

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft heeft de zeldzame aandoening/is de ouder van een kind met anoftalmie of microftalmie.

Informatie over anoftalmie en microftalmie vindt u in de digitale huisartsenbrochure op: www.nhg.org/anoftalmiemicroftalmie, www.vsop.nl, www.zichtopzeldzaam.nl en www.ver-ooginoog.nl.

Het NHG, de vereniging OOG in OOG en de VSOP - Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen, dit materiaal specifiek voor huisartsen ontwikkeld.

In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt met anoftalmie en microftalmie en zijn/haar naasten.

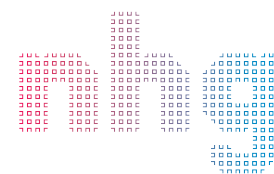
Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt. In de huisartsenbrochure zijn de adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld jeugdartsen, keuringsartsen of fysiotherapeuten, 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,

Met vriendelijke groet,

Team Zeldzame Ziekten
Nederlands Huisartsen Genootschap



Anoftalmie/microftalmie

Congenitale anoftalmie en microftalmie zijn zeldzame ontwikkelingsdefecten van de oogbol met een uitgebreid fenotypisch scala van heel subtiele aanlegstoornissen tot aanlegstoornissen waarbij het oog totaal afwezig is.

De aanlegstoornissen komen vaak samen met andere oogdefecten voor en kunnen ook onderdeel zijn van een syndroom. Bij anoftalmie en microftalmie is sprake van een stoornis in de vroege embryonale ontwikkeling van het oog. De oorzaak is een primair genetisch defect of een externe factor, zoals een maternale infectie en geneesmiddelen- of alcoholgebruik tijdens de zwangerschap.

Anoftalmie is een zeer zeldzame aandoening waarbij een kind zonder oogbol geboren wordt. De afwezigheid van een oogbol van normale grootte en het soms eveneens ontbreken van oogspieren heeft tot gevolg dat de oogkas en de weke delen rondom het oog een groeiachterstand op kunnen lopen. Zij kunnen niet of niet genoeg met de schedel meegroeien door het ontbreken van een groeistimulus. Microftalmie komt vaker voor. Bij deze aandoening is de groei van het oog in de foetale periode voortijdig gestopt. Het oog is dan te klein en onderontwikkeld, maar de oogspieren zijn meestal wel aangelegd. Indien de oogbol groter is dan 14 mm in doorsnede, gaat de ontwikkeling van de oogkas meestal niet achter lopen, mogelijk doordat de oogspieren de oogbol bewegen en daarmee voldoende drukopbouw in het vet achter het oog geven.

Beide aandoeningen zijn meestal eenzijdig, maar zij kunnen ook dubbelzijdig voorkomen. Bij een dubbelzijdige anoftalmie of microftalmie is de kans om ook systemische afwijkingen (zoals bijvoorbeeld nier-, cardiale- en neurologische problemen) te hebben groter.

Het zien is bij anoftalmie afwezig en bij microftalmie meestal niet goed. De ontwikkeling van de visus hangt af van de mate van de ontwikkeling van het oog.

De behandeling van anoftalmie en microftalmie bestaat uit het optimaliseren van een eventueel nog aanwezige visus en het voorkomen van scheefgroei van het gezicht door het plaatsen van conformers (een soort plastic schaalpje of bolletje) om de oogkas mee te laten groeien. Als behandeling nodig is om scheefgroei te voorkomen, zal deze zo vroeg mogelijk gestart worden.

Het precieze aantal patiënten in Nederland is onbekend. De incidentie van anoftalmie in Nederland is ongeveer 3 tot 4 kinderen per 100.000 geboortes per jaar. De incidentie van microftalmie in Nederland is ongeveer 10-20 kinderen per 100.000 geboortes per jaar.

De brochure 'Informatie voor de huisarts over anoftalmie/microftalmie' is ontwikkeld in het kader van een projectsubsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. De brochure kwam tot stand door een samenwerking van de [Vereniging Oog in Oog](#), de [Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties \(VSOP\)](#) en het [Nederlands Huisartsen Genootschap \(NHG\)](#).