

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft heeft de zeldzame aandoening de Ziekte van Hirschsprung (ZvH). Het NHG, de Vereniging Ziekte van Hirschsprung en de VSOP - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, hebben over deze aandoening een digitale brochure speciaal voor huisartsen ontwikkeld. Deze brochure is te downloaden via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/ziekte-van-hirschsprung, www.zichtopzeldzaam.nl en www.hirschsprung.nl.

De digitale brochure bevat praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van uw patiënt met de ziekte van Hirschsprung en zijn naasten.

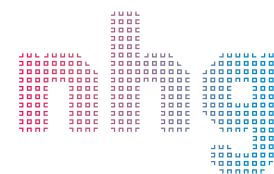
Het is belangrijk om de zorgcoördinatie af te stemmen op de behoefte van uw patiënt en hierover te overleggen met een gespecialiseerde behandelaar en de patiënt. Op de website van de Vereniging Ziekte van Hirschsprung (www.hirschsprung.nl/hirschsprung/medische-centra.html) zijn de adressen van enkele van de expertisecentra en gespecialiseerde behandelcentra te vinden. U kunt via de expertisecentra en gespecialiseerde behandelcentra meer gedetailleerde informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt opvragen.

Het is nuttig om de digitale brochure ook bij uw doktersassistente, de huisartsenpost en andere zorgverleners, zoals bijvoorbeeld kinderartsen, onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn.

Met vriendelijke groet,

Team Zeldzame Ziekten
Nederlands Huisartsen Genootschap



Ziekte van Hirschsprung

De Ziekte van Hirschsprung (ZvH) is een zeldzame congenitale aandoening. Bij de ZvH ontbreken de noodzakelijke zenuwcellen (ganglia) in een korter of langer gedeelte van de darmwand en in de inwendige kringsspier van de anus. Dit kan leiden tot ernstige verstopping van de darm.

Het klassieke beeld van de ZvH is het uitblijven van meconium binnen 48 uur na de geboorte in combinatie met een bolle/pijnlijke gespannen buik, groen gallig braken, weinig/geen eetlust, sepsis en toenemende malaise bij de pasgeborene.

Deze aangeboren afwijking komt in 4-8% van de gevallen familiair voor. In alle andere gevallen is er sprake van multifactoriële overerving en is er maar 1 patiënt in de familie. In de familiale gevallen wordt in ongeveer 50% een mutatie gevonden, meestal erft deze autosomaal dominant over. In het algemeen is de ZvH een geïsoleerde aandoening, maar in ongeveer 30% van de gevallen is de ZvH onderdeel van een syndroom.

Enterocolitis is een complicatie van de ZvH. De volgende alarmsymptomen kunnen wijzen op deze ernstige ontsteking van de darm: koorts, het uitblijven van ontlasting of vieze stinkende ontlasting, bolle buik, spugen en algehele malaise. Neem in dit geval altijd direct contact op met de kinderchirurg, of bij volwassenen met een colorectaal chirurg.

Het operatief verwijderen van het deel van de darm zonder ganglia is de eerste en beste keus van behandelen. Soms is (tijdelijke) aanleg van een stoma nodig. Als de ernst van de aandoening dit toelaat, en de patiënt of zijn ouders dit wensen, kan de patiënt in overleg met de hoofdbehandelaar afzien van een operatieve behandeling. De niet-operatieve behandeling (dagelijks spoelen van de endeldarm, klysmata) is in deze situatie langdurig, zo nodig levenslang.

De ZvH is een chronische aandoening, waarbij gedurende het leven in wisselende mate symptomen kunnen optreden, zowel in de vorm van obstipatie als incontinentie. Een deel van de patiënten met de ZvH zal levenslang medicatie moeten gebruiken, en/of rectaal moeten spoelen, ook na operatieve behandeling. Staak daarom nooit de medicatie (laxantia) van een patiënt met de ZvH eigen initiatief.

De ZvH kost een groot deel van de patiënten veel energie en de voornaamste klachten zijn vermoeidheid, pijn en buikkrampen. Dit kan effect hebben op de schoolprestaties, de prestaties op het werk en de mate van ontspanning. De patiënt (en zijn ouders) kunnen voor psychosociale begeleiding terecht bij een maatschappelijk werker of psycholoog in het behandelend expertisecentrum. Voor praktische adviezen kunnen zij terecht bij gespecialiseerde multidisciplinaire teams met een diëtist, seksuoloog en verpleegkundige.

Gespecialiseerde centra

Door het ministerie van VWS erkende expertisecentra op het gebied van de ZvH:

Amsterdam Universitair Medisch Centrum

- Erasmus Medisch Centrum Rotterdam
- Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen
- Universitair Medisch Centrum Groningen
- Wilhelmina Kinderziekenhuis, Utrecht

Gespecialiseerd behandelcentrum op het gebied van de ZvH:

- Maastricht Universitair Medisch Centrum