8.
76. Levitt MA, Peña A. Anorectal malformations; *Orphanet J Rare Dis*, 2 (2007), p. 33.
77. Levitt MA, Bischoff A, Peña A; Pitfalls and challenges of cloaca repair: how to reduce the need for reoperations; *J Pediatr Surg*, 46 (2011), pp. 1250-1255.
78. Levitt MA, Bischoff A, Breech L, et al. Rectovestibular fistula—rarely recognized associated gynecologic anomalies. *J Pediatr Surg*, 44 (2009), pp. 1261-1267
79. Märzheuser S, Karsten K, Rothe K. Improvements in Incontinence with Self-Management in Patients with Anorectal Malformations. *Eur J Pediatr Surg*. 2016 Apr;26(2):186-91.
80. Miller EA, Manning SE, Rasmussen SA, Reefhuis J, Honein MA; National Birth Defects Prevention Study. Maternal exposure to tobacco smoke, alcohol and caffeine, and risk of anorectal atresia: National Birth Defects Prevention Study 1997-2003. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 2009 Jan;23(1):9-17.
81. Minaev SV, Bykov NI, Isaeva AV, Kachanov AV, Tovkan EA, Filip'yeva NV, Gerasimenko IN ; The complications of intestinal stoma in children. *Khirurgiia (Mosk)*. 2017;(1):54-57.
82. Morandi A, Ure B, Leva E, Lacher M. Survey on the management of anorectal malformations (ARM) in European pediatric surgical centers of excellence. *Pediatr Surg Int*. 2015 Jun;31(6):543-50. doi: 10.1007/s00383-015-3700-5. Epub 2015 Apr 4.
83. Mulders M, Cobussen-Boekhorst H, Gier de R, Feitz W, Kortmann B. Urotherapy in children: quantitative measurements of daytime urinary incontinence before and after treatment according to the new definitions of the International Children’s Continence Society. *J. Pediatric Urol*, 7, 213-218, 2011.
84. NVK-richtlijn “Obstipatie bij kinderen van 0-18 jaar” (NVK/NHG, 2016).
85. NVK werkboek “Zorg voor kinderen met een ernstige meervoudige beperking”, hoofdstuk obstipatie (NVK, versie juni 2016).
86. NVU-richtlijn ‘Incontinentie bij kinderen’ uit 2008.
87. NHG-Standaard obstipatie (NHG, 2010).

88. Noeker M. Adaptation and quality of life in anorectal malformation: empirical findings, theoretical concept, Psychometric assessment, and cognitive-behavioral intervention. *Prax Kinderpsychol Kinderpsychiatr.* 2010;59(1):52-70.
89. Oakes WJ. Tethered spinal cord, intramedullary spinal lipoma, and lipomyelomeningocele. In: Rengachary SS, Wilkins RH, editors. *Neurosurgical Operative Atlas.* Park Ridge, IL: American Association of Neurological Surgeons; 1992. pp. 133–41.
90. Peña A; Atlas of surgical management of anorectal malformations 1990; Postop care, complications and results, Chap 7. Springer, New York, p 92
91. Pohl-Schickinger A, Henrich W, Degenhardt P, Bassir C, Hüseman D. Echogenic foci in the dilated fetal colon may be associated with the presence of a rectourinary fistula. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006 Sep;28(3):341-4.
92. Rajindrajith S, Devanarayana NM, Benninga MA. Faecal incontinence in children: epidemiology, pathophysiology, clinical evaluation and management. *Aliment Pharmacol Ther.* 2013;37:37–48
93. Richtlijn anaesthesie bij kinderen, Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie, 2017.
94. Richtlijn urologische gezondheidszorg ‘Intermitterend urethraal katheteriseren bij volwassenen en intermitterend urethraal dilateren bij volwassenen” 1983 European Association of Urology Nurses (EAUN)
95. Roos R, Engberts D, Tamsma J. Regievoerend arts biedt houvast. *Med Contact* 2013: 1510-13.
96. Royal College of Nursing. Transitiezorg voor adolescenten. Richtlijn voor verpleegkundigen. London; RCN: 2008.
97. Santos-Jasso KA, Arredondo-García JL, Maza-Vallejos J, Lezama-Del Valle P; Effectiveness of senna vs polyethylene glycol as laxative therapy in children with constipation related to anorectal malformation.. *J Pediatr Surg.* 2017 Jan;52(1):84-88. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2016.10.021. Epub 2016 Oct 27.
98. Satar N, Bauer SB, Shefner J, Kelly MD, Darbey MM. The effects of delayed diagnosis and treatment in patients with an occult spinal dysraphism. *J Urol.* 1995;154(2 Pt 2):754–8.
99. Schmiedeke E, de Blaauw I, Lacher M, Grasshoff-Derr S, Garcia-Vazquez A, Giuliani S, Towards the perfect ARM center: the European Union's criteria for centers of expertise and their implementation in the member states. A report from the ARM-Net.. *Pediatr Surg Int.* 2015 Aug;31(8):741-5
100. Schmiedeke E, Busch M, Stomatopoulos E, Lorensz c. Multidisciplinary behavioural treatment of fecal incontinence and constipation after correction of anorectal malformation. *World J Pediatr.* 2008 Aug;4(3):206-10.
101. Schmidt D, Jenetzky E, Zwink N, Schmiedeke E, Maerzheuser S. July 2012 Postoperative complications in adults with anorectal malformation: a need for transition. German Network for Congenital Uro-REctal Malformations (CURE-Net); *Pediatr Surg Int* (2012) 28:793–795
102. Scottoni F, Iacobelli BD, Zaccara AM, Totonelli G, Schingo AM, Bagolan P. Spinal ultrasound in patients with anorectal malformations: is this the end of an era? *Pediatr Surg Int.* 2014 Aug;30(8):829-31.
103. Senel E, Akbiyik F, Atayurt H, Tiryaki HT. Urological problems or fecal continence during long-term follow-up of patients with anorectal malformation. *Pediatr Surg Int.* 2010 Jul;26(7):683-9.

104. Signorello L.B., Harlow B.L., Chekos A.K., et al: Postpartum sexual functioning and its relationship to perineal trauma: a retrospective cohort study of primiparous women. *Am J Obstet Gynecol* 2001; 184: pp. 881-888
105. Shukla M, Sardhara J, Sahu RN, Sharma P, Behari S, Jaiswal AK; Adult Versus Pediatric Tethered Cord Syndrome: Clinicoradiological Differences and its Management. *Asian J Neurosurg.* 2018 Apr-Jun; 13(2): 264–270.
106. Skinner B, Quint EH. Obstructive Reproductive Tract Anomalies: A Review of Surgical Management. *J Minim Invasive Gynecol* 2017;S1553-4650(17)30286-8.
107. Stam H, Hartman EE, Deurloo JA, Groothoff J, Grootenhuis MA. Young adult patients with a history of pediatric disease: impact on course of life and transition into adulthood. *J Adolesc Health* 2006;39:4-13.
108. Stenström P, Clementson Kockum C, Emblem R, Arnbjörnsson E, Bjornland. Bowel symptoms in children with anorectal malformation — a follow-up with a gender and age perspective; *Journal of Pediatric Surgery* Volume 49, Issue 7, July 2014, 1122-1130.
109. Stenström P, Kockum CC, Benér DK, Ivarsson C, Arnbjörnsson E. Adolescents with anorectal malformation: physical outcome, sexual health and quality of life.. *Int J Adolesc Med Health.* 2014;26(1):49-59.
110. Tannuri ACA, Ferreira MAE, Mathias AL, Tannuri U. Long-term evaluation of fecal continence and quality of life in patients operated for anorectal malformations; *Rev Assoc Med Bras* 2016; 62(6):544-552
111. Thomeer MG, Devos A, Lequin M, De Graaf N, Meeussen CJ, Meradji M, De Blaauw I, Sloots CE. High resolution MRI for preoperative work-up of neonates with an anorectal malformation: a direct comparison with distal pressure colostography/fistulography. *Eur Radiol.* 2015 Dec;25(12):3472-9.
112. Teich, S Caniano DA, Reoperative pediatric surgery, Humana Press (2008); Chapter 18. Reoperations in patients with anorectal malformation.
113. TNO rapport aangeboren afwijkingen 1997-2009. Oktober 2011.
114. Toorn van der M, Cobussen Boekhorst H, Kwak K, Gier de R, Dhauwes K, Feitz W, Kortmann B. Needs of children with chronic bladder disorder in preparation for transfer to adult care. *JPed UROL-*, 9, 509-515, 2013.
115. Vajda I, van Breukelen S, Segers M. VSOP Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. Soest: VSOP; 2015.
116. Van der Steeg HJJ, Schmiedeke E, Bagolan P, et al. European consensus meeting of ARM-Net members concerning diagnosis and early management of newborns with anorectal malformations. *Techniques in Coloproctology.* 2015;19(3):181-185.
117. Vereniging anusatresie, waar is de uitgang?
118. Versteegh H, Cloacal malformations; when all ends meet; nov 2015; proefschrift ter verkrijging van de graad van doctor aan de Erasmus Universiteit Rotterdam.
119. Versteegh, HP, van Rooij, IALM, Levitt, MA et al, Long-term follow-up of functional outcome in patients with a cloacal malformation: A systematic review. *J Pediatr Surg.* 2013;48:2343–2350.
120. Versteegh HP, van den Hondel D, IJsselstijn H, Wijnen RM, Sloots CE, de Blaauw I. Cloacal malformation patients report similar quality of life as female patients with less complex anorectal malformations. *J Pediatr Surg.* 2016 Mar;51(3):435-9.

121. Vilanova-Sanchez A, Reck CA, McCracken KA, Lane VA, Fasior AC, Wood RJ. Gynecologic anatomic abnormalities following anorectal malformations repair; *Journal of Pediatric Surgery*, July 2017.
122. Vliet Rv, Roelofs LA, Rassouli-Kirchmeier R, de Gier RP, Claahsen-van der Grinten HL, Verhaak C, Hosman AJ, Beerendonk CC, van Lindert EJ, Willemsen MA, Wijnen MH, Feitz WF, de Blaauw I. Clinical outcome of cloacal exstrophy, current status, and a change in surgical management. *Eur J Pediatr Surg*. 2015 Feb;25(1):87-93.
123. VSOP. Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. Soest; VSOP: 2015a.
124. VSOP. Zorgmodule Communicatie en voorlichting bij zeldzame aandoeningen. Soest; VSOP: 2014.
125. VSOP. Zorgmodule Psychosociale zorg bij zeldzame aandoeningen. Soest; VSOP: 2015b.
126. VSOP. Zorgmodule Zelfmanagement bij zeldzame aandoeningen. Soest; VSOP: 2012.
127. Wester T, Tovar JA, Rintala RJ. Vaginal agenesis or distal vaginal atresia associated with anorectal malformations. *J Pediatr Surg*. 2012 Mar;47(3):571-6
128. Witvliet MJ, Bakx R, Zwaveling S, Van Dijk TH, van der Steeg AFW. Quality of life and anxiety in parents of children with an anorectal malformation or Hirschsprung Disease: the first year after diagnosis.
129. Witvliet MJ, Eeftinck Schattenkerk L, Witvliet MJ, van Dijk TH et al. Persistent parental stress in parents caring for a young child with an anorectal malformation of Hirschsprung disease (submitted)
130. Woodman P.J., and Graney D.O.: Anatomy and physiology of the female perineal body with relevance to obstetrical injury and repair. *Clin Anat* 2002; 15: pp. 321-334
131. Wijers CH, de Blaauw I, Marcelis CL, Wijnen RM, Brunner H, Midrio P; Research perspectives in the etiology of congenital anorectal malformations using data of the International Consortium on Anorectal Malformations: evidence for risk factors across different populations. *Pediatr Surg Int*. 2010 Nov;26(11):1093-9.
132. Wijers HW, van Rooij IALM, Marcelis CLM, Brunner HG, de Blaauw I, Roeleveld N; Genetic and nongenetic etiology of nonsyndromic anorectal malformations: A systematic review. *Birth Defects Research (Part C)* 102:382–400, 2014. Volume 102, Issue 4 December 2014 Pages 382–400.
133. Marcelis C, de Blaauw I, Brunner H. Chromosomal anomalies in the etiology of anorectal malformations: A review. *Am J Med Genet A*. 2011 Oct 11.
134. Banu T, Hannan MJ, Aziz MA, Hoque M, Laila K; Rectovestibular fistula with vaginal malformations; *Pediatric Surgery International*. March 2006, Volume 22, Issue 3, pp 263–266

Websites

Vereniging Anusatesie: www.anusatesie.nl
www.stomavereniging.nl/leven-met-een-stoma/kinderen-met-een-stoma/kinderen-met-een-darmstoma
www.stomavereniging.nl
<http://www.couveuseouders.nl/kleine-maatjes/>
<http://www.nationwidechildrens.org/colorectal-pelvic-reconstruction-center>
www.tno.nl/media/1271/2011-042-aangeboren-afwijkingen-in-nederland-1997-20091.pdf

<https://dica.nl/epsa>

http://download.nhg.org/FTP_NHG/standaarden/FTR/Luierdermatitis_text.html

<https://www.huidhuis.nl/richtlijn/luierdermatitis-richtlijn-jgz>

<https://www.ntvg.nl/artikelen/kleine-kwalen-luieruitslag-dermatitis-ammoniacalis/volledig>

<https://www.stomavereniging.nl/wp-content/uploads/2016/11/Adviezen-en-tips-bij-kinderen-met-rode-billen-septemeber-2015.pdf>

<https://www.nvk.nl/Kwaliteit/Richtlijnen->

[overzicht/Details/articleType/ArticleView/articleId/871?skinsrc=/portals/default/Skins/nvk/print%20NVK-richtlijn%20Obstipatie%20\(NVK/NHG,%202016\)](https://www.nvk.nl/Kwaliteit/Richtlijnen-overzicht/Details/articleType/ArticleView/articleId/871?skinsrc=/portals/default/Skins/nvk/print%20NVK-richtlijn%20Obstipatie%20(NVK/NHG,%202016))

Bijlage 1. Begrippenlijst

Anorectale malformatie	Aangeboren afwijking waarbij de anus niet goed is aangelegd of geheel ontbreekt. Afgekort als ARM.
Colostomie	Een operatieve procedure die bestaat uit het verbinden van een deel van de dikke darm met de buikwand, waardoor de patiënt een opening in de buik krijgt genaamd een stoma. Deze opening wordt gevormd van het einde van de dikke darm door de incisie, en vastgehecht aan de huid.
Colostoma	een kunstmatige uitgang van de dikke darm. Door de buikwand wordt een stukje dikke darm naar buiten gehaald en vastgehecht. Op deze manier wordt een nieuwe uitgang voor de ontlasting gemaakt.
Fecale incontinentie	Fecale incontinentie is het onbedoeld verliezen van (grotere hoeveelheden) ontlasting.
Hoofdbehandelaar	De hoofdbehandelaar is een medisch specialist, (meestal) lid van het multidisciplinair team anorectale malformaties en verantwoordelijk voor de tijdens het behandeltraject uitgevoerde verrichtingen die binnen het terrein zijn gelegen waarop de hoofdbehandelaar als specialist werkzaam is
Kwaliteitsstandaard	Een kwaliteitsstandaard is een openbaar toegankelijk document dat goede zorg beschrijft voor een bepaald gezondheidsgerelateerd thema en beoogt een bijdrage te leveren aan verbetering en borging van de kwaliteit van zorg
Regievoerend arts	De regievoerend arts is een medisch specialist, die op de hoogte is van de recente wetenschappelijke ontwikkelingen en behandelmethoden van anorectale malformaties, de regie heeft over de totale (levenslange) multidisciplinaire zorg (inclusief follow-up) en het aanspreekpunt is voor de (ouders van de) patiënt betreffende zorginhoudelijke vragen.
Soiling	fecale lekkage, een verlies van kleinere hoeveelheden vocht per anum. De afgenomen tonus in de anale sfincter geeft vaak minimale vegen in het ondergoed. Incontinentie voor ontlasting kan verder nog gedefinieerd worden door urge incontinentie (het maar kortdurend kunnen ophouden) en incontinentie voor vaste ontlasting, voor dunne ontlasting/vocht en bij windjes.
Tethered cord	TC (gekluiserd ruggenmerg): een anatomische afwijking waarbij het onderste gedeelte van het spinale ruggenmerg gefixeerd zit aan

het onderste gedeelte van de spinale wervelkolom waardoor het onderste stuk van het ruggenmerg niet vrij kan bewegen.

Tethered Cord syndrome

Tijdens groei en ontwikkeling zal de verhoogde tractie op het vastzittende ruggenmerg progressieve klachten en symptomen veroorzaken die invloed hebben op de motoriek, de sensibiliteit, het bewegingsapparaat, het urogenitaal stelsel en het maagdarmsstelsel. Dit noemen we het TC-syndroom (TCS).

VACTERL

Vertebral anomalies, Anal atresia, Cardiac defects, Tracheoesophageal fistula and/or Esophageal atresia, Renal & Radial anomalies and Limb defects.

Zelfmanagement

Zelfmanagement is het individuele vermogen van de mens met een chronische ziekte om goed om te gaan met symptomen, behandeling, lichamelijke en sociale consequenties en leefstijlaanpassingen inherent aan leven met een chronische ziekte.

Zorgcoördinator

De zorgcoördinator coördineert het zorgaanbod, geeft sturing zodat op het juiste moment de juiste zorg wordt geboden en bewaakt het zorgproces. De zorgcoördinator is het eerste aanspreekpunt voor de patiënt en zorgverleners. De zorgcoördinator is vaak een arts, maar kan ook een verpleegkundig specialist zijn die nauw contact met de regievoerend arts heeft.

Bijlage 2. Verantwoording

Autorisatiedatum en onderhoudsplan

De Vereniging Anusatesie (VA) is als eigenaar verantwoordelijk voor het beheer en onderhoud van deze kwaliteitsstandaard. Hierbij is de actualiteit, toegankelijkheid en leesbaarheid van de kwaliteitsstandaard van belang. Bij oplevering van deze kwaliteitsstandaard is een onderhoudsgroep ingericht.

Samenstelling onderhoudsgroep

- mevrouw L. Jonker, voorzitter Vereniging Anusatesie (VA)
- mevrouw S. Vennink, waarnemende voorzitter Vereniging Anusatesie
- prof. Dr. I. de Blaauw; Kinderchirurg Radboud UMC Amalia Kinderziekenhuis,
- Dr. D. van den Hondel, AIOS chirurgie, Rijnstate ziekenhuis, Arnhem
- Dr. C.E.J. Sloots, Kinderchirurg, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Drs. H.J.J. van der Steeg, Amalia-kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- dr. H. IJsselstijn, Kinderarts EAA, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam

De onderhoudsgroep heeft de volgende taken:

- ondersteunen Vereniging Anusatesie bij de implementatie van de kwaliteitsstandaard
- kwaliteitsstandaard actueel houden
- kwaliteitsstandaard beoordelen op toegankelijkheid en leesbaarheid

De onderhoudsgroep houdt de kwaliteitsstandaard actueel door:

- één jaar na verschijning te controleren op actualiteit
- twee jaar na verschijning te controleren op actualiteit, toegankelijkheid en leesbaarheid
- na deze twee jaar periodiek te controleren op actualiteit, toegankelijkheid en leesbaarheid, met een frequentie die wordt bepaald door de onderhoudsgroep
- de samenstelling van de onderhoudsgroep wordt regelmatig gevalideerd

Deze beoordeling kan leiden tot een herzieningstraject, waarin inhoudelijke en tekstuele aanpassingen door de onderhoudsgroep worden gedaan. De kwaliteitsstandaard wordt vervolgens opnieuw voorgelegd voor autorisatie door de betrokken beroepsorganisaties.

De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) streeft ernaar om de generieke zorgthema 's actueel te houden.

Initiatief samenwerking en autorisatie

Initiatief: Vereniging Anusatesie en Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties
Samenwerking met de verschillende zorgverleners en afgevaardigden van wetenschappelijke verenigingen.

Autorisatie wordt aangevraagd bij:

Nederlandse Vereniging voor Kinderchirurgie.

Nederlandse Vereniging voor kindergeneeskunde.

Nederlandse Vereniging voor kindergeneeskunde, sectie EAA.

Vereniging anusatresie. Geautoriseerd

Nederlandse Vereniging van maag- darm- en leverartsen.

Nederlandse Vereniging voor seksuologie.

Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie. Geautoriseerd.

Nederlandse Vereniging voor Bekkenfysiotherapie. Geautoriseerd.

Nederlandse Vereniging voor Kinderfysiotherapie. Geautoriseerd.

Nederlandse Vereniging voor urologie. Geautoriseerd.

Nederlandse Vereniging voor dietethiek. Geautoriseerd.

Verpleegkundigen en Verzorgenden Nederland, afdeling kinderverpleegkunde. Geautoriseerd.

Financiering

De ontwikkeling van de Kwaliteitsstandaard Anusatresie werd gefinancierd door het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Samenstelling werk- en adviesgroep

Voor het ontwikkelen van de richtlijn zijn in 2015 een advies- en een klankbordgroep ingesteld. De adviesgroep bestond uit kinderchirurgen die betrokken zijn bij de zorg voor patiënten met een ARM. De leden van de adviesgroep zijn door hun beroepsvereniging gemandateerd voor deelname. Daarnaast maakt een vertegenwoordiger van de patiëntenorganisatie (VA) deel uit van de werkgroep. De multidisciplinaire adviesgroep bestond uit vertegenwoordigers van de belangrijkste bij de zorg voor patiënten met een anusatresie betrokken disciplines. De leden van de adviesgroep zijn door hun beroepsvereniging gemandateerd voor deelname of namen op persoonlijke titel deel.

Werkgroep

Nederlandse Vereniging voor Kinderchirurgie

- Prof. dr. I. de Blaauw, Kinderchirurg, Radboudumc Amalia Kinderziekenhuis
- Drs. H.J.J. van der Steeg, Kinderchirurg, Radboudumc Amalia Kinderziekenhuis
- Dr. C.E.J. Sloots, Kinderchirurg, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor kindergeneeskunde, sectie EAA

- Dr. H. IJsselstijn, Kinderarts, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam

Op persoonlijke titel

- Dr. D. van den Hondel, AIOS chirurgie, Rijnstate ziekenhuis, Arnhem

Vereniging Anusatresie

- Mw. L. Jonker, Voorzitter
- Mw. S. Vennink, waarnemend voorzitter

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties

- Drs. R. van Tuyl, jeugdarts KNMG, Beleidsmedewerker

Nederlandse vereniging voor Kinderchirurgie

- Dr. A.F.W. van der Steeg, Kinderchirurg, Emma kindziekenhuis, AMC / VUMC Amsterdam
- Dr. P.M.A. Broens, Kinderchirurg, Beatrix Kinderziekenhuis, UMC Groningen

Nederlandse Vereniging van Maag-Darm-Leverartsen

- Dr. R.J.F. Felt, MDL arts, AMC / VUMC Amsterdam

Nederlands Vereniging voor Seksuologie

- drs. J.M. Bolt, Arts- seksuoloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam

Nederlandse Vereniging voor Diëtetiek

- A. van den Berg, Diëtist, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde

- Dr. H. IJsselstijn, Kinderarts, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Drs. E.H.A.J. Coolen, Kinderarts, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen

Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie

- M.L. Essink, Kinderfysiotherapeut, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- B. Hettema-Beets, Bekken fysiotherapeut, via NVBBF

Nederlandse Vereniging voor Urologie

- Drs. K.P. Wolffenbuttel, Kinderuroloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Drs. J. van den Hoek, Kinderuroloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Dr. J.P.F.A. Heesakkers, Uroloog, Radboudumc Nijmegen
- Prof. dr. W.F.J. Feitz, Kinderuroloog, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen

Verpleegkundigen & Verzorgenden Nederland, afdeling Kinderverpleegkunde

- I. van Linschoten, verpleegkundig specialist, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- K. Davies-Wijers, verpleegkundig specialist, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam

Op persoonlijke titel

- Prof. Dr. W.G. van Gemert, kinderchirurg, Academisch Ziekenhuis, Maastricht
- Drs. C. Sleetboom, Kinderchirurg AUMC Amsterdam
- Dr J.R. de Jong, kinderchirurg AUMC Amsterdam
- Dr. M.J. Witvliet, kinderchirurg, Wilhelmina Kinderziekenhuis, UMC Utrecht
- Dr. P. Honig-Mazer, psycholoog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Dr. C.L.M. Marcelis, Klinisch geneticus, Radboudumc Nijmegen
- Drs. L.M. Staals, Anesthesioloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- M. van de Vorle, verpleegkundig specialist, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- H. Cobussen, continentieverpleegkundige, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- M.E. Voskeuil, Verpleegkundig Specialist MSc Kinderchirurgie, Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam UMC
- P. Rabsztyń, Verpleegkundige-seksuoloog, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- Dr. M. Vergeer, Arts-seksuoloog, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- Dr. K.B. Kluivers, Gynaecoloog, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen
- Dr. M.J. ten Kate –Booij, Gynaecoloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam
- Dr. A.G.M.G.J. Mulders, gynaecoloog-perinatoloog, Sophia Kinderziekenhuis, Erasmus MC Rotterdam

- Dr. B. Geerdes, Senior medisch adviseur Zorgverzekeraars Nederland, Achmea
- A. van Ulsen, Kinderbekkenfysiotherapeute, via Beatrix Kinderziekenhuis, UMC Groningen
- Dr. E.W. Hoving, Neurochirurg, Beatrix Kinderziekenhuis, UMC Groningen
- drs. R. Dikkers, Radioloog, Beatrix Kinderziekenhuis, UMC Groningen
- Anka Wagenaar, klinisch kinderpsycholoog, via Beatrix Kinderziekenhuis, UMC Groningen

Vereniging Anusatesie

- Meeleesgroep vanuit de VA

Belangenverklaringen

De leden van de advies- en klankbordgroep hebben schriftelijk verklaard of ze in de laatste vijf jaar een (financieel ondersteunde) betrekking onderhielden met commerciële bedrijven, organisaties of instellingen die in verband staan met het onderwerp van de kwaliteitsstandaard. Tevens is navraag gedaan naar persoonlijke financiële belangen, belangen door persoonlijke relaties, belangen door middel van reputatiemanagement, belangen vanwege extern gefinancierd onderzoek en belangen door kennisvalorisatie. De belangenverklaringen zijn op te vragen bij de VA.

Inbreng patiëntenperspectief

In alle fasen van de ontwikkeling van de kwaliteitsstandaard is rekening gehouden met het perspectief van (ouders van) patiënten met een ARM. De VA en de VSOP namen het initiatief voor deze kwaliteitsstandaard. Vertegenwoordigers van de patiëntenorganisatie waren lid van de werkgroep en brachten het patiëntenperspectief in tijdens bijeenkomsten. Knelpunten vanuit patiëntenperspectief vormden – samen met knelpunten vanuit zorgverlenersperspectief – de basis van de kwaliteitsstandaard. Bij het literatuuronderzoek is specifiek gezocht naar publicaties over waarden en voorkeuren van patiënten. Het patiëntenperspectief is meegewogen bij de formulering van de uitgangsvragen en de aanbevelingen. De kwaliteitsstandaard is voor commentaar voorgelegd aan vertegenwoordigers van de VA.

Methode ontwikkeling

Evidence-based, expert opinion

De aanbevelingen in deze kwaliteitsstandaard zijn gebaseerd op de wetenschappelijke literatuur, de praktijkkennis van zorgverleners en de voorkeuren en waarden van patiënten. Omdat een ARM een zeldzame aandoening is, is de evidentie op wetenschappelijke basis beperkt. Daarom is het oordeel van (ervarings-) deskundigen op het gebied van ARM zwaar meegewogen. Een brede vertegenwoordiging van zorgverleners en patiënten was nauw betrokken bij de ontwikkeling van deze kwaliteitsstandaard, waarbij gezocht is naar consensus over kennis en inzichten.

Implementatie

In de verschillende fasen van de ontwikkeling van de kwaliteitsstandaard is rekening gehouden met de implementatie van de kwaliteitsstandaard en de praktische uitvoerbaarheid van de aanbevelingen. Daarbij is uitdrukkelijk gelet op factoren die de invoering van de kwaliteitsstandaard in de praktijk kunnen bevorderen of belemmeren.

De kwaliteitsstandaard wordt digitaal verspreid onder alle relevante beroepsgroepen. Ook is de kwaliteitsstandaard te downloaden vanaf www.kwaliteitsstandaarden.nl.

Werkwijze

De Kwaliteitsstandaard ARM is ontwikkeld aan de hand van de Leidraad voor Kwaliteitsstandaarden van de Advies- en expertgroep kwaliteitsstandaarden (AQUA; 2015). De werk- en adviesgroep werkte gedurende 3 jaar aan de totstandkoming van de kwaliteitsstandaard. De werk- en adviesgroep zijn verantwoordelijk voor de integrale tekst van deze kwaliteitsstandaard.

Het ontwikkeltraject van de kwaliteitsstandaard bestond uit een knelpuntanalyse, een systematische inventarisatie van bestaande richtlijnen, een literatuuronderzoek en diverse commentaarrondes onder de werk- en adviesgroep.

De knelpunten in de kwaliteit van de zorg voor patiënten met een ARM werden geïnventariseerd onder de achterban van de VA en de zorgverleners in de werk- en adviesgroep. De geïnventariseerde knelpunten zijn vervolgens geprioriteerd door de achterban van de VA resp. de zorgverleners. Vervolgens zijn knelpunten vanuit zorgverlenersperspectief gekoppeld aan knelpunten vanuit patiëntenperspectief. Dit leverde een lijst van 104 knelpunten op (Bijlage 3), die vervolgens zijn omgezet in uitgangsvragen, welke de basis vormen van de kwaliteitsstandaard.

Vervolgens is een systematisch literatuuronderzoek uitgevoerd dat er op gericht was om relevante artikelen te identificeren voor de onderbouwing van de kwaliteitsstandaard.

Leden van de adviesgroep gingen op basis van de gevonden literatuur met elkaar in discussie en formuleerden de aanbevelingen. Deze aanbevelingen geven antwoord op de uitgangsvragen. De aanbevelingen zijn gebaseerd op de wetenschappelijke literatuur (voor zover deze voorhanden was), de praktijkkennis van zorgverleners en de voorkeuren en waarden van patiënten.

De uitgangsvragen en teksten zijn voorbereid door de werkgroep en voor commentaar voorgelegd aan de adviesgroep. Het commentaar van de adviesgroep is door de werkgroep verwerkt in de kwaliteitsstandaard.

Nadat de concept-kwaliteitsstandaard werd vastgesteld door de werkgroep, werd deze voorgelegd aan de betrokken beroepsorganisaties en de patiëntenorganisatie voor commentaar. De concept-kwaliteitsstandaard werd waar nodig door de werkgroep aangepast op basis van dit commentaar. Daarna werd de kwaliteitsstandaard vastgesteld door de werkgroep en ter autorisatie voorgelegd aan de betrokken beroepsorganisaties.

Zoekverantwoording

Zoeken en selecteren

Er werd per uitgangsvraag voor de onderbouwing zoveel mogelijk naar relevante literatuur gezocht. Tevens is er gebruik gemaakt van expertise en consensus binnen de werkgroep. Bij de formulering van de aanbevelingen werd rekening gehouden met de mate waarin wetenschappelijke onderbouwing aanwezig was.

Als startpunt voor het literatuuronderzoek is gezocht naar bestaande (buitenlandse) richtlijnen in Medline (Pubmed) en in de databases van Guidelines International Network, Trip en National guideline clearinghouse (USA) en naar systematische reviews in Medline (Pubmed) en de Cochrane library. Vervolgens werd voor de afzonderlijke uitgangsvragen aan de hand van specifieke

zoektermen gezocht naar gepubliceerde wetenschappelijke onderzoeken (RCT's, systematische reviews, vergelijkend en niet-vergelijkend observationeel onderzoek) in verschillende elektronische databases (Medline, Embase, Cinahl). Daarnaast leverden de leden van de advies- en klankbordgroep relevante publicaties aan en werden artikelen geëxtraheerd uit referentielijsten van de geselecteerde artikelen. De gebruikte trefwoorden van de zoekacties in PubMed zijn vermeld in de zoekstrategie hieronder.

Datum	Zoektermen PubMed	Aantal artikelen
17-08-2017	anorectal malformations	1514
	Onderstaande zoektermen werden steeds gecombineerd met bovenstaande zoektermen voor anorectal malformations	
	Organisatie van zorg	
	"Delivery of Health Care, Integrated"[Mesh] OR "Comprehensive Health Care"[Mesh] OR "Disease Management"[Mesh] OR "Patient Care Team"[Mesh] OR "Continuity of Patient Care"[Mesh]	0+8+758+5+7
	"Organization and Administration"[Mesh]	94
	Patiëntenperspectief	
	Filter patient (Wessels 2016) ((Patient Participation[Mesh] OR consumer participation[Mesh] OR Professional-Patient Relations[Mesh] OR Patient-Centered Care[Mesh] OR Patient Preference[Mesh] OR Patient Satisfaction[Majr] OR Patient Education as Topic[Mesh] OR Attitude to Health[Mesh] OR Attitude to Death[Mesh] OR Patient Acceptance of Health Care[Mesh] OR Health Knowledge, Attitudes, Practice[Mesh] OR Focus Groups[Mesh] OR Quality of Life[Majr] OR Self Care[mh:noexp] OR Self Concept[Mesh] OR Self-examination[Mesh] OR Cooperative Behavior[Mesh] OR Adaptation, Psychological[Mesh] OR Decision Support Techniques[Mesh] OR Self-Help Groups[Mesh] OR Community Networks[Mesh] OR Emotions[Mesh] OR Consumer Satisfaction[Mesh] OR Needs Assessment[Mesh] OR Personal Autonomy[Mesh] OR Patient Advocacy[Mesh] OR Life Change Events[Mesh]) OR (patient perspective*[tiab] OR patient's perspective*[tiab] OR patient desire*[tiab] OR patient's desire*[tiab] OR "patient's desires"[tiab] OR patient view*[tiab] OR patient's view*[tiab] OR patient expression*[tiab] OR patient's expression*[tiab] OR patient attitude*[tiab] OR patient's attitude*[tiab] OR patient involvement*[tiab] OR patient's involvement*[tiab] OR patient decision*[tiab] OR patient's decision*[tiab] OR patient activation[tiab] OR patient's activation[tiab] OR patients activation[tiab] OR patient empowerment[tiab] OR patient participation[tiab] OR patient's participation[tiab] OR patients participation[tiab] OR patient collaboration[tiab] OR patient's collaboration[tiab] OR patients collaboration[tiab] OR expert patient*[tiab] OR consumer participation[tiab] OR consumer perspective[tiab] OR consumers perspective[tiab] OR consumer's perspective[tiab] OR consumer involvement[tiab] OR patient-focused[tiab] OR patient-centred[tiab] OR patient-centered[tiab] OR patient needs[tiab] OR self-management[ti] OR self-perception[tiab]) OR (Patients[Majr] AND (Communication[MeSH Terms] OR Decision Making[Mesh])))	884 +
	"Health Education"[Mesh]	
	"Health Communication"[Mesh]	
	Follow-up	

	follow-up[All Fields] AND ("anorectal malformations"[MeSH Terms] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformations"[All Fields]) OR "anorectal malformations"[All Fields] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformation"[All Fields]) OR "anorectal malformation"[All Fields]	441
	Urogenitaal onderzoek	
22-12-2017	("urodynamics"[MeSH Terms] OR "urodynamics"[All Fields] OR "urodynamic"[All Fields]) AND ("physical examination"[MeSH Terms] OR ("physical"[All Fields] AND "examination"[All Fields]) OR "physical examination"[All Fields] OR "examination"[All Fields]) AND ("anorectal malformations"[MeSH Terms] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformations"[All Fields]) OR "anorectal malformations"[All Fields] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformation"[All Fields]) OR "anorectal malformation"[All Fields]	4
	Physical examination	
22-12-2017	("anorectal malformations"[MeSH Terms] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformations"[All Fields]) OR "anorectal malformations"[All Fields] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformation"[All Fields]) OR "anorectal malformation"[All Fields]) AND ("physical examination"[MeSH Terms] OR ("physical"[All Fields] AND "examination"[All Fields]) OR "physical examination"[All Fields] OR "examination"[All Fields]) AND ("genitalia"[MeSH Terms] OR "genitalia"[All Fields])	24
	gynecological examination	
16-01-2018	("anorectal malformations"[MeSH Terms] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformations"[All Fields]) OR "anorectal malformations"[All Fields] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformation"[All Fields]) OR "anorectal malformation"[All Fields]) AND ("gynecological examination"[MeSH Terms] OR ("gynecological"[All Fields] AND "examination"[All Fields]) OR "gynecological examination"[All Fields])	0
	Gynecological follow-up	
16-01-2018	("anorectal malformations"[MeSH Terms] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformations"[All Fields]) OR "anorectal malformations"[All Fields] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformation"[All Fields]) OR "anorectal malformation"[All Fields]) AND (("gynecology"[MeSH Terms] OR "gynecology"[All Fields] OR "gynecological"[All Fields]) AND follow-up[All Fields])	4
	Vertebral X-ray	
	("anorectal malformations"[MeSH Terms] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformations"[All Fields]) OR "anorectal malformations"[All Fields] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformation"[All Fields]) OR "anorectal malformation"[All Fields]) AND (("diagnostic imaging"[Subheading] OR ("diagnostic"[All Fields] AND "imaging"[All Fields]) OR "diagnostic imaging"[All Fields] OR "x ray"[All Fields] OR "x-rays"[MeSH Terms] OR "x-rays"[All Fields]) AND ("spine"[MeSH Terms] OR "spine"[All Fields] OR ("vertebral"[All Fields] AND "column"[All Fields]) OR "vertebral column"[All Fields]))	64

16-04-2018	Genetic and non-genetic etiology	3
	("anorectal malformations"[MeSH Terms] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformations"[All Fields]) OR "anorectal malformations"[All Fields]) AND (("genetic therapy"[MeSH Terms] OR ("genetic"[All Fields] AND "therapy"[All Fields]) OR "genetic therapy"[All Fields] OR "genetic"[All Fields]) AND nongenetic[All Fields] AND ("etiology"[Subheading] OR "etiology"[All Fields] OR "causality"[MeSH Terms] OR "causality"[All Fields]))	
18-01-2018	Growth and development	
	"Growth"[Mesh] OR "Human Development"[Mesh] OR "Psychomotor Performance"[Mesh] OR (body height) OR (body weight) OR (infant development) OR (child development) OR (adolescent development) OR (psycholog* development) OR (psychomotor development children) OR (social development children) OR (cognitive development) OR (neurodevelopment*) OR (psychomotor performance) OR (motor coordination) OR (motor performance)	
23-04-2018	Surgery outcome complications	213
	((("anorectal malformations"[MeSH Terms] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformations"[All Fields]) OR "anorectal malformations"[All Fields] OR ("anorectal"[All Fields] AND "malformation"[All Fields]) OR "anorectal malformation"[All Fields]) AND ("surgery"[Subheading] OR "surgery"[All Fields] OR "surgical procedures, operative"[MeSH Terms] OR ("surgical"[All Fields] AND "procedures"[All Fields] AND "operative"[All Fields]) OR "operative surgical procedures"[All Fields] OR "surgery"[All Fields] OR "general surgery"[MeSH Terms] OR ("general"[All Fields] AND "surgery"[All Fields]) OR "general surgery"[All Fields])) AND outcome[All Fields]) AND ("complications"[Subheading] OR "complications"[All Fields]))	

Op basis van op voorhand opgestelde selectiecriteria werd een selectie gemaakt uit de gevonden artikelen. De selectiecriteria waren:

Artikelen gepubliceerd tussen 2001 en 2018 zodat alleen de meest recente literatuur wordt gebruikt

Artikelen gepubliceerd in het Engels of Nederlands (enkele uitzonderingen)

Artikelen die patiënten met ARM betreffen

Artikelen die relevant waren voor de uitgangsvraag

Tevens zijn artikelen aangereikt door de verschillende gespecialiseerde zorgverleners

De geselecteerde artikelen werden gebruikt om de uitgangsvraag te beantwoorden.

Bijlage 3. Knelpunten / knelpuntenanalyse

Knelpunten in de zorg voor patiënten met een anorectale malformatie (ARM) zijn geïnventariseerd onder (ouders van) patiënten met een anorectale malformatie (ARM). Knelpunten kunnen zowel de organisatie als de inhoud van de zorg betreffen.

De knelpunten vanuit patientenperspectief zijn verzameld op basis van:

- Overleg bestuur Vereniging Anusatresie (VA)
- Resultaten van de enquête over knelpunten in de zorg uitgezet onder de achterban van de VA (2016; 118 respondenten)

Inventarisatie en prioritering knelpunten vanuit zorgverlenersperspectief

- Knelpunten in de zorg voor patiënten met een anorectale malformatie (ARM) zijn geïnventariseerd onder brede groep van de advies- en klankbordgroep Kwaliteitsstandaard Anorectale malformatie (ARM). Knelpunten kunnen zowel de organisatie als de inhoud van de zorg betreffen.

Knelpunten	
Algemeen	
1	Zorgverleners hebben onvoldoende zicht op individuele behoefte bij patiënten en hun ouders/verzorgers. Ouders en mensen met ARM geven aan dat er beter naar ze geluisterd moet Kijk daarbij naar het geheel en niet alleen te technische kant van ARM.
2	Bij ouder en patiënten vaak onbekend van welke vorm / variatie ARM sprake is. Wat voor alternatieven er zijn op gebied van behandeling en wat risico's en complicaties kunnen zijn.
3	Welke zorg heeft een patiënt allemaal nodig? Waar kunnen ouders terecht voor zorg voor hun kind? Voor welke zorg kan men waar terecht?
4	Onvoldoende toegankelijke en goede voorlichting of naleesbare informatie over de aandoening en behandelmethoden.
5	Er is geen landelijk overlegstructuur / orgaan om complexe patiënten te bespreken.
6	Samenstelling van multidisciplinair diagnose- en behandelteam nog niet beschreven en uniform.

	<p>Bij controle afspraken komen volgende onderwerpen onvoldoende of niet aan bod (vooral bij volwassen mensen met ARM!):</p> <ol style="list-style-type: none"> a. Groei b. Voedingsproblemen c. Urinewegproblemen d. Uithoudingsvermogen e. Motorische ontwikkeling 7 f. Psychosociale ontwikkeling g. Functioneren op school / werk h. Zelfbeeld i. Intimiteit en seksualiteit j. Menstruatie (problemen) k. Erectie (problemen) l. Transitie naar volwassengeneeskunde m. Vruchtbaarheid, kinderwens en/of erfelijkheid
8	Er zijn geen uniforme richtlijnen of protocollen m.b.t. de diagnostiek en follow-up. Niet in het algemeen en niet wat betreft beeldvorming.
9	Onvoldoende zicht op implementatie van nieuwe beeldvormende technieken.
Nieuwe operatie technieken - Onderzoek	
10	Onvoldoende koppeling van patiënten aan breed wetenschappelijk onderzoek.
11	Onvoldoende kennis en begrip bij patiënten over structuren en wetgeving rondom participatie aan wetenschappelijk onderzoek.
12	Ontbreken van nationaal opgezette studies waarin alle patiënten (kunnen) participeren.
13	(On)wil van verschillende centra om onderzoeksgegevens te delen of samen te werken.
14	Omdat onderzoek bij kinderen verboden/ zeer lastig te regelen is, kunnen sommigen innovatieve behandelingen niet aan kinderen worden aangeboden.
Zindelijkheid; incontinentie (urine en ontlasting) en obstipatie.	
15	Er is geen uniform protocol voor zindelijkheidstraining. Misschien is dat ook niet echt mogelijk i.v.m. verschillende gradaties en vormen van ARM, maar een individueel aanpasbaar protocol zou mogelijk wel duidelijkheid kunnen geven aan ouders en verzorgers.
16	Er is geen uniform protocol voor beste behandeling van luijdermatitis.
17	Er is geen uniform protocol voor een urologisch onderzoek, bv. wanneer wordt een bepaald onderzoek geadviseerd bij mensen met ARM? Onderwerp moet meer aan bod komen tijdens controleafspraken

18	Er is geen (uniform) informatiemateriaal voor ouders over incontinentie en obstipatie. Onderwerp moet meer aan bod komen tijdens controleafspraken
19	Niet vroeg te voorspellen of kind fysiek zindelijk kan worden of niet (feit). Pas vanaf 7e – 8e levensjaar mogelijk iets over te zeggen.
20	Zindelijkheidstraining per kind afstemmen. Beter begeleiding gewenst vanuit ouders.
21	Psychosociale componenten bij niet zindelijk worden, worden wel eens onderschat.
22	Focus in sommige gezinnen te veel op ‘goede poep’ en plas.
23	Soms geven ouders verkeerde voorbeelden als het gaat om persgedrag, met negatieve effecten voor het kind. Goede uniforme informatievoorziening voor ouders om hun kinderen te begeleiden ontbreekt.
24	Beperkte behandelingsmogelijkheden voor incontinentie en obstipatie voor grotere kinderen en adolescenten.
25	Onbekendheid met scala aan behandelingsmogelijkheden. Geen protocollen over wanneer wat te doen.
26	Er is geen eenduidig medicatiebeleid, waarbij ook afstemming plaatsvindt met apotheken over hoogte en duur van gegeven medicatie.
Gynaecologie / voortplanting	
27	Er is behoefte aan betere begeleiding van mensen met ARM op gebied van voortplanting en seksualiteit.
28	Informatie en beoordeling van de vorm van de baarmoeder en schede, wie doet dat?
29	Onduidelijkheid over wanneer en hoe fertiliteits- en zwangerschap(s)-(problematiek) bespreken?
30	Mogelijke onwetendheid over noodzaak voor echografische monitoring voor mogelijke menstruele obstructie.
31	Wie doet de beoordeling over een eventuele keizersnede bij vrouwen met ARM?
Psychosociaal welzijn	
32	Psycholoog zou soms in een eerdere fase betrokken kunnen worden bij begeleiding van kinderen met aangeboren afwijken, IC, pijn team, bij kinderen met complexe problematiek. Deze wordt soms pas ingeschakeld wanneer er problemen zijn.
33	Er wordt geen standaard (rouw)therapie of psychosociale begeleiding aangeboden voor ouders en/of kinderen met ARM. In veel gevallen wel aan te raden / gewenst.
34	Ouders zouden meer hulp willen hebben bij begeleiding van kinderen in aanloop naar schoolgaande fase
35	Er is behoefte aan praatgroepen of platforms waar ervaringen gedeeld kunnen worden en men van elkaar kan leren.

36	Onvoldoende kennis / informatie over 'ouderdom'-kwalen bij mensen met ARM.
37	Onvoldoende continuïteit van psychosociale zorg voor volwassenen.
Fase van nazorg na operaties	
38	Geen uniforme protocollen voor nazorg. Niet per zorginstelling en niet landelijk.
39	Ouders zouden meer begeleiding wensen op gebied van technische handelingen na hersteloperaties, bijvoorbeeld m.b.t. dilateren, en andere technische handelingen.
40	Hoe moet je als ouders handelen bij problemen waar je tegenaan loopt na een hersteloperatie?
41	Nazorg niet totaal te uniformeren, afstemmen op het kind.
Ouder-kind interactie	
42	Onvoldoende zicht op ouder-kind relatie bij ARM kinderen. Pas als dit tot problemen leidt. Dat is te laat.
43	Onvoldoende kennis over effecten van een aandoening als ARM op de ouder-kind relatie.
44	Geen standaard evaluatiemoment of methode om ouder-kind relatie te monitoren.
45	Geen standaard methode beschikbaar / bekend om ouders en/of kind te kunnen evalueren op factoren die ouder-kind relatie kunnen beïnvloeden.
Zelfmanagement en Transitie	
46	Geen handvatten voor ouders en kinderen om de verschillende fasen te doorlopen.
47	Onvoldoende kennis / informatie over wat 'normaal' is in niet-normale situatie.
48	Onvoldoende weet van ouders en mensen met ARM welke zorg waar te halen is.
49	Onvoldoende kennis over wat een goede manier van transitie begeleiding is.
50	Geen uniform en goed toegankelijke patiënten dossier
51	Geen 'eindcontrole' op 17e levensjaar
52	Geen transitieprotocollen voor de verschillende fasen.
Seksuologie/seksualiteit	
53	Kennislacune over (mogelijke problemen in de) psychoseksuele ontwikkeling van mensen met ARM.
54	Kennislacune over de behoefte aan advies en/of hulpverlening bij patiënten / ouders / begeleiders op psychoseksueel gebied.
55	Kennislacune met betrekking tot effectieve interventies voor mensen met ARM en seksuele ontwikkelingsproblematiek.
56	Onvoldoende expertiseopbouw seksuologie door te weinig patiënten contact.

57	Seksuologen worden onvoldoende betrokken bij structureel en op maat gemaakt advies aan ouders over het bevorderen van de seksuele ontwikkeling van hun kind met ARM.
58	Onvoldoende handvatten voor hulpverleners om met ouders en kinderen het gesprek over seksuele ontwikkeling aan te gaan. Wat zou in welke levensfase kunnen/moeten worden aangeboden? Hier is vanuit ouders ook behoefte aan.
59	Soms is er bij hulpverleners, ouders en/of kinderen terughoudendheid om seksualiteit te spreken/een handelingsverlegenheid om seks bespreekbaar te maken en tevens een confrontatie met eigen normen en waarden op dit levensterrein.
60	Onwetendheid bij behandelaren over verwijsmogelijkheden naar seksuologische consultatie binnen en buiten het ziekenhuis.
School en werksituatie	
61	Onwetendheid en onbegrip bij scholen waar kinderen met ARM naar toe gaan en bij werkgevers.
62	Onvoldoende toegankelijk materiaal om scholen of werkgevers te informeren over de aandoening en de effecten daarvan op de patiënt.
63	Onduidelijk wat scholen moeten/kunnen bieden, incl. wet en regelgeving.
Welke zorg bij wie?	
64	Onvoldoende kennis bij patiënten en zorgverleners over voor welke zorg (volwassen) ARM patiënten waar terecht kunnen.
65	Onvoldoende protocol en structuur in opzet multidisciplinaire zorg voor ARM patiënten.
Euregionale behandelcentra (grensgebieden)	
66	Nog veel problemen met o.a. beroepskwalificaties, cultuurverschillen, protocollen/zorgpaden, internationale patiëntenverenigingen, financiering van zorg, etc.
Mediterrane medeburgers / andere culturen	
67	Bereikbaarheid en benadering van (ouders van) ARM patiënten uit andere culturen.
Casemanager, Communicatie en bereikbaarheid	
68	Er is geen casemanager of de rol casemanager is bij chronische hoog complexe zorg zoals ARM te veelomvattend voor één medisch specialist om te behappen.
69	Onduidelijkheid over wie hoofdbehandelaar is in welke fase. Alleen in eerste fase duidelijk.
70	Onvoldoende moderne technieken ontwikkeld om op efficiënte wijze contact te hebben tussen zorgverlener en (ouders van) patiënten.
71	Communicatie tussen de verschillende zorgverleners moet beter. Er worden soms tegenstrijdige adviezen gegeven.
72	Na hersteloperaties moeten betrokken zorgverleners beter bereikbaar zijn, ook in weekend en avond.

73	Onvoldoende ingeburgerd om met bestaande moderne technieken te communiceren met patiënten, als dat gewenst is.
Genetische factoren	
74	Klinisch geneticus niet altijd geconsulteerd bij ARM patiënten. Ondanks dat ouders meestal wel vragen hebben over erfelijkheid en herhaalbaarheid. Zeker bij een eerste kind en tweede kinderwens.
75	Geen richtlijnen of protocol over welke onderzoeken (lichamelijk en genetisch) bij welke aangeboren afwijking geïndiceerd is.
Voeding en groei	
76	Kinderen met ARM blijven achter in groei en ontwikkeling. Behoefte aan betere begeleiding.
77	Diëtist wordt niet standaard / structureel ingeschakeld bij ARM patiënten.
78	Focus in gezinnen te veel op 'goede / optimale' ontlasting.
79	Te veel gebruik van laxantia, betere voedingspatroon kan al veel goed doen.
80	Onvoldoende kennisdeling en informatieverstrekking over juiste voeding in relatie tot groei en ontlasting. Onderwerp moet meer aan bod komen tijdens controleafspraken.
Vergoedingen	
81	Chronisch gebruik laxantia is niet verzekerd!
82	Sommige producten (bv. sommige klyisma of spoelsystemen/slangen, speciaal ondergoed bv. onderwonder broekjes) worden niet of slechts enkele malen per jaar vergoed, terwijl deze wel structureel nodig zijn.
83	Wondverzorging bij luierdermatitis en wonden; is bij stoma wel vergoed, maar niet bij ARM kinderen die huidlaesies krijgen op de billen. Deze (vaak dure) crèmes moeten verzekerd worden!
84	ARM DBC- beperkt de zorg voor kinderen/mensen met ARM. Dus kinderchirurg is degen die DBC opent en dan kunnen andere zorgverleners geen DBC meer openen.
85	Financiering voor multidisciplinaire behandeling van complexe aandoening is een probleem in het algemeen!
86	Onvoldoende kennis bij (ouders van) patiënten met ARM en zorgverleners over vergoedingenstructuur bij ARM. Wat zijn bv. goede, handige, goed verzekerde incontinentie materialen en spoelmiddelen? Welke zorg is hoe verzekerd?
87	In sommige gemeenten extra heffingen voor afvalinzameling. Dus als er veel incontinentiemateriaal verbruikt wordt moet meer heffing betaald worden.
Organisatie van poliafspraken op één dag	
88	Optimaal organiseren van zorg die kindgericht en efficiënt is.
89	KLIK (Kwaliteit van leven in kaart) patiënt-systeem niet overal ingevoerd en niet optimaal gebruikt.
Afstemming met de tweede lijn	

90	Onvoldoende kennis van de aandoening, buiten de kinderchirurgie.
91	Onvoldoende gestructureerde afstemming met tweede lijn bij de zorg van ARM patiënten.
Multidisciplinair bekkenbodembodem kliniek	
92	Niet alle kinderchirurgische centra hebben een kinderbekkenbodembodem fysiotherapie unit tot hun beschikking.
93	Bekkenbodembodem centra soms nog onvoldoende betrokken bij transitie van ARM patiënten.
94	Bekkenbodembodemklinieken vaak vooral gericht op vrouwen, waar moeten mannen dan naar toe?
Infrastructuur van de behandelkamer	
95	Geen protocol voor benadering van kinderen die getraumatiseerd zijn als gevolg van (be)handelingen in relatie tot ARM of om andere redenen moeilijk te benaderen zijn.
96	Geen protocol voor de inrichting van de behandelkamer voor (lastig benaderbare) kinderen die naar ziekenhuis komen om te worden gespoeld.
Europese patiënten vertegenwoordiging	
97	Onvoldoende duidelijk en transparant hoe Europese patiëntenvertegenwoordiging geregeld is.
98	Geen uniform informed consent formulier voor data sharing.
Online vragen voor bv. speeddate	
99	Geen openhartigheid over vragen en problemen rond ARM.
100	Onderlijf nog te veel 'schaamgebied'.
Focusgroep – patiënten inbreng	
101	Focusgroep nog niet 'ingericht' om gezamenlijk met patiënten input tot verbeteringen in de zorg te komen.
102	Onvoldoende geld om deze focusgroep op te zetten en te onderhouden.
103	Tips en trics van ouders en patiënten onvoldoende beschikbaar.
104	Patiënttevredenheid gegevens en PROMS worden niet uniform gemeten.

Alle benoemde knelpunten zijn geprioriteerd door leden van de advies- en klankbordgroep Kwaliteitsstandaard Anorectale Malformatie (ARM).

Samenvatting geprioriteerde knelpunten, geschikt om uit te werken in kwaliteitsstandaard:

1. Er is onvoldoende inzicht in welke problemen mensen met ARM in welke fase van hun leven tegen kunnen komen en welke zorgverlener dan de beste zorg kan leveren.
2. Een multidisciplinair team voor mensen met een anorectale malformatie (ARM) is niet in alle (kinderchirurgische) zorgcentra beschikbaar; in het multidisciplinaire team zijn niet alle relevante disciplines vertegenwoordigd.
3. De follow-up van kinderen met een anorectale malformatie (ARM) is niet goed georganiseerd (wanneer, wat, hoe), vaste controle momenten ontbreken.

4. Ouders van kinderen met een anorectale malformatie (ARM) ontvangen onvoldoende instructie voor het handelen na de hersteloperaties.
5. Ouders van kinderen met een anorectale malformatie (ARM) ontvangen onvoldoende informatie, met name over de volgende onderwerpen:
 - hersteloperatie, verschillende operatietechnieken, verwijzing ander centrum;
 - genetische screening;
 - voeden en voeding, praktische tips;
 - VACTERL;
 - Continentietraining;
 - latere gevolgen anorectale malformatie (ARM): eten/ drinken, seksuele ontwikkeling, voortplanting, psychosociale ontwikkeling, effect op school/werk).
6. Ouders van kinderen met een anorectale malformatie (ARM) ontvangen onvoldoende ondersteuning van het zelfmanagement, zoals: goede informatie, begeleiding en coaching bij omgaan met (de gevolgen van) een anorectale malformatie (ARM) (stimuleren van self-efficacy), weten waar men terecht kan en welke voorzieningen er mogelijk zijn.
7. Er is in perifere ziekenhuizen onvoldoende kennis en ervaring om kinderen met een anorectale malformatie (ARM) goed te kunnen begeleiden bij incidenten (bijvoorbeeld (chronische) blaasontsteking). Kinderen met een anorectale malformatie (ARM) worden bij problemen in de follow-up fase te laat vanuit een perifeer ziekenhuis naar het expertisecentrum doorgestuurd.
8. Er is onvoldoende uitwisseling van informatie tussen de verschillende zorgverleners/zorginstellingen.
9. Er is geen eenduidig beleid voor de behandeling van continentieproblemen en eventuele complicaties daarbij. Denk hierbij aan onder andere blaasontstekingen, luijdermatitis, spoelingen, behandeling incontinentie, hulpmiddelen, welke voeding, welke medicijnen, hoe lang, wanneer stoppen.
10. De transitie van de kinder- naar de volwassenen zorg verloopt niet goed. Het is onduidelijk welke (MDL-)artsen/zorgverleners kennis en ervaring hebben met anorectale malformatie (ARM) en deze worden te laat betrokken.

Uitgangsvragen

De geprioriteerde knelpunten zijn omgezet in uitgangsvragen die de basis vormen van de Kwaliteitsstandaard Anorectale malformatie (ARM). Zie hiervoor de modules met uitgangsvragen, toelichting en onderbouwing.

Bijlage 4. Vragenlijst ter inventarisatie van mogelijke ontwikkelingsproblemen

Onderstaand een aantal vragen die mogelijk het functioneren in verschillende domeinen kunnen verhelderen, bijvoorbeeld de cognitieve ontwikkeling. Deze vragen zijn bedoeld als hulpmiddel om een beeld te vormen van verschillende domeinen. Deze vragen kunnen de (regievoerend) arts helpen om in te schatten of een verwijzing op een bepaald ontwikkelingsgebied nodig is. De ontwikkeling wordt vaak gevolgd door een kinderarts.

Veel informatie is ook aanwezig bij de jeugdarts. Door de jeugdarts wordt op jonge leeftijd vaak al een SDQ afgenomen en de jeugdarts ziet een kind met name op jonge leeftijd veelvuldig en kijkt ook naar de ontwikkeling op motorisch, cognitief en psychosociaal vlak. Ook screent de jeugdarts op taal/spraakproblemen. Bij achterstand in ontwikkeling in een van de domeinen zal de jeugdarts verwijzen.

Deze vragenlijst zal altijd gecombineerd moeten worden met goede ketenzorg bij alle zorgverleners die bij het kind betrokken zijn. Deze vragen kunnen op indicatie worden afgenomen. Ook dient per kind bekeken te worden of alle vragen relevant zijn om te stellen aan de patiënt. Per leeftijdscategorie zijn andere vragen van belang.

In het multidisciplinaire team zal vaak een psycholoog of maatschappelijk werker aanwezig zijn.

Ondersteunende vragen

Draaglast/draagkracht

- Hoeveel last heeft u van problemen, klachten, zorgen?
- (Denk aan: praktische problemen, gezins-/sociale problemen, emotionele problemen, religieuze/spirituele problemen, lichamelijke problemen, combinatie werk/zorg voor uw kind, problemen met vinden geschikte opvang voor uw kind).
- Lukt het U deze problemen op te lossen, of hebt u behoefte aan iemand die u hierin zou kunnen ondersteunen, zoals een psycholoog of een maatschappelijk werker?

(Cognitieve) ontwikkeling

- Zijn er problemen met betrekking tot de motoriek?
 - Problemen met de grove motoriek? Hierbij leeftijdsgericht vragen naar motorische vaardigheden (zitten, kruipen, lopen, fietsen, zwemles, beoefening van sport).
 - Problemen met de fijne motoriek? Hierbij leeftijdsgericht vragen naar vaardigheden in de fijne motoriek (schrijven, puzzelen, tekenen).
 - Heeft uw kind fysiotherapie/ergotherapie (gehad)?
- Zijn er problemen met betrekking tot de spraak-/taalontwikkeling?
 - Leeftijdsgericht vragen stellen.
 - Wanneer begon uw kind met praten, is hij/zij verstaanbaar, begrijpt uw kind u?
 - Heeft uw kind logopedie (gehad)?
- Vanaf de schoolleeftijd:
 - Kunt u de schoolloopbaan van uw kind beschrijven (welke groepen heeft uw kind doorlopen, is hij/zij een keer blijven zitten en/of zijn er schoolwisselingen geweest, en wanneer?).
 - Indien uw kind is blijven zitten of een keer van school gewisseld is, wat was hiervoor de reden?

- Waren/zijn er problemen met de volgende vakken op de basisschool: taal/spelling, lezen, schrijven, rekenen, zaakvakken (bijvoorbeeld aardrijkskunde of geschiedenis).
- Kreeg en/of krijgt uw kind extra ondersteuning op school (of buiten school)? Zo ja, wat voor ondersteuning, sinds wanneer en hoe vaak per week?
- Kan uw kind goed dingen onthouden?
 - Is het geheugen van uw kind net zo goed als dat van kinderen van dezelfde leeftijd?
 - Kan uw kind dingen van langer geleden onthouden, routes en namen onthouden, een paar boodschappen onthouden?
 - Heeft uw kind problemen met het herkennen van mensen, dingen vergeten die hij/zij eerder heeft afgesproken?
- Is uw kind snel afgeleid?
- Droomt uw kind weg tijdens het maken van opdrachten, kan uw kind goed naar voorlezen luisteren tot het verhaal uit is, heeft uw kind op school een goed werktempo?
- Kan uw kind goed plannen (opdrachten, huiswerk)?

Sociaal-emotionele ontwikkeling

Ook hierbij de vragen leeftijdsgericht uitvragen.

- Hoe is de interactie/contact tussen u en uw kind (o.a. hechting)?
- Is er bij uw kind sprake van sociale problemen (o.a. omgang met andere kinderen, gepest worden)?
- Is er bij uw kind sprake van emotionele problemen (o.a. angsten, depressieve gevoelens, stemmingswisselingen, negatief zelfbeeld)?
- Is er bij uw kind sprake van gedragsproblemen (o.a. niet luisteren, driftbuien, dwars/tegendraads, agressief)?
- Heeft u hulp gezocht op dit gebied of zou u hiervoor hulp willen hebben?

Bijlage 5. Screeningslijst STRONGkids

Screening op ondervoedingsrisico met STRONGkids bij kinderen (leeftijd > 1 maand tot 18 jaar) tijdens opname in een ziekenhuis.

Screeningsvragen bij opname in het ziekenhuis (< 24 uur na opname)	Score indien ja (max score is 5)
1) Is er sprake van een ziektebeeld met een verhoogd risico op ondervoeding? (zie onderstaande tabel)	2
2) Verkeert de patiënt in een slechte voedingstoestand beoordeeld op basis van uw klinische blik? Inschatting ingevallen gelaat en/of verlies subcutaan vet en/of verlies spiermassa?	1
3) Is er sprake van 1 van onderstaande punten? <ul style="list-style-type: none"> • Overmatig diarree (>5x daags dunne ontlasting) en/of braken (>3x daags) gedurende de laatste 1-3 dagen, en/of • Bestaande voedingsinterventie met drink- of sondevoeding, en/of • Duidelijk verminderde inname gedurende de laatste 1-3 dagen, en/of • Belemmering van voedselinname door pijn? 	1
4) Is er sprake van gewichtsverlies of stilstand (kinderen < 1jaar) in groei/gewicht gedurende de laatste weken tot maanden?	1

Risico op ondervoeding en bijbehorend voedingsadvies		
4-5 punten	Hoog risico	<ul style="list-style-type: none"> • Specifiek voedingsadvies in overleg met diëtist • Controleer gewicht 2x/week en evalueer voedingsadvies • Evalueer risico na 1 week
1-3 punten	Matig risico	<ul style="list-style-type: none"> • Overleg voedingsbeleid, evt. met diëtist • Controleer gewicht 2x/week • Evalueer risico na 1 week
0 punten	Laag risico	<ul style="list-style-type: none"> • Geen voedingsinterventie • Controleer gewicht regelmatig • Evalueer risico na 1 week

Bron: Hulst et al. Dutch national survey to test the STRONGkids nutritional risk screening tool in hospitalized children. *Clin Nutrition*, 2010:106–111.

Bijlage 6. Rome III-criteria

Rome III-criteria

Kinderen hebben obstipatie wanneer ze voldoen aan 2 of meer van de volgende criteria:

- Leeftijd 0-4 jaar
 1. defecatiefrequentie \leq 2 per week
 2. fecale incontinentie \geq 1 episode per week indien zindelijk
 3. ophouden van ontlasting
 4. pijnlijke of harde, keutelige defecatie
 5. grote hoeveelheid ontlasting in luier/ toilet
 6. grote fecale massa in abdomen of rectum








- Ontwikkelingsleeftijd vanaf 4 jaar *
 1. defecatiefrequentie \leq 2 per week
 2. fecale incontinentie \geq 1 episode per week
 3. ophouden van ontlasting
 4. pijnlijke of harde, keutelige defecatie
 5. grote hoeveelheid ontlasting die het toilet verstopt
 6. grote fecale massa palpabel in abdomen of rectum

* Mogen niet voldoen aan IBS (Irritable Bowel Syndrome)-criteria

Bijlage 7. Bristol Stool Scale

De Bristol Form Stool Scale beschrijft mét beeld hoe de stoelgang van een patiënt eruit ziet. Met gevalideerde meetinstrumenten kun je gerichter observeren en dus secuurder rapporteren. De Bristol Form Stool Scale (of Chart) is zo'n meetinstrument.

Bristol Stool Chart

Type 1		Separate hard lumps, like nuts (hard to pass)
Type 2		Sausage-shaped but lumpy
Type 3		Like a sausage but with cracks on the surface
Type 4		Like a sausage or snake, smooth and soft
Type 5		Soft blobs with clear-cut edges
Type 6		Fluffy pieces with ragged edges, a mushy stool
Type 7		Watery, no solid pieces. Entirely Liquid

- Type 1: Losse harde keutels, zoals noten (moeilijk uit te scheiden)
- Type 2: Als een worst, maar klonterig
- Type 3: Als een worst, maar met barstjes aan de buitenkant
- Type 4: Als een worst of slang, glad en zacht
- Type 5: Zachte keutels met duidelijke randen (makkelijk uit te scheiden)
- Type 6: Zachte stukjes met gehavende randen, een papperige uitscheiding
- Type 7: Waterig, geen vaste stukjes. Helemaal vloeibaar
- Type 1–2 zijn een indicatie voor obstipatie
- Type 3–4 zijn een indicatie voor een normale stoelgang
- Type 5–7 zijn een indicatie voor diarree

Bijlage 8. Individueel zorgplan ARM

Individueel zorgplan ARM

Dit individueel zorgplan (IZP) is ingevuld op:

Dit individueel zorgplan is ingevuld door:.....

Informatie van belang voor zorg- en hulpverleners bij de zorg voor kinderen/volwassenen met ARM:

Belangrijke individueel gerichte informatie over:

Naam:

.....

.....

.....

.....

Persoonlijke gegevens

Naam zorgvrager	
Man/Vrouw	
Geboortedatum	
Adres	
Telefoonnummer	
E-mailadres	
Gezinssamenstelling	
In geval van nood waarschuwen: 1. Naam: Relatie: Telefoon: 2. Naam Relatie: Telefoon: 3. Naam Relatie: Telefoon:	
Verzekeringsmaatschappij	
Verzekeringsnummer	

Mijn zorgverleners

Bij medisch inhoudelijke vragen of behoefte aan medisch advies neem ik contact op met mijn regievoerend arts	
Naam	
Functie	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Huisarts	
Naam	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Andere zorgverlener	
Naam	
Functie	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Andere zorgverlener	
Naam	
Functie	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Andere zorgverlener	
Naam	
Functie	
Telefoonnummer	
Wanneer bereikbaar	

Medische gegevens

Bloedgroep	<input type="radio"/> A <input type="radio"/> B <input type="radio"/> AB <input type="radio"/> O
Allergieën	<input type="radio"/> Antibiotica <input type="radio"/> Medicatie <input type="radio"/> Voeding <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> lactose <input type="radio"/> gluten <input type="radio"/> andere: <input type="radio"/> Overig:
Gastro-intestinaal	<input type="radio"/> Voedingsproblemen <input type="radio"/> Verminderde eetlust

	<ul style="list-style-type: none"> ○ Vaak buikpijn ○ Vaak misselijk ○ Voedingsintolerantie/allergie (zie hierboven) ○ Incontinentie voor ontlasting ○ Slokdarmafsluiting bij geboorte ○ Obstipatie ○ Groeiachterstand
Urogenitaal	<ul style="list-style-type: none"> ○ Vesico-ureterale reflux ○ Nierbeschadiging/nierproblemen ○ Afwijkingen blaas ○ Incontinentie voor urine ○ Afwijking balzak ○ Hydrocolpos in anamnese ○ Afwijkingen uterus (baarmoeder) <ul style="list-style-type: none"> ○ Dubbele baarmoeder ○ Tussenschot in baarmoeder ○ Afwijkingen vagina: dwars of lengte septum, atresie. ○ Menstruatiestoornissen ○ Pijnklachten/ genitopelviene pijn ○ Penetratiestoornissen ○ Problemen met tampongebruik ○ geslachtsgemeenschap ○ Erectiestoornissen ○ Zaadlozingsstoornissen ○ Seksuele interesse stoornis ○ Opwindingsstoornis ○ Orgasmestoornis (is wat anders dan zaadlozingstoornis) ○ Seksuele belevingsproblemen
Gynaecologisch/seksueel/ vruchtbaarheid	
Cardiaal	<ul style="list-style-type: none"> ○ Hartafwijkingen
Neurologisch	<ul style="list-style-type: none"> ○ Spinale dysraphie ○ Tethered Cord Syndrome
Motorisch	<ul style="list-style-type: none"> ○ Achterstand in motoriek ○ Problemen bij het sporten
Bindweefsel- en bewegingsapparaat	<ul style="list-style-type: none"> ○ afwijkingen sacrum (heiligbeen) ○ scoliose ○ afwijking extremiteiten ○ loopstoornissen
psychosociaal	<ul style="list-style-type: none"> ○ schaamte ○ zorgen voor de toekomst ○ moeite met acceptatie

Dilateren met Hegar

Datum start	frequentie	Afspraken over dikte Hegar

Medicatieoverzicht

Naam medicijn	Waarom gebruiken	Dosering	Wanneer en hoe innemen	Waar op letten	Eventuele bijwerkingen

Spoelmiddelen/ klysmas

Ziekenhuisopnames

Reden opname	ziekenhuis	periode	hoofdbehandelaar

Behandelplan en doelen

Behandeling	Doel	Periode (en evaluatie)	Zelfmanagement

Correspondentie tussen ouders en regievoerend arts

Zelfmanagement: Scan verslagen en brieven

Datum	Kernboodschap	Zelfmanagement

Mondelinge afspraken

Datum	Met wie	Afspraak	Zelfmanagement

Vragen aan de regievoerend arts

Datum	Wat wil ik bespreken?

Verslag van consult met de regievoerend arts

Datum	Wat heb ik besproken?

Vragen aan overige zorgverleners

Datum	aan wie?	Wat wil ik bespreken?

Verslag van consulten met overige zorgverleners

Datum	Met wie?	Wat heb ik besproken?

Overzicht consulten

Datum	Tijd	Bij wie?	Bijzonderheden

Overzicht van scans van brieven en verslagen

Zelfmanagement: Scan verslagen en brieven

Datum	Van	Aan	Bijzonderheden

Bijlage 9. Instructie en informatie voor ouders/ verzorgers bij het dilateren:

Het dilateren van de anus is nodig na anusreconstructie bij kinderen met een anorectale malformatie.

Starten mag alléén na opdracht van de arts of verpleegkundig specialist.

Doel

Het dilateren van de anus is nodig ter voorkoming van littekenvorming in de endeldarm waardoor deze te nauw wordt om de ontlasting goed te kunnen lozen. Het litteken is een gevolg van de operatie die uw kind heeft ondergaan.

Schema voor het dilateren

Drie weken na de operatie krijgt u instructie over de wijze van dilateren op de afdeling of op de poli kinderchirurgie.

De arts of de verpleegkundig specialist bepaalt voor uw kind de juiste maat Hegar en hoever u de Hegar in de anus moet inbrengen.

Frequentie

1 keer per dag (of volgens afspraak met arts/verpleegkundige) totdat de juiste maat Hegar (conform leeftijd) is bereikt.

Leeftijd	Geschatte maat Hegar
• 1-4 mnd	• Hegar 9-12
• 4-8 mnd	• Hegar 11-13
• 8-12 mnd	• Hegar 12-14
• 1-3 jaar	• Hegar 15
• 3-12 jaar	• Hegar 16
• > 12 jaar	• Hegar 17

De grootte van de Hegars wordt bij ieder kind individueel bepaald en kan per centrum verschillen.

Na sluiten van het stoma wordt het dilateren nog in een afbouwend schema qua frequentie gedurende 2-3 maanden voortgezet.

Benodigdheden

- Hegar (maat is afhankelijk van de leeftijd van het kind);
- Olijfolie;
- Aankleedkussen;
- Handdoek of molton.

Werkwijze

- Probeer voor het dilateren een vaste tijd te plannen, aanvankelijk 1 of 2 keer per dag. (Tenzij Uw arts iets anders voorschrijft.)
- Het dilateren kan het beste na het bad gebeuren (is ontspannend) en liefst vóór de voeding (in verband met spugen).
- Voer de handeling liefst op een vaste plaats uit, bijvoorbeeld op de logeerkamer. Niet in bed, en liefst ook niet op dezelfde plaats als waar het kind verschoond of gewassen wordt. Deze plaatsen moeten “veilig” blijven voor het kind.
- Zorg voor een stevige ondergrond en voorkom dat uw kind het tussentijds koud krijgt.
- Probeer zo ontspannen mogelijk te werk te gaan. Dit kan in het begin wel een beetje moeilijk zijn.
- Leg uw kind op de rug. Oudere kinderen op linker zij.
- Billen met enige neerwaartse druk op ondergrond duwen. Probeer de benen van het kind te ontspannen door een hand op de buik te leggen en met de andere hand de benen rustig te buigen, zodat de knietjes tegen de borst liggen. Spreid de anus.
- Gebruik de Hegar met de juiste maat.
- Vóór het inbrengen de Hegar insmeren met olie (vaseline is te stug). De metalen Hegarstiften kunnen ook eerst handwarm worden gemaakt in een bakje lauw warm water, pas op met verbranding.
- De Hegar tussen duim en wijsvinger vasthouden. Met pink/zijkant hand de billen goed ondersteunen, zodat “doorschieten” wordt voorkomen.
- De Hegar voorzichtig 3-5 cm, schuin naar achteren in de anus inbrengen. Ondersteun hierbij de billen met de andere vingers om de Hegar in stabiele positie te houden Zodra men weerstand voelt, stoppen. Bloeden is in het begin haast onvermijdelijk, maar kan op de langere duur littekenvorming veroorzaken. Dus voorzichtig blijven.
- Breng de Hegar 2 maal achter elkaar gedurende 10 seconden in.
- Maak de Hegar na gebruik schoon met water en zeep.
- Het dilateren: gedurende 10 seconden de dilatator in de anus houden. Dit 1 à 2x daags, tenzij andere instructies van de arts.
- Voorkom verdere negatieve prikkeling in het anusgebied; liefst niet rectaal temperaturen, geen paracetamol zetpillen, enz.
- Bij het uitvoeren van de handeling zijn bij voorkeur beide ouders aanwezig. Zo kan bijvoorbeeld moeder dilateren en vader zich op het kind richten en positieve prikkels bieden door afleiding (kriebelen, kussen, grapjes maken enz.). Probeer hier een vast ritueel van te maken.
- In geval van dilateren met behulp van een Hegar: meestal kan wekelijks een Hegar met een dikkere diameter worden gebruikt. Dit in overleg met de arts. Eerst dilateren met de huidige maat en dan met de nieuwe.
- Als de oprekking pijnlijk of bloederig is, de maat van de dilatator niet ophogen.
- Als het dilateren pijnloos gebeurt en de juiste diameter is bereikt, kan in overleg met de arts, het dilateren worden afgebouwd volgens schema van de arts.
- Als het dilateren wel pijnlijk lijkt kan men eventueel voorafgaand aan de handeling Instillagel (eerste overleg met arts!) toedienen.

Voor vragen altijd overleggen met de arts of de verpleegkundig specialist.

Colofon

De Kwaliteitsstandaard Anorectale Malformaties is een uitgave van:

Vereniging Anusatresie (VA)

Telefoon: 035 – 52 33 782

Website: www.anusatresie.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Koninginnelaan 23

3762 DA Soest

Telefoon 035 603 40 40

E-mail vsop@vsop.nl

Website www.vsop.nl

www.zichtopzeldzaam.nl

www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl

Deze kwaliteitsstandaard werd mogelijk gemaakt door een financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt door middel van druk, microfilm of op een andere wijze zonder voorafgaande schriftelijke toestemming.