

# Informatie voor de huisarts over

## Anoftalmie/Microftalmie



# Inhoud

---

INLEIDING	Pagina 1
TOTSTANDKOMING	Pagina 1
ANOFTALMIE/MICROFTALMIE	Pagina 2
Enkele feiten	Pagina 2
- Vóórkomen	Pagina 2
- Etiologie	Pagina 2
- Erfelijkheid	Pagina 3
- Diagnose	Pagina 3
- Differentiaal diagnose	Pagina 4
- Beloop	Pagina 4
- Prognose	Pagina 4
Symptomen	Pagina 5
Beleid	Pagina 6
Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap	Pagina 10
Aandachtspunten voor de huisarts	Pagina 10
- Alarmsymptomen	Pagina 10
- Na het stellen van de diagnose	Pagina 10
- Specifieke aandachtspunten	Pagina 11
- Klachten bij oogprothesen	Pagina 13
Consultatie en verwijzing	Pagina 14
LITERATUURLIJST	Pagina 16
BIJLAGE: Ontwikkeling van het oog	Pagina 17
VERANTWOORDING	Pagina 18

# Inleiding

---

Het hebben van een zeldzame, vaak chronische aandoening betekent dat mensen in veel gevallen frequent contact hebben met (verschillende) zorgverleners gedurende een langere periode. Medisch specialisten en huisartsen hebben daarbij hun eigen rol en mensen met een zeldzame aandoening hebben verschillende behoeften bij iedere zorgverlener. Een van de behoeften, van zowel patiënt als huisarts, is dat de huisarts bekend is met de betreffende aandoening. Deze huisartsenbrochure voorziet in die behoefte.

Primair is de brochure dus geschreven voor huisartsen die in hun praktijk te maken hebben met iemand met anoftalmie (A) of microftalmie (M). De informatie kan echter ook gebruikt worden door andere zorgverleners. In de brochure is de relevante informatie over A/M gebundeld en worden expliciete aandachtspunten voor de huisarts aangegeven. De inhoud richt zich met name op de fase nádat de diagnose is gesteld.

De brochure is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion (zie [Verantwoording](#)). Bij de expertisecentra is de meest recente stand van zaken bekend (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Bij twijfel en/of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

## Totstandkoming

---

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de [Vereniging OOG in OOG](#), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties ([VSOP](#)) en het Nederlands Huisartsen Genootschap ([NHG](#)). Deze brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures. Deze zijn te raadplegen/downloaden via [www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten](http://www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten) en de VSOP-websites [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl) en [www.zichtopzeldzaam.nl/documenten](http://www.zichtopzeldzaam.nl/documenten).

### **Vereniging OOG in OOG**

De [Vereniging OOG in OOG](#) is een actieve patiëntenorganisatie. Zij heeft als doel het bevorderen van het welzijn en het behartigen van de belangen van mensen die lijden aan een (aangeboren) afwijking aan één of twee ogen, waaronder anoftalmie en microftalmie, en verder alle mensen die een of twee oogprothesen dragen en/of zien met één oog. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en [www.ver-ooginoog.nl](http://www.ver-ooginoog.nl).

### **De Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)**

De VSOP ondersteunt ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - en werkt met hen samen aan betere zorg voor en preventie van deze aandoeningen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl).

### **Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)**

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Voor meer informatie zie [Verantwoording](#) en [www.nhg.org](http://www.nhg.org).

Deze brochure is mede tot stand gekomen dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, augustus 2016

# Anoftalmie/Microftalmie

Congenitale anoftalmie en microftalmie (A/M) 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, zoals coloboom (embryonaal sluitingsdefect van één of meerdere structuren in het oog), cataract en/of orbitale cysten en kunnen ook onderdeel zijn van een syndroom, zoals het CHARGE 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 (A) is een zeer zeldzame aandoening waarbij een kind zonder oogbol geboren wordt. Vaak is hierbij op de normale plek van het oog wel een kleine cyste aanwezig. 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 (M) 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. Bij ernstige microftalmie is vaak alleen een minimaal restant van de oogbol aanwezig. Dit kan gepaard gaan met of zonder aanleg van de oogspieren. Hier gebruikt men wisselend soms ook de term anoftalmie.

Bij zowel anoftalmie als microftalmie zijn de oogleden, conjunctiva en traanklieren meestal (gedeeltelijk) wel aanwezig. Beiden zijn meestal eenzijdig, maar de aandoeningen 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.

In deze brochure worden de termen anoftalmie en microftalmie aangehouden. De volgende termen zijn echter ook in gebruik: anof-/microftalmos, anoph-/microftalmie en anoph-/microftalmia.

## ENKELE FEITEN

### *Vóórkomen*

- **Prevalentie/incidentie** 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. Het aantal nieuwe patiënten in de academische ziekenhuizen en het Oogziekenhuis Rotterdam waarvan de aandoening zodanig ernstig is dat behandeling met een oogprothese is geïndiceerd, is naar schatting minstens 47 patiënten in de afgelopen 5 jaar. Dit komt neer op 9,4 nieuwe patiënten per jaar in Nederland.
- **Geslachtsverdeling** Congenitale A/M komt evenveel voor bij meisjes als bij jongens.

### *Etiologie*

Bij A/M zijn in de foetale periode de oogzenuw en het oog niet of niet goed tot ontwikkeling gekomen. Deze ontwikkelingsstoornis kan op verschillende momenten in de ontwikkeling ontstaan, namelijk:

- Tijdens de ontwikkeling van het voorste gedeelte van de neurale buis.
- Tijdens het ontwikkelen en uitgroeien van de ooggroeven tot embryonale oogblaasjes.
- Na aanleg van de embryonale oogblaasjes. Na de aanleg vindt degeneratie van de oogblaasjes plaats en zij verdwijnen weer gedeeltelijk of helemaal.

Bij microftalmie vinden ontwikkelingsstoornissen vaak plaats in een later stadium doordat specifieke onderdelen van het

oog zich niet volledig ontwikkelen waardoor de normale uitgroei van het oog belemmerd wordt, zoals bijvoorbeeld een onvolledige differentiatie van het netvlies (zie [Bijlage](#)).

Anoftalmie en microftalmie zijn heterogene aandoeningen met verschillende oorzaken. De verschillende fenotypes variëren van milde microftalmieën tot uitgebreide syndromen. Ongeveer 1/3 van de mensen met A/M heeft geassocieerde malformaties en/of systemische aandoeningen.

De oorzaak is vaak complex en kan chromosomaal, monogenetisch of door omgevingsfactoren bepaald zijn:

- **Genetische oorzaak** De genetische oorzaak is in veel gevallen nog onbekend. Bij het testen van bekende genen vindt men bij 20% van de kinderen met een enkelzijdige A/M een genetische oorzaak en bij 80% van de kinderen met een bilaterale A/M. Meestal betreft het de novo mutaties.
- **(Omgevings)factoren tijdens de zwangerschap:**
  - maternale infecties (rubella, toxoplasmose, varicella, cytomegalievirus);
  - vitamine A tekort bij moeder;
  - blootstelling van moeder aan röntgenstraling;
  - overmatig alcoholgebruik;
  - gebruik van thalidomide.
- **PHPV (persistent hyperplastic primary vitreus) of PFV (persistent fetal vasculature)** Deze aandoening ontstaat door restanten van embryonale bloedvaten waarmee de lens aangelegd wordt, maar die normaliter voor de 32<sup>e</sup> zwangerschapsweek verdwenen zijn. Het primaire glasvocht gaat hierbij niet in regressie. Deze aandoening is in 90% van de gevallen eenzijdig en kan ernstige problemen geven in het oog, waaronder microftalmie.
- **Retrolentale fibroplasie** Dit ernstigste stadium van prematuren retinopathie kan bij zeer premature kinderen microftalmie tot gevolg hebben.

### **Erfelijkheid**

Bij de meeste gevallen van A/M met een genetische oorzaak betreft het de novo mutaties, bij een klein aantal is de aandoening erfelijk bepaald (dominante, recessieve of X-gebonden overerving). Erfelijke oorzaken van A/M zijn syndromale en niet-syndromale monogenetische afwijkingen en chromosoomafwijkingen.

#### • **Syndromale en niet-syndromale monogenetische afwijkingen**

Er zijn meerdere genen geïdentificeerd die betrokken zijn bij A/M:

- genen die betrokken zijn bij de ontwikkeling van het oog zoals CHX10;
- genen die betrokken zijn bij de ontwikkeling van de substructuren in het oog;
- genen die betrokken zijn bij de ontwikkeling van het oog, de hersenen maar ook bij andere organen, zoals SOX2, OTX2 en PAX6 en CHD7 (het gen voor het CHARGE syndroom);

- andere gelinkte genen: STRA6, VSX2, BMP4, PAX6, CHX10, RAX, FOXE3, SIX6, ALDH1A3 en SMOC1.

Er is een speciaal ontwikkelde chip waarmee (na uitsluiting van de meest voorkomende genen) een screening kan plaatsvinden op alle genen die betrokken zijn bij de ontwikkeling van het oog. Dit vergroot de kans op het vinden van het verantwoordelijke gen.

- **Chromosoomafwijkingen** die voorkomen bij A/M. Dit zijn duplicaties, deleties en translocaties zoals:
  - trisomie 13: Patau syndroom;
  - trisomie 18: Edward's syndroom.

Als in de eerste levensjaren geen genetische oorzaak is gevonden, kijken de kinderarts en de klinisch geneticus op de leeftijd van 4 tot 5 jaar vaak opnieuw bij een kind met A/M naar eventuele kenmerken van een syndroom. Op deze leeftijd zijn de kenmerken vaak duidelijker te zien.

Als een kind een de novo of overgeërfde chromosoomafwijking heeft of een syndroom dat geassocieerd is met A/M vindt vaak genetische counseling plaats. Zo nodig doet de klinisch geneticus of kinderarts ook familieonderzoek. Hierbij test hij familieleden op (dragerschap van) deze aandoening (zie [Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap, Erfelijkheidsadvies](#)).

### **Diagnose**

De diagnose wordt primair gesteld op grond van klinische kenmerken, vaak meteen na de geboorte. Prenataal kan de echografist vanaf een zwangerschapsduur van 16-22 weken met een transvaginale echo de diagnose anoftalmie stellen. Bij de pasgeborene zal de orbitaspecialist, samen met kinderoogarts de diagnose A/M stellen of bevestigen door:

- Oogonderzoek van beide ogen.
- Een echo van de ogen (radioloog).
- Een MRI. Bij dit onderzoek kijkt de arts of oogzenuw en oog aanwezig zijn, en wat de afmetingen van een eventueel aangelegd oog zijn.

Ook bij unilaterale A/M is goed onderzoek van beide ogen nodig. Het oog dat niet aangedaan lijkt kan subtiele afwijkingen vertonen zoals coloboom, nervus opticus hypoplasie, retinadystrofie, afwijking aan hoornvlies, iris of voorste oogkamer of cataract.

Om vast te stellen of uit te sluiten of er sprake is van alleen A/M of van een uitgebreidere aandoening of syndroom, vindt onderzoek door een kinderarts en een klinisch geneticus plaats.

- De kinderarts neemt een gerichte en uitgebreide anamnese af bij de ouders. Hij/zij vraagt zwangerschapsanamnese en familieanamnese uit om eventuele oorzaken op sporen. Bij de familieanamnese vraagt de arts naar oogafwijkingen en andere systemische afwijkingen.
- Bij de moeder vindt screening plaats op intra-uteriene infecties (congenitale rubella, varicella, toxoplasmose, herpes simplex en cytomegalie).

- De klinisch geneticus verricht genetisch onderzoek, inclusief chromosoomonderzoek en genetisch onderzoek naar met A/M gerelateerde genen.
- De kinderarts onderzoekt het kind met A/M grondig, waarbij hij kijkt naar mogelijke andere systemische afwijkingen. Bij het onderzoek kijkt de arts gericht naar:
  - dysmorfe kenmerken van het gezicht, inclusief oren en palatum;
  - het hart;
  - genitaliën;
  - oesofaguspathologie met voedingsproblematiek;
  - metabole stoornissen (die een indicatie kunnen zijn voor hypofyse deficiëntie).
- Op indicatie laat de kinderarts een echo van hart en nieren maken.

#### **Differentiaal diagnose**

- **Cryptophthalmus** congenitale afwezigheid van de oogspleet, waarbij de oogleden aan elkaar vastzitten en wimpers afwezig zijn. Kan samen voorkomen met microftalmie en microcornea. Het is vaak bilateraal en kan syndromaal zijn.
- **Congenitale cyste in het oog** Normaal oog met cyste.
- **Congenitale afwijkingen van het voorste oogsegment** (bijvoorbeeld Peters anomalie, microcornea).

Aanlegstoornissen van hoornvlies, lens, iris en/of voorste oogkamer kunnen voorkomen samen met microftalmie, maar gaan niet per definitie met een kleinere oogbol gepaard.

#### **Beloop**

- Het beloop bij A/M is afhankelijk van de ernst van de aandoening. Als behandeling nodig is om de oogkas mee te laten groeien, start deze op jonge leeftijd. Tijdens de groei zijn er regelmatig behandelingen nodig om een geplatste conformer aan te passen.

#### **Prognose**

- Het zien is bij A afwezig en bij M meestal niet goed. De ontwikkeling van de visus hangt af van de mate van de ontwikkeling van het oog. Als eenzijdige A niet behandeld wordt, groeit de schedel sterk asymmetrisch door het ontbreken van een groeiprikkel van de aangedane oogkas. Als A beiderzijds aanwezig is en niet behandeld wordt, en de oogkassen beiderzijds te klein worden, neigt het voorhoofd voorover. Als A/M bij een kind onderdeel is van een syndroom, hangen beloop en prognose mede af van de systemische aandoeningen die het kind heeft.

## SYMPTOMEN

---

### *Symptomen bij eenzijdige A/M*

- **Afwezigheid oogbol of aanwezigheid van kleine oogbol** met een cosmetisch afwijkend aspect.
- **Verminderde visus** Hoeveel zicht iemand heeft, hangt af van de ernst van de aandoening. Bij een anoftalmie kan het kind aan de zijde van het ontbrekende oog niets zien. Bij een microftalmie is de kans groot dat het kind met dit kleine oog weinig ziet of zelfs slechts licht en donker kan onderscheiden.
- **Minder goed stereoscopisch zien** Vaak is het niet-aangedane oog goed aangelegd, en kan het kind met dit oog zien. Met slechts één oog (monoculus) kan een kind in principe een normaal leven leiden. Het leert om met één oog diepte in te schatten, maar ten opzichte van de algemene bevolking zullen veel mensen problemen houden met het stereoscopisch zien. Dit kan invloed hebben op de beroepskeuze.
- **Een kleiner horizontaal gezichtsveld** Meestal past een kind zich aan deze beperkingen aan door meer oog- en hoofdbewegingen te maken.

### *Symptomen bij dubbelzijdige A/M*

- **Afwezigheid van beide oogbollen of aanwezigheid van kleine oogbollen** met een cosmetisch afwijkend aspect.
- **Verminderde visus of totale blindheid** Dubbelzijdige anoftalmie betekent totale blindheid. Bij dubbelzijdige microftalmie is de kans groot dat het kind functioneel blind zal zijn.

### *Symptomen bij eenzijdige en dubbelzijdige A/M*

- **Versmalde oogspleet**
- **Onvermogen om het oog of de ogen te openen**
- **Motorische ontwikkelingsachterstand/ coördinatieproblemen/leerachterstand** Vaak komt een (tijdelijke) motorische vertraging en soms ook leerachterstand voor. Bij eenzijdige A/M is het visuele probleem meestal niet de oorzaak van deze achterstand. Het kind heeft zich vanaf de geboorte al aangepast. De achterstand in de ontwikkeling zou het gevolg kunnen zijn van een eventueel aanwezige genetische mutatie.
- **Niet meegroeïende oogkas** De afwezigheid van een oogbol van voldoende grootte en het eventueel ontbreken van oogspieren heeft tot gevolg dat de oogkas en de weke

delen rondom het oog (de oogleden) een groeiachterstand op kunnen lopen. Zij kunnen niet of niet genoeg met de schedel meegroeien door het ontbreken van een groeistimulus.

- **Onderontwikkeling maxilla en mandibula** Als de oogkas groeiachterstand oploopt, leidt dat tot halfzijdige microsomie met potentiële kans op onderontwikkeling van de maxilla, de maxillaire sinus en de mandibula.
- **Asymmetrie gezicht** Zonder behandeling kan het gezicht door de groeiachterstand van de oogkas en weke delen in de loop der jaren een asymmetrische vorm krijgen.
- **Syndroom gebonden symptomen/andere systemische afwijkingen** Deze symptomen komen voor als A/M onderdeel is van een syndroom of voorkomt met andere systemische afwijkingen.

### *Symptomen bij enkele genmutaties*

- **SOX2-gen** Mutaties in dit gen zijn in 10-20% van de gevallen de oorzaak van de A/M. Vaak komen naast oogafwijkingen (meestal dubbelzijdige A/M) ook andere afwijkingen voor, zoals ontwikkelingsachterstand, neurologische afwijkingen, dysmorphe gelaatskenmerken, postnatale groeiachterstand, oesofaguspathologie en anomalieën van de mannelijke genitaliën. De meerderheid van de SOX2-gen mutaties zijn de novo mutaties. SOX2-gen mutaties erven autosomaal dominant over.
- **OTX2-gen** Mutaties in dit gen zijn in 3-8% van de gevallen de oorzaak van de A/M, en zijn daarnaast geassocieerd met afwijkingen van de hypofyse. Er kunnen groei- en ontwikkelingsachterstanden, microcephalie, hypotonie en genitale hypoplasie aanwezig zijn.
- **SMOC1-gen** Mutaties in dit gen veroorzaken het Waardenburg anoftalmie syndroom of ophthalmocranic syndroom. Bij dit syndroom zijn naast unilaterale of bilaterale anoftalmie vaak ook symptomen zoals oligodactylie, synostose van de 4<sup>e</sup> en 5<sup>e</sup> vinger, leerproblemen en/of een gespleten gehemelte aanwezig.
- **GDF6-gen** Mutaties in het 'groei en differentiatie factor 6'-gen zijn gelinkt aan het Klippel-Feil syndroom, met congenitale fusie van de cervicale wervels, een lage achterste haargrens en een korte nek met beperkte mobiliteit.

### **Algemeen**

Behandeling is gericht op het maximaliseren van de totale ontwikkeling van kinderen met A/M. Er is in Nederland geen richtlijn of eenduidig advies ten aanzien van de behandeling bij A/M. Er zijn verschillende ziekenhuizen die kennis in huis hebben.

Na het stellen van de diagnose is een zo spoedig mogelijke verwijzing naar een academisch ziekenhuis wenselijk waar een gespecialiseerde (kinder)oogarts/orbitaspecialist aanwezig is.

Het doel van de behandeling is:

- Optimaliseren van het gezichtsvermogen.
- Verbeteren van het cosmetisch aangezicht door in een vroeg stadium de groei van zowel weke delen als de oogkas te stimuleren. Hierbij wordt ook de conjunctivaalzak vergroot zodat hier later prothesen in gedragen kunnen worden. Ook is het doel het verbeteren van het cosmetisch aspect door verlenging van de lidspleet als die bij A te kort is.
- Begeleiden van de patiënt tijdens behandeltraject van expansie van de oogkas.
- Verminderen van de klachten en symptomen.
- Signaleren van bijkomende verschijnselen en daar waar nodig behandelen of verwijzen naar een andere specialist.
- Optimaliseren van de psychomotorische ontwikkeling, cognitieve ontwikkeling, dagelijkse vaardigheden en mobiliteit. Dit geldt vooral voor kinderen met een dubbelzijdige A/M of kinderen die naast de A/M andere aanlegstoornissen hebben.

### **Multidisciplinaire samenwerking**

Kinderen met A/M worden behandeld door een multidisciplinair team met oogartsen, ocularisten (oogprothesemakers), orbitachirurgen en kinderartsen die ervaring hebben met A/M. Op diverse plaatsen in Nederland is de zorg voor patiënten met A/M in gespecialiseerde centra geconcentreerd (zie *Consultatie en verwijzing*). In deze centra zijn de diverse disciplines beschikbaar en kan goede afstemming van de diagnostiek en controles plaatsvinden door zo veel mogelijk in één bezoek te clusteren.

In de follow-up houdt de regievoerend arts het overzicht. Dit is in principe de hoofdbehandelaar in het ziekenhuis, dus de kinderoogarts of de orbitachirurg. Als A/M voorkomt met andere systemische aandoeningen, heeft ook de kinderarts een belangrijke rol.

In samenwerking met het gespecialiseerde team is de huisarts de meest geschikte persoon om tussentijds acute of algemene problemen op te vangen en zo nodig door te verwijzen. De aandachtspunten voor de huisarts staan beschreven in het hoofdstuk *Aandachtspunten voor de huisarts*.

Bij het stellen van de diagnose wordt een aantal onderzoeken verricht (zie *Enkele feiten, Diagnose*).

Vaak zijn aanvullende onderzoeken nodig:

- Een orthoptist onderzoekt het visuele vermogen, doet een skiascopie (om objectief de refractie te bepalen) en legt de oogmotiliteit en eventueel scheelzien vast. Kinderen met ernstige microftalmie hebben soms enig zicht. Dit is belangrijk om te weten voor de behandeling met oogkasexpansie begint.
- Echografisch onderzoek van de oogbol. Hiermee brengt men de oogbol of oogbolcyste in beeld en bevestigt men de diagnose.
- Met een MRI kijkt de arts niet alleen naar aanwezigheid van oog en oogzenuw, maar ook naar eventuele craniofaciale anomalieën en afwijkingen van de midlijnstructuren, de hippocampus en de periventriculaire structuren in de hersenen.
- Met electrofysiologisch onderzoek van het oog (ERG: electroretinogram / VEP: visual evoked potential) meet de oogarts de functie van de retina en de functie van de nervus opticus.
- Screening van familieleden op gerelateerde oogpathologie zoals A/M, malformatie van het voorste oogsegment, coloboom, retina dystrofie en nervus opticus hypoplasie. Bij familieleden zonder klachten, met een goede visus en normale vorm van het oog zijn afwijkingen niet heel waarschijnlijk. Als er echter wel iets wordt gevonden, kan dit van belang zijn voor het bepalen van etiologie en overerving.
- Een vroeg onderzoek naar het gehoor. Bij comorbide gehoorproblemen is snelle interventie gewenst, omdat bij slecht zien het gehoor een extra belangrijk zintuig is.

Met behulp van de verkregen onderzoeksresultaten bij het stellen van de diagnose en aanvullende onderzoeken brengen kinderarts, kinderoogarts, orbitachirurg en klinisch geneticus de problemen van de patiënt in kaart en maken zij een behandelplan. De oogarts en de kinderarts geven uitleg aan ouders over de aandoening en de oorzaken. Meestal zal de klinisch geneticus de mogelijke erfelijkheidsfactoren bespreken. Als een behandeling nodig is, bespreekt de orbitachirurg het behandelplan.

### **Behandeling**

- **Optimaliseren van de visus** Of de visus van een microftalmisch oog zich kan ontwikkelen hangt af van de mate van ontwikkeling van het hoornvlies, de lens, de retina en de oogzenuw. De behandelend kinderoogarts zorgt voor:
  - oogheelkundige controles en zo nodig optimale brilcorrectie van het contralaterale oog (bij unilaterale A/M);



- adviezen ter bescherming van het gezonde oog bij kinderen met unilaterale A/M bij contactporten;
- begeleiding door een visueel revalidatiecentrum (rehabilitatiecentrum) (*Bartiméus/Visio*) als er sprake is van slechtiendheid van beide ogen (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Verbeteren mobiliteit en oriëntatie** Voor een aantal kinderen is oriëntatie- en mobiliteitstraining nodig. Tijdens deze training leren kinderen beter te bewegen in een omgeving die zij niet of slecht zien. Deze training is vooral aan te raden als er zeer slecht zicht is en/of als er ook gehoorproblemen zijn (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Voorkomen scheefgroei gezicht** Als er geen significante verkorting van de oogspleet en vermindering van het orbitavolume aanwezig is, en er geen cosmetisch probleem is, is behandeling niet nodig. Wel zal er een regelmatige follow-up nodig zijn. In het 1<sup>e</sup> levensjaar om de 3 maanden, daarna om de 3-6 maanden en vanaf de leeftijd van 5 jaar jaarlijks.  
Een oculoplastisch chirurg of orbitachirurg beoordeelt of chirurgische interventie nodig is. Omdat de druk van een groeiend oog bij anoftalmie en ernstige microftalmie afwezig is, ontbreekt de belangrijkste stimulans voor het groter worden van de ruimte in de oogkas. Om de kans op ernstige gezichtsdeformatie te minimaliseren, start het traject voor oogkasexpansie zo spoedig mogelijk na de geboorte. Er is namelijk op jonge leeftijd een zeer snelle groei van het gelaat. Op 2-jarige leeftijd heeft de oogkas al 70% van de maximale grootte bereikt en op de leeftijd van 5½ jaar is dit al 90%.  
Een ocularist start in samenwerking met de orbitaspecialist kort na de geboorte met het plaatsen van een conformer (soort (plastic) schaalpje of bolletje) om de oogholte en de oogkas te vergroten.
- **Procedure bij microftalmie** Bij microftalmie wordt er een afdruk van de socket (oogholte) en een MRI-scan gemaakt. Op basis van deze informatie en visuele inspectie maakt de ocularist een op maat gemaakte uitwendige prothese. Deze kan zonder narcose worden ingebracht (deze zit wel in de oogholte, maar zonder openen van de weefsels). De eerste conformers zijn transparant zodat eventuele onverdraagzaamheid van het eigen oog sneller wordt herkend. In deze vroege fase is cosmetische gelijkenis nog van ondergeschikt belang en moet de conformer relatief snel worden vervangen door een groter exemplaar. Zodra het vervangen minder vaak nodig is, maakt de ocularist een prothese met gelijkende iris en sclera. Dit is meestal vóór het 1<sup>e</sup> levensjaar.
- **Procedure bij anoftalmie** Bij anoftalmie is het doel om zo vroeg mogelijk met de behandeling te beginnen, waarbij zowel de oogkas en de oogleden opgerekt worden om een natuurlijke groei van het oog te simuleren. Wereldwijd worden diverse technieken toegepast, meestal in de

vorm van een in grootte toenemend bolletje in de oogkas (stimulatie van de groei van een oog). Dit bolletje wordt een conformer genoemd. Deze kan zowel uitwendig als inwendig geplaatst worden.

- Een uitwendige conformer bestaat uit PMMA (hard plastic) of uit een uitwendige hydrofiele expander (zichzelf uitzettend bolletje vóór het slijmvlies). Het model van de conformer wordt bepaald op basis van MRI-data, een afdruk van de oogholte en visuele inspectie. De plastic conformers kunnen tegenwoordig aan de hand van MRI-data door middel van 3D-printtechnieken geprint worden. Daarmee is het mogelijk om een hele reeks van dergelijke conformers uit te printen, zodat de ocularist in samenwerking met de ouders in de vroege fase (wanneer het oog het snelst groeit) met kleine opeenvolgende stapjes een oprekking van de oogkas en oogleden kan bereiken. Hiermee wordt een grote nauwkeurigheid in vormgeving en stapgrootte tussen twee prothesen bereikt. Door een kleine stapgrootte (0,5 mm) en een korte draagtijd wordt een geleidelijke groei-stimulus gegeven. Een te snelle volumetoename zou een averechts effect geven. Het plaatsen van een conformer vindt plaats zonder narcose en zonder verder chirurgisch ingrijpen.
- Een inwendige conformer houdt in, dat de oogholte chirurgisch wordt geopend waarbij dieper in de oogholte een conformer wordt geplaatst. Dit kan onder andere bestaan uit een teflon bolletje of een inwendige hydrofiele expander (een zichzelf uitzettend bolletje áchter het slijmvlies). Beide typen worden om de paar maanden vervangen door een groter exemplaar. Een andere beschreven techniek is de plaatsing van een opblaasbare expander (gevuld met fysiologisch zout).

Er is in de literatuur geen bewijs voor een beter effect van de ene of de andere methode. Potentiële risico's die artsen afwegen zijn:

- onvoldoende effect van de behandeling;
- een eventueel nadelig effect van narcose op de ontwikkeling van het kind;
- kans op infecties;
- kans op verlittekening van de wond.

Zowel na behandeling met een uitwendige als na behandeling met een inwendige conformer wordt na oprekking van de oogkas en de oogleden overgegaan op het plaatsen van een speciaal aangepaste oogprothese met gelijkende iris en sclera (kunst oog). Deze heeft de vorm van een schaalpje. In enkele gevallen blijft na oprekking de anatomie van de holte zodanig afwijkend dat het kunst oogmodel onvoldoende houvast vindt. Het kan dan voorkomen dat er (aanvullende) chirurgische ingrepen nodig zijn om het plaatsen van een schaalpje mogelijk te maken. De patiënt krijgt dan bijvoorbeeld een aanvullende chirurgische ingreep waarbij de holte

wordt opgevuld met een dermis-fat graft (DFG), een ovaal stuk huid met subcutaan vet van de bil. Meestal vindt het plaatsen van de DFG plaats na de leeftijd van 1 jaar. Andere chirurgische interventies zijn het vasthechten van de fornix en chirurgische fixatie van de prothese (zie *Beleid, Behandeling, Overige operatieve ingrepen bij A/M*).

• **Overige operatieve ingrepen bij A/M**

- **Conjunctiva overhechting** Bij een microftalmie kan het hoornvlies gevoelig zijn en kan het dragen van een oogprothese pijnlijk zijn. In eerste instantie probeert men dan de prothese aan te passen. Als dit niet afdoende werkt, is conjunctiva overhechting een overweging. Een operatieve overhechting van het oogslimvlies over het hoornvlies maakt deze gevoeligheid minder en maakt het beter mogelijk om de oogprothese te dragen zonder pijn.
- **Dermis-fat graft operaties** De orbitachirurg vult de holte met een dermis-fat graft (DFG), dit is een ovaal stuk huid met subcutaan vet uit de bil, wat de chirurg achter het slijmvlies van het oog aanbrengt.
- **Excisie cyste** Bij congenitale A/M is er soms een cyste aanwezig die kan toenemen in grootte, waardoor een oogprothese niet meer past. Door een cyste kan de oogkas tot abnormale proportie uitgroeien. Tot de leeftijd van 4-5 jaar kan een dergelijke cyste juist een gunstig effect hebben op de stimulatie van de oogkasgroei. Daarom verwijdert men deze cysten bij voorkeur niet in een vroeg stadium.
- **Slijmvliestransplantatie** Dit is soms nodig als er sprake is van verlittekende fornices (ruimte onder de oogleden waar een kunst oog gedragen moet worden).
- **Verdieping van de fornix** Met deze ingreep maakt men meer ruimte onder de oogleden om een kunst oog te kunnen plaatsen.
- **Chirurgisch plaatsen van een conformer of hydrofiele expander** Hierbij hecht of plakt (met weefsellijm) de chirurg de oogleden na de plaatsing tijdelijk aan elkaar.
- **Evisceratie** Hierbij verwijdert de orbitachirurg een gedeelte van de oogbol (het hoornvlies en de ooginhoud: lens, iris, glasvocht, netvlies, vaatvlies), terwijl de sclera, de oogspieren en de oogzenuw achter blijven. Daarna plaatst de orbitachirurg een implantaat. Deze ingreep vindt op latere leeftijd plaats. Het advies is om een aanwezige oogbol zo veel mogelijk te laten zitten. Pijn kan een reden zijn om deze ingreep wel uit te voeren.
- **Enucleatie** Bij deze ingreep verwijdert de orbitachirurg de hele oogbol. Pijn is vaak een indicatie voor deze ingreep. Zonder pijn is het advies om een oogbol zo veel mogelijk te laten zitten. Het slijmvlies op het oog, de oogspieren, de traanklier, het vet in de oogkas en een deel van de oogzenuw blijven gespaard. Na verwijdering van de oogbol vult de orbitachirurg de ontstane ruimte

direct op met een implantaat, een kunststof bolletje, eventueel bedekt met donor-oogwit. Daaraan hecht men de oogspieren weer vast.

- **Lange termijn behandeling/follow-up** De oogarts en ocularist controleren de prothese en de oogkas in ieder geval jaarlijks. Kinderen komen vaker op controle.

Speciale aandachtspunten bij deze controles:

- De oogarts schrijft een bril voor in verband met:
    - eventuele refractieafwijkingen;
    - bescherming van het goede oog;
    - cosmetisch effect (een pluslens kan het aspect van de grootte van een microftalmisch oog vergroten, en een prisma kan een hoogteverschil tussen beide ogen minder laten lijken).
  - Microftalmische ogen kunnen in zeldzame gevallen glaucoom ontwikkelen, wat pijn kan geven en verlies van het zicht wat er nog is.
  - Patiënten met chorioretinaal coloboom hebben een verhoogd risico op retinaloslatting (zeldzaam).
  - Pasvorm van de prothese. Bij veelvuldig (spontaan) roteren en uitvallen van de prothese is aanpassing/vervanging van de prothese nodig.
  - Cosmetische gelijkenis. Bij kinderen verandert de kleur van de iris. Bij grote kleurverschillen is aanpassing/vervanging van de prothese nodig.
  - Stand van de prothese. De blikrichting bij rechtoetkijken moet symmetrisch zijn. Als dat niet het geval is, is de prothese geroteerd of verschoven. In beide gevallen is aanpassing/vervanging van de prothese nodig.
- **Adviezen voor patiënten met A/M**
- Contact opnemen met de [Vereniging OOG in OOG](#) voor praktische tips (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
  - Consult bij een ocularist.
  - Compensatietips in verband met het verminderd of afwezig diepte zien. Dit speelt vooral als het zicht pas op oudere leeftijd vermindert of verdwijnt. Als kinderen vanaf de geboorte minder zien, zetten zij zelf al veel compensatiemechanismen in. Als er toch problemen zijn met het stereoscopisch zien, kan men gebruik maken van verschillende vormen van diepte zien met één oog:
    - overlap;
    - parallax (gebruik maken van beweging, het bewegen van de ogen laat dingen die dicht bij staan sneller bewegen dan dingen die ver weg zijn);
    - perspectief;
    - objectbekendheid;
    - lineair perspectief (twee getekende lijnen die op een punt achter de horizon samenkomen, wekken de indruk dat er diepte in de tekening zit);
    - schaduwwerking;
    - scherpte/onscherpte.

- Advies over hoe ouders/verzorgers en andere mensen het beste kunnen omgaan met kinderen met een visuele beperking (**Visio/Bartiméus**).
- Advies over aanpassing van de omgeving, zoals het aanbrengen van contrasten en gebruik van specifiek materiaal (**Visio**).
- Advies over aangepaste spellen en informatiemateriaal (**Visio/Bartiméus**).
- Schoolbegeleiding.
- Advies over bescherming van het gezonde oog.
- Bij een milde A/M met cataract kan een staaroperatie nodig zijn.
- **Oogprothesen** Een oogprothese plaatst men in de holte achter de oogleden, de zogenaamde socket. De socket is bekleed met slijmvlies. Er zijn prothesen van glas of van kunststof (PMMA, een acrylaat dat vergelijkbaar is met plexiglas). De vorm, dikte en positie ervan luisteren heel nauw. Een oogprothese heeft meestal een schaalvormig model. De ocularist maakt de prothese. Bij glazen prothesen is de ocularist een gespecialiseerde glasblazer. Kunststofprothesen maakt de ocularist met behulp van een wasmodel, dat door middel van steeds passen en aanpassen een goede pasvorm krijgt. Dit pasmodel dient als basis voor de definitieve prothese. Het passen is niet pijnlijk. Ook maakt de ocularist soms gebruik van een afgietsel van de socket. Het multidisciplinaire team van VUmc maakt daarnaast gebruik van 3D informatie om het model te bepalen. De technische ontwikkelingen zijn sterk verbeterd, waardoor de prothesen mooier zijn, cosmetisch beter passen en voor de patiënt makkelijker draagbaar zijn. Er zijn voor- en nadelen van verschillende prothesen:
  - **Kunststof oogprothesen:**
    - Houden het beste de lichaamstemperatuur vast, waardoor plotselinge temperatuurverschillen niet voelbaar zijn.
    - Zijn onbreekbaar (voordeel voor kinderen en sporters).
    - Kunnen krassen oplopen.
    - Zijn niet meteen klaar. Meestal zijn 1 of 2 bezoeken aan de ocularist nodig om de prothese passend te maken.
    - Zijn, wanneer nodig, steeds opnieuw aan te passen (dus voor kinderen in de groei de beste optie). Bij het starten met prothesen bij kinderen worden altijd kunststof prothesen geadviseerd.
    - Zijn soms iets minder mooi. Dit is een subjectieve beleving. Ook is het uiterlijk aspect afhankelijk van de vaardigheden van de prothesemaker.
  - **Glazen oogprothesen:**
    - Hebben een lange levensduur. Dit is minder relevant omdat ook bij volwassenen meestal om de 2 jaar een nieuwe prothese nodig is. De pasvorm is na 2 jaar vaak niet meer optimaal door kleine, intra-orbitale morfologische veranderingen. Dit leidt dan tot verminderd cosmetisch aangezicht of verminderd draagcomfort.
    - Zijn qua pasvorm beter aan te passen. Bij A/M is de pasvorm uitermate belangrijk omdat de prothese naast een cosmetische functie ook als doel heeft de groei te stimuleren. Ter plaatse kan de ocularist de kunststof prothese nog iets aanpassen, voor een zo optimaal mogelijke pasvorm en cosmetisch aangezicht.
    - Kunnen bij irritatie (bijvoorbeeld door een aangehecht residu uit traanvocht) gepolijst worden.
    - Kunnen een reactie geven bij mensen die allergisch zijn voor bepaalde acrylsoorten. Mensen die een allergie blijken te hebben, kunnen overstappen naar glazen prothesen.

# ERFELIJKHEIDSVORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

## *Erfelijkheidadvies*

Bij slechts een klein aantal van de kinderen met A/M met een genetische oorzaak is de aandoening erfelijk bepaald. Er kan sprake zijn van dominante, recessieve of X-gebonden overerving. Genetische counseling is een uitdaging door de uitgebreide range van verantwoordelijke genen en de grote variatie in fenotypische expressie. Als de mutatie wordt gevonden, kan adequaat erfelijkheidadvies worden gegeven.

De behandelend arts bespreekt in dat geval samen met een klinisch geneticus en de (ouders van) de patiënt de diagnose, het herhalingsrisico, de prognose en de mogelijkheden tot preventie. Preventie is ook het opsporen van dragerschap bij familieleden en antenatale diagnostiek bij ouders met een kind met A/M, die opnieuw kinderwens hebben.

Bij de erfelijke vormen van A/M komt de autosomaal dominante vorm het meeste voor. Hierbij geeft de ouder het aangedane gen in 50% van de gevallen door aan zijn/haar kind. Deze vorm laat een wisselende expressie zien. Het kan voorkomen dat de arts bij stamboomanalyse nog niet-herkende dragers vindt. Familieleden met een geringe expressie van A/M vindt de arts door middel van gericht oogheelkundig onderzoek.

Bij de erfelijke vormen van A/M met recessieve overerving bestaat er, als beide ouders drager zijn, voor elke zwangerschap een risico van 25% op een kind met de aandoening. Om tot een goed erfelijkheidadvies te komen, neemt de behandelend arts een pre- en postnatale anamnese, waarbij hij intra-uteriene infecties uitsluit en ook familieonderzoek doet.

## *Kinderwens/prenatale diagnostiek*

- Bij een kinderwens kan een mannelijke of vrouwelijke patiënt met A/M verwezen worden naar een klinisch geneticus voor een preconceptie-advies.
- Wanneer een vrouw zwanger is, en zij of haar partner heeft A/M, is prenatale diagnostiek door middel van een vruchtwaterpunctie of een vlokkentest mogelijk als de mutatie bij de aanstaande ouder bekend is. Ook kan bij een zwangerschapstermijn vanaf 16-22 weken in gespecialiseerde centra via prenatale echo de ontwikkeling van de oogbol beoordeeld worden.
- **Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)** voor ouders met een kinderwens waarbij één van beiden A/M heeft met een genetische oorzaak, is zwanger worden via PGD een mogelijkheid. Ouders krijgen in dat geval eerst een voorlichtings- en adviesgesprek bij de klinisch geneticus. PGD is alleen mogelijk als de specifieke mutatie (in de familie) bekend is. Met een IVF-procedure worden embryo's verkregen. Vóór plaatsing van de embryo's worden enkele cellen van een embryo afgenomen en onderzocht op de bekende mutatie. Eén of twee niet aangedane embryo's worden in de baarmoeder geplaatst.

- **Rol van de huisarts** De huisarts kan een belangrijke rol spelen in de voorlichting over prenatale diagnostiek en PGD.

## *Zwangerschap en bevalling*

Wanneer een vrouw een A/M heeft zonder andere systemische aandoeningen, zijn geen bijzondere maatregelen nodig. Als er andere systemische aandoeningen aanwezig zijn, hangt het van de aandoening af of een vrouw tijdens de zwangerschap nog extra onderzoek of begeleiding nodig heeft.

Voor prenatale diagnostiek tijdens de zwangerschap, zie Kinderwens/prenatale diagnostiek.

Er gelden geen bijzondere maatregelen bij het geven van borstvoeding.

## AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

### *Alarmsymptomen*

- Wees bij een jengelig, ziek kind met een prothese bij een microftalmie bedacht op een (corneale) infectie, zeker als er pus uit het oog komt. Verwijs het kind naar de behandelend oogarts. Er is risico op het ontwikkelen van een hoornvliesdefect onder het kunst oog.
- Bij een kind met A/M zijn ontwikkelingsproblemen, voedingsproblemen of andere problemen een reden om op korte termijn onderzoek te doen naar de aanwezigheid van eventuele systemische aandoeningen.
- Ogen met microftalmie kunnen glaucoom ontwikkelen, wat pijn kan geven en verlies van het zicht, als dat nog aanwezig is.
- Kinderen met chorioretinaal coloboom hebben een verhoogd risico op retinaloslatting. Dit is heel zeldzaam.

### *Na het stellen van de diagnose*

- Benader de patiënt en/of de ouders op korte termijn actief zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Vraag na (indien van toepassing) hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren.
- Ga na of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toets in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Vraag na welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden ten aanzien van behandeling en begeleiding.

- Neem de tijd voor ieder consult, en bied een luisterend oor voor eventuele vragen en problemen.
- Spreek met betrokken behandelaars af wie hoofdbehandelaar is en wie het beloop van de ziekte bewaakt.
- Spreek beleid af en blijf afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Wees het eerste aanspreekpunt voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Behandel zelf/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziekte gebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Wees op de hoogte van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen. Dit zal vooral van toepassing zijn als er naast A/M ook andere systemische afwijkingen aanwezig zijn.
- Wees bewust van extra ziekte gebonden risico's en attendeer de patiënt en de betrokkenen daarop.
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Wees alert op fysieke of emotionele uitputting van naasten bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleer en anticipeer op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteun bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorg dat de dienstdoende huisartsen (ook de huisartsenpost) bij contact met de patiënt bekend kunnen zijn met de speciale kenmerken en omstandigheden die de aandoening met zich meebrengt.

### **Specifieke aandachtspunten**

- **Spoedige verwijzing** Belangrijk is dat een kindje dat met een A/M wordt geboren, zo spoedig mogelijk door huisarts, kinderarts of oogarts wordt verwezen naar een gespecialiseerde kinderoogarts/orbitaspecialist in een multidisciplinair team. In ieder academisch centrum in Nederland en in het Oogziekenhuis Rotterdam is een combinatie van kinderoogarts en orbitaspecialist aanwezig.  
Het is belangrijk dat de aard van het probleem duidelijk is. Daarnaast is het belangrijk om duidelijkheid te hebben of er een behandelindicatie is voor optimalisatie van eventueel nog aanwezige visus.
- **Kennis** Er is nog geen Nederlandse richtlijn voor A/M. Deze brochure helpt de huisarts om de kernpunten van de behandeling te kennen, en ouders te helpen adviseren waar zij terecht kunnen voor de beste zorg (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Houd hierbij rekening met de grote fenotypische variabiliteit. Per patiënt kan de behandeling verschillen. Omdat de behandeling per ziekenhuis kan verschillen, is het voor ouders moeilijk kiezen waar zij het beste heen kunnen gaan. Ondersteun de ouders hierbij.

- **Extra begeleiding op school** Als een kind één goed oog heeft, is er in principe een bijna normale visuele ontwikkeling te verwachten. Als kinderen met maar één oog geboren zijn, leren zij vanaf het begin met dit oog diepte zien. Indien er visusproblemen zijn, kan extra begeleiding of tijd nodig zijn. Voorheen konden scholen begeleiding van [Visio](#) en [Bartiméus](#) aanvragen, maar er zijn nieuwe richtlijnen van het ministerie waarbij alleen nog extra begeleiding aangevraagd kan worden als een kind een zeer beperkt zicht heeft. De huisarts kan een rol spelen bij adviezen aan ouders. Hij kan ook adviseren om een zitplaats in de klas te vragen met aandacht voor de optimale afstand tot het schoolbord en de juf/meester.
- **Technische handelingen** Kinderen met een oogprothese hebben soms pijn aan dat oog omdat de prothese niet goed zit. In dat geval kan aanpassing of onderhoud van de prothese nodig zijn. Verwijs door naar de ocularist. Als er kleine problemen zijn waarvoor geen verwijzing nodig is, zijn ouders doorgaans goed geïnstrueerd om de prothese er zelf uit te halen. Verwijs, indien dit niet lukt, bij voorkeur naar de behandelend oogarts of ocularist. De ocularist heeft een vertrouwensband opgebouwd en is het meest bedreven in het inzetten en uithalen van de prothese bij (jonge) kinderen. Ouders van kinderen met een oogprothese geven aan dat er soms omstandigheden zijn waarbij het wenselijk is dat de huisarts ook weet hoe de prothese geplaatst kan worden. Bijvoorbeeld als zij zelf niet in de buurt zijn, en er iets op school gebeurt. Zorg voor instructie (eventueel via filmpje van ouders of ziekenhuis) zodat de kennis aanwezig is om de prothese zo nodig uit het oog te halen (met een zuignapje) en terug te plaatsen. Een kind moet vertrouwen hebben in diegene die deze behandeling verricht; een ontspannen oog is nodig om de prothese eruit te kunnen halen. De prothese is vrij groot, omdat hij als functie heeft de weken delen en oogkas op te rekken.
- **Visueel revalidatie- of rehabilitatiecentrum** Bij kinderen die twee aangedane ogen hebben, is een adequate begeleiding door oogarts en visueel revalidatiecentrum noodzakelijk. Het visueel revalidatiecentrum kan al in de eerste paar maanden professionele adviezen geven voor aanpassingen in huis om de ontwikkeling van een blind of slechtziend kind te stimuleren. Ook biedt zij speciaal onderwijs/schooladvies aan bij ernstige slechtziendheid/blindheid. Verwijzing naar het visueel revalidatiecentrum loopt via de oogarts, maar heb als huisarts aandacht voor uitvoering van dit proces (Zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Onderwijsmogelijkheden voor kinderen en jongeren met een visuele beperking** Doordat het aantal leerlingen met een visuele beperking relatief klein is, leven er bij ouders en in scholen veel vragen over de onderwijsbehoeften en onderwijsmogelijkheden van deze

kinderen en jongeren. Visio en Bartiméus hebben op dit terrein veel kennis en expertise opgebouwd. Zij hebben ruim dertig jaar ervaring met:

- onderwijs aan leerlingen met een visuele beperking;
- ambulante onderwijskundige begeleiding van slechtziende en blinde kinderen en jongeren.

Visio en Bartiméus hebben hun krachten gebundeld in VIVIS Onderwijs en werken intensief samen om Passend Onderwijs aan leerlingen met een visuele beperking gestalte te geven. Zij spannen zich ervoor in dat elke slechtziende of blinde leerling optimaal onderwijs krijgt en werken continu aan onderwijsinhoudelijke verbeteringen voor deze doelgroep.

- **Adviezen ten aanzien van opleiding en beroepen** De huisarts kan een adviserende rol hebben bij het bekijken van mogelijkheden bij werk en opleiding. Er zijn beroepen waarbij stereoscopisch zien vereist is, zoals piloot, buschauffeur en oogarts. Deze beroepen kan iemand met één oog niet goed uitvoeren.
- **Adviezen ten aanzien van lifestyle** De huisarts kan een adviserende rol hebben bij sport en vrijetijdsbesteding. Het kind/de volwassene moet voorzichtig zijn met het kijkende oog. Raad sporten als squashen, boksen en waterpolo af. Raad bij contactsporten en hobby's een veiligheidsbril aan. Stel ouders gerust dat in principe ook heel veel wel mag. Een kind mag best in de zandbak spelen. Het traanvocht spoelt de eventuele viezigheid gewoon weg.
- **Motorische ontwikkeling/onhandigheid** Als de motorische ontwikkeling trager of anders gaat, is goed onderzoek naar de ontwikkeling nodig. Neem niet zonder meer aan dat motorische onhandigheid komt door monoclair zien. Het kan een teken zijn dat er met het kind meer aan de hand is. Verwijs bij tragere motorische ontwikkeling/onhandigheid die wel komt door de verminderde visus, naar een (kinder)fysiotherapeut of naar oriëntatie- en mobiliteitstraining (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Cosmetisch aspect** Geef ondersteuning bij onzekerheid over het cosmetisch aspect en geef aan dat bij juiste behandeling in de eerste levensmaanden het meeste effect te verwachten is, maar dat de uitkomst afhankelijk is van de startsituatie.
- **Problemen op latere leeftijd** Hier is nog niet veel over bekend. De meeste kinderen zijn heel blij met hun kunst oog. Kinderen en ouders krijgen van de ocularist begeleiding in het zelf plaatsen en verwijderen van het kunst oog.
- **Onzekerheid over het uiterlijk** Als het kind ouder wordt, kan het te maken krijgen met onzekerheid over het uiterlijk of pestgedrag van anderen. Verwijs zo nodig naar psychosociale hulpverlening. Ook ocularisten kunnen ondersteuning bieden.

- **Patiëntenvereniging** Verwijs naar de [Vereniging OOG in OOG](#) voor lotgenotencontact en informatie (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
- **Acceptatieproblemen van ouders** Ondersteun ouders bij de acceptatie en verwijs zo nodig naar psychosociale hulpverlening. Verwijs bij voorkeur naar iemand die ervaring heeft met begeleiden van ouders van kinderen met een zichtbare afwijking. Vooral allochtone ouders hebben vaak moeite met het accepteren van de afwijking.
- **Slaapstoornissen** Kijk samen met ouders en patiënt waar de oorzaak kan liggen en geef adviezen. Zie ook de [NHG-Standaard Slaapproblemen en slaappmiddelen](#).
- **Vermoeidheid** Vermoeidheid kan ontstaan door het steeds moeten kijken met één oog. Vooral lezen en focussen zijn vermoeiend. Denk hier bij vermoeidheidsklachten aan.
- **Hoofdpijklachten** Kinderen kunnen hoofdpijn hebben omdat het vermoeiend is om minder goed of helemaal niet te zien. Geef het advies om bij activiteiten die veel inspanning van de ogen vragen om rustperiodes in te lassen. Adviseer zo nodig pijnstilling volgens de [NHG-Standaard Pijn](#).
- **Geneesmiddelen** Er zijn geen contra-indicaties voor geneesmiddelen bij A/M zonder andere systemische aandoeningen.
- **Andere systemische aandoeningen** Wees alert op problemen die voorkomen bij A/M met andere systemische aandoeningen. Bij syndromen zijn er soms bijvoorbeeld voedingsproblemen of neurologische symptomen. Ook kan er een verstandelijke handicap aanwezig zijn of epilepsie. De behandeling/begeleiding zal door de kinderarts of een andere specialist plaatsvinden.
- **Onvoldoende verklaarde klachten** Verwijs een kind met A/M dat klachten heeft die onvoldoende te verklaren zijn en die mogelijk passen bij een syndroom op korte termijn naar de kinderarts.
- **Alert zijn op psychosociale problematiek** Heb tijdens een consult aandacht voor hoe het op school gaat. Vraag na of het kind met A/M aansluiting vindt bij andere kinderen en of er geen sprake is van pestgedrag. Verwijs zo nodig naar psychosociale hulpverleners.
- **Mantelzorgondersteuning** Vaak zijn mantelzorgers (ouders of andere naasten) belast met veel extra taken, waaronder ook ziekenhuisbezoeken. Als een kind naar een speciale school voor slechtzienden gaat, is een ouder vaak veel aan het rijden, omdat de school in de meeste gevallen niet dicht bij huis ligt. Ga na wat de draagkracht is van de direct betrokkenen. Verwijs zo nodig door voor gespecialiseerde ondersteuning.
- **Begeleiden/aandacht voor gezin** Ook voor broers en zussen kan het hebben van een broer/zus met een aandoening ingrijpend zijn. Besteed ook aandacht aan de andere kinderen in het gezin en aan de relatie tussen beide ouders. Kinderen weten vaak meer dan hun ouders zich



realiseren. Verdriet, angst, jaloezie en schuldgevoelens komen veel voor. Een open communicatie en het bespreekbaar maken van emoties is belangrijk. Wijs op goede (internet)informatie. Verwijs actief naar poh-ggz, maatschappelijk werk of psychologische hulpverlening.

- **Verzekering** Kinderen krijgen verschillende protheses, omdat hun oog groeit en steeds aanpassing van de prothese nodig is. Vanaf 18 jaar vergoedt de verzekering nog maar 1 keer in de 2 jaar een nieuwe oogprothese. Dit zal voor een aantal patiënten zeker niet voldoende zijn. Overleg met de behandelend specialist en zo nodig met de verzekering als blijkt dat er een indicatie is voor een extra prothese. Bij een aantal patiënten, waarbij ook het ooglid voor een deel weg is, blijft de prothese namelijk vaak niet goed zitten en is opnieuw aanmeten van een prothese noodzakelijk.

### **Klachten bij oogprothesen**

Ocularisten zien dagelijks oogholtes en zijn getraind om het onderscheid te maken tussen klachten waarbij polijsten/vervanging/aanpassing voldoende is en klachten waar bij het nodig is de medisch specialist of de huisarts in te schakelen. Bij kleine problemen is de huisarts de aangewezen persoon voor hulp en advies. De meest voorkomende problemen zijn:

- **Prikken van de ogen** Dit kan voorkomen als de oogprothese niet 100% schoon is. Adviezen hierbij:
  - prothese spoelen en afvegen met een doekje om vastgeplakt debris te verwijderen;
  - schoon spoelen met druppeltje babyshampoo;
  - schoonmaken met contactlenzenvloeistof;
  - verwijzen naar ocularist voor het laten polijsten. Ook kalk en zoutafzetting uit het traanvocht verdwijnt hierbij.
- **Afscheiding uit oog(kas)** Oorzaken hiervoor kunnen zijn:
  - airconditioning;
  - verblijf in stoffige ruimte;
  - wanneer prothese al lang niet gepolijst is;
  - wanneer prothese niet meer goed past.
- Bespreek bovenstaande oorzaken en geef ook het advies om niet iedere dag de prothese eruit te halen. Het verwisselen kan namelijk ook irritatie van het slijmvlies geven.
- **Pusuitvloed en rood slijmvlies** duiden meestal op een conjunctivitis en dienen behandeld te worden met een antibioticakuur (fucidinezuur ooggel/chlooramphenicol/tobramycine oogdruppels). Zie ook de aanbevelingen uit de [NHG-Standaard Het rode oog](#). Behandel bij voorkeur in overleg met de behandelend oogarts. Verwijs naar de oogarts bij vermoeden van een cornea ulcus.

- **Droge ogen** Bij mensen met oogprothesen kan net als bij iedereen de productie van oogvocht wat verminderen. Ook kunnen de slijmvliezen van de oogleden op oudere leeftijd sneller uitdrogen. Droge oogprothesen kunnen bevochtigd worden met een druppeltje kunsttranen of speciale oogdruppels voor prothesedragers: povidon 20 mg/ml en carbomeergel 2 mg/g. Bij het niet kunnen sluiten van de oogleden kan zuivere paraffine verzachting bieden. Bevochtigers zijn in deze situatie zinloos.
- **Verlies van de conformer/prothese** Als patiënt de conformer verliest, is snelle terugplaatsing belangrijk. Verwijs hiervoor naar de ocularist. De ocularist beschikt over reservemodellen voor de patiënt of kan met spoed een conformer maken. Als de patiënt de prothese verliest terwijl er niet recent geopereerd is, dan is een mogelijke oorzaak dat de prothese/conformer te klein is geworden. In dat geval is een aanpassing van de prothese bij de ocularist nodig.
- **Roteren van de prothese** Aanpassing van de prothese is nodig. Verwijs naar de ocularist.
- **Klachten over cosmetiek** Aanpassing van de prothese kan nodig zijn maar is niet altijd afdoende. De klachten kunnen subjectief zijn. Verwijs naar de ocularist.
- **Pijn** kan duiden op een hoornvliesprobleem (epitheeldefect, cornea ulcus). Geef advies om de prothese uit te laten en verwijs voor het achterhalen van de oorzaak naar de behandelend oogarts. Bij kinderen kan pijn zich ook uiten in veranderd gedrag (geïrriteerd of juist heel stil) zonder dat ze duidelijk pijn aangeven. Wees hier bij gedragsverandering en onbegrepen klachten alert op.
- **Plotselinge groei/zwelling in oogholte** kan duiden op een cyste. Verwijs naar de orbitaspecialist.
- **Onvoldoende meegroeien van de oogkas** Verwijs naar de behandelend orbitaspecialist of ocularist. Mogelijk is aanpassing van de behandelingsmethode nodig.

## CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek** In de meeste gevallen stelt de verloskundige, huisarts, gynaecoloog, of oogarts in het ziekenhuis waar het kind is geboren, direct na de geboorte de diagnose aangeboren afwijking van het oog. De huisarts, kinderarts of oogarts verwijst zo spoedig mogelijk naar een academisch ziekenhuis waar een gespecialiseerde (kinder)oogarts/orbitaspecialist aanwezig is. In ieder academisch centrum in Nederland en in het Oogziekenhuis Rotterdam is een combinatie van kinderoogarts en orbitaspecialist aanwezig.
- Ziekenhuizen waar patiënten goede ervaringen hebben met speciale expertise op het gebied van A/M zijn:
  - **VUmc (in geval van microftalmie en anoftalmie)** VUmc heeft een multidisciplinair MICA (MICroftalmie/Anoftalmie) spreekuur, als uitvoerende instantie namens de Dutch Orbital Society (DOS), een gemeenschappelijk orgaan van samenwerkende Nederlandse orbitaspecialisten. Uitgangspunt in het VUmc is een multidisciplinaire benadering (orbita- en oculoplastisch specialist, ocularist, kinderoogarts, klinisch geneticus/kinderarts) waarbij primair gebruik gemaakt wordt van uitwendige conformers en prothesen (kunstogen). In geval van anoftalmie en ernstige microftalmie worden de (bolvormige) conformers op maat gemaakt en met een 3D-printer in diverse groottes geprint. Bij zowel anoftalmie en microftalmie worden de conformers en/of prothesen met regelmaat vervangen door een groter model waarbij continu de groei van oogkas en oogleden gestimuleerd wordt. Voor deze methode is geen chirurgie en/of narcose nodig en de wisselingen naar een groter model kunnen ook thuis uitgevoerd worden. Het VUmc behandelt het grootste aantal patiënten met M/A.
  - **ErasmusMC (speciaal voor anoftalmie)** Uitgangspunt in het ErasmusMC/Sophia Kinderziekenhuis, is een multidisciplinaire benadering door kinderoogarts, orbitachirurg en plastisch chirurg. Hierbij wordt bij anoftalmie in eerste instantie de benige oogkas vergroot, de lidspleet verlengd en de oppervlakte van het slijmvlies vergroot door teflon bollen als externe conformers onder narcose te implanteren, in oplopende grootte. De bol wordt iets geforceerd door de te nauwe ooglidspleet ingebracht, waardoor de lidspleet groter wordt en de bol niet uit zichzelf meer naar buiten komt en weken of maanden probleemloos blijft zitten. De voordelen van een bolvormige conformer zijn dat de druk die de oogkas laat groeien in alle richtingen krachtig uitgeoefend kan worden, en dat door rotatie van de bol bacteriën zich niet kunnen hechten en er dus vrijwel geen ontstekingen optreden. Als de benige orbita goed vergroot is, de lidspleet op de normale lengte is en de slijmvlieszak vergroot is (meestal bij een boldiameter van 24 mm, de diameter van een volwassen oog), wordt de holte in narcose gevuld met een dermis fat graft, waarna door de ocularist prothesen op maat gemaakt worden. Vervolgens komt in sommige gevallen de kinder-plastisch chirurg in actie om het cosmetisch aspect verder te verbeteren.
- **Behandeling en Begeleiding** De behandeling en begeleiding hangt af van de individuele situatie. Begeleiding van de kinderen vindt plaats door hun eigen kinderoogarts/ocularist. Als ook andere organen zijn aangedaan, is er ook begeleiding door de kinderarts en andere specialisten. De behandeling vindt in een multidisciplinair team plaats. Dit multidisciplinaire team bestaat uit een kinderoogarts, orbitachirurg, ocularist, gespecialiseerd verpleegkundige, kinderarts/klinisch geneticus (met expertise anoftalmie/microftalmie). Zie ook *Consultatie en verwijzing, Diagnostiek*.
- **Erfelijkheid** Voorlichting /advisering van familieleden vindt plaats in één van de UMC's (zie [www.dnadiagnostiek.nl](http://www.dnadiagnostiek.nl)).
- **Patiëntenvereniging** Vereniging OOG in OOG heeft tot doel het bevorderen van het welzijn en het behartigen van de belangen van mensen die lijden aan een (aangeboren) afwijking aan één of twee ogen, waaronder anoftalmie en microftalmie, en verder alle mensen die één of twee oogprothesen dragen en/of zien met één oog.
- **Oriëntatie- en mobiliteitstraining** Oriëntatie- en mobiliteitstraining helpt om het gemis aan stereoscopisch kijken te compenseren.
  - **Mobiliteit en reizen op het VSO** (voor kinderen vanaf ongeveer 10 jaar).
  - **Verschillende cursussen op het gebied van oriëntatie en mobiliteit.**
- **MEE** geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke, lichamelijk handicap en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen maar ook voor volwassenen.
- **Ieder(in)** geeft - als koepelorganisatie van mensen met een lichamelijke handicap, verstandelijke beperking of chronische ziekte - informatie en ondersteuning.
- **Ocularistenpraktijken**
  - Ocularisten Frédérique Bak en Jelmer Remmers verbonden aan het MICA-team van locatie VUmc.
  - Het Haags Kunstogen laboratorium in Den Haag.
  - Instituut voor Kunstogen F.Ad. Müller Söhne, Wiesbaden. Met maandelijks spreekuur in Bussum en één keer per jaar spreekuur in Rotterdam, Arnhem, Groningen en Maastricht.
  - Erica Groet in Den Haag.



### ***(Patiënten)organisaties waarmee Vereniging OOG in OOG samenwerkt***

- Het Oogfonds:  
<https://oogfonds.nl>
- Stichting Eigen Gezicht, voor mensen met een gelaatsafwijking:  
[www.eigengezicht.nl](http://www.eigengezicht.nl)
- De Oogvereniging, netwerkorganisatie van en voor mensen met een visuele beperking:  
[www.oogvereniging.nl](http://www.oogvereniging.nl)

### ***Buitenlandse organisaties***

- Changing Faces, de Engelse organisatie voor mensen met een gelaatsafwijking:  
[www.changingfaces.org.uk](http://www.changingfaces.org.uk)
- MACS, microphthalmic and anophthalmic childrens society:  
[www.macs.org.uk](http://www.macs.org.uk)
- VICTA, visually impaired children taking action:  
[www.victa.org.uk](http://www.victa.org.uk)
- LOOK (The National Federation of Families with Visually Impaired Children):  
[www.look-uk.org](http://www.look-uk.org)

### ***Overige organisaties***

- Bartiméus, voor ondersteuning bij het leven met een visuele beperking in relatie tot arbeid:  
[www.bartimeus.nl](http://www.bartimeus.nl)
- Koninklijke Visio, voor ondersteuning bij het leven met een visuele beperking in relatie tot arbeid:  
[www.visio.org](http://www.visio.org)
- Nederlands Oogheelkundig Gezelschap (NOG), website met informatie over verschillende oogandoeningen:  
[www.oogheekunde.org](http://www.oogheekunde.org)

### ***Overige relevante websites en achtergrondinformatie***

- Website met informatie over aanmeten, dragen en verzorging van oogprothesen:  
<http://www.kunstoog.nl/>
- Website van de internationale organisatie voor kinderen met anoftalmie:  
<http://www.anophthalmia.org/>

- Website van de Patiëntenvereniging OOG in OOG:  
[www.ver-ooginoog.nl](http://www.ver-ooginoog.nl)
- Tips van de vereniging voor het zien met één oog:  
<http://www.ver-ooginoog.nl/praktische-tips/>
- Website over VIVIS passend onderwijs:  
<https://www.passendonderwijs.nl/brochures/passend-onderwijs-in-cluster-1/>
- MEE  
[www.mee.nl](http://www.mee.nl)
- Ieder(in)  
[www.iederin.nl](http://www.iederin.nl)
- Website met informatie over PGD:  
[www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl)
- Website met objectieve informatie over erfelijkheid en erfelijke ziekten:  
[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)  
[www.huisartsengenetica](http://www.huisartsengenetica)
- Online marktplaats die vrijwilligers en hulpvragers met elkaar in contact brengt:  
[www.wehelpen.nl](http://www.wehelpen.nl)
- Website over hulp en hulpmiddelen:  
[www.regeltante.nl](http://www.regeltante.nl)
- Website - onder regie van de VSOP - over zeldzame aandoeningen met korte beschrijvingen, relevante documentatie en adressen van patiëntenorganisaties:  
[www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl)
- Landelijk overleg DNA-diagnostiek van de DNA-diagnostiek laboratoria van de Klinisch Genetische Centra in Nederland:  
[www.dnadiagnostiek.nl](http://www.dnadiagnostiek.nl)

### ***NHG-Standaarden***

- NHG-Standaard Het rode oog.
- NHG-Standaard Slaapproblemen en slaapmiddelen.
- NHG-Standaard Pijn.

Nuttige brochure van het VUmc:

- [Anaftalmie/Microftalmie: geboren worden met een te klein of afwezig oog.](#)

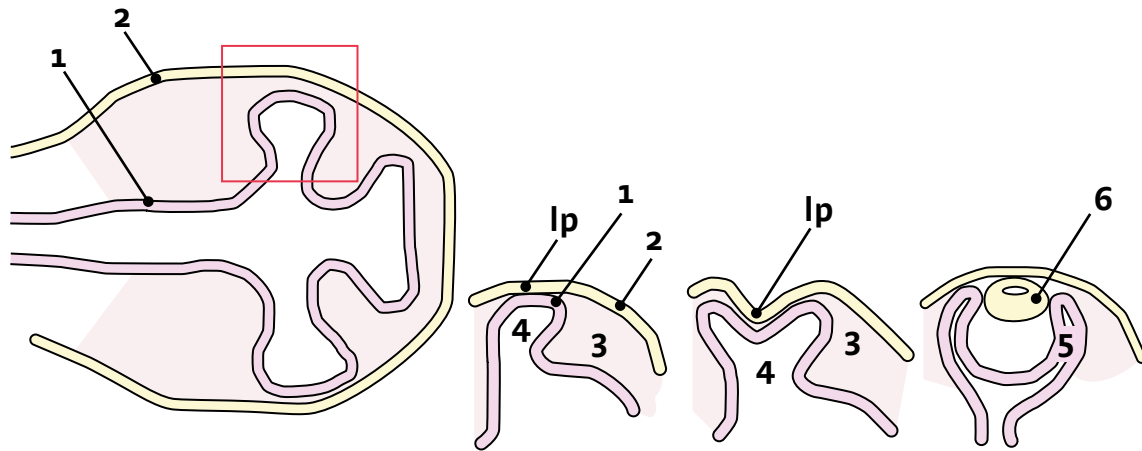
# Literatuurlijst

---

1. Boyd PA, Haeusler M, Barisic I. EUROCAT Report 9: Surveillance of congenital anomalies in Europe 1980-2008. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2011 Mar; 91 Suppl 1:S1.
2. Busby A, Dolk H, Collin R, Jones RB, Winter R. Compiling a national register of babies born with anophthalmia/microphthalmia in England 1988-94. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 1998;79:F168-F173.
3. Chaissang N, Causse A, Vigouroux A, Delahaye A, Alessandri J-L, Boespflug-Tanguy O. Short Report Molecular findings and clinical data in a cohort of 150 patients with anophthalmia/microphthalmia. *Chassaing Clin Genet.* 2014;86:326-334.
4. Delleman JW, Bleeker-Wagemakers EM, van Schooneveld EM; Erfelijkheid in de oogheeldkund, stand van zaken. *Ned Tijdschr Geneeskd.* 1987;131:2226-30.
5. Dolk H, Busby A, Armstrong BG, Walls PH. Geographical variation in anophthalmia and microphthalmia in England, 1988-94. *BMJ.* 1998; 317:905-909.
6. Heher KL, Katowitz JA, Low JE. Unilateral Dermis-Fat Graft Implantation in the Pediatric Orbit. *Ophthalmic Plastic & Reconstructive Surgery.* March 1998.
7. Hutto C, Arvin A, Jacobs R, Steele R, Stagno S, Lyrene R et al. Intrauterine herpes simplex virus infections. *J Pediatr.* 1987;110(1): 97-101.
8. Kodjikian L, Wallon M, Fleury J, Denis P, Binquet C, Peyron F et al. Ocular manifestations in congenital toxoplasmosis. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2006; 244(1):14-21.
9. Nigro G, Sali E, Anceschi MM, Mazzocco M, Maranghi L, Clerico A et al. Foscarnet therapy for congenital cytomegalovirus liver fibrosis following prenatal ascites. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2004;15(5):325-329.
10. Palano GM, Di Pietro M, Scuderi A, Pratico G. Microphthalmia due to congenital varicella infection: a case report. *Minerva Pediatr.* 2005;57(6):433-439.
11. Ragge NK, Subak-Sharpe ID, Collin JRO. A practical guide to the management of anophthalmia and microphthalmia. *Eye.* 2007;21:1290-1300.
12. Ragge NK, Lorenz B, Schneider A, Bushby K, de Sanctis L, de Sanctis U. SOX2 anophthalmia syndrome. *Am J Med Genet A.* 2005;135:1-8.
13. Sara Llorente-González, J Peralta-Calvo, JM Abelairas-Gómez. Congenital anophthalmia and microphthalmia: epidemiology and orbitofacial rehabilitation. *Clinical Ophthalmology.* 2011;5:1759-1765.
14. Schittkowski MP, Guthoff RF. Injectable self inflating hydrogel pellet expanders for the treatment of orbital volume deficiency in congenital microphthalmos: preliminary results with a new therapeutic approach. *Br J Ophthalmol.* 2006;90:1173-1177.
15. Shah SP, Taylor AE, Sowden JC, Ragge N, Russell-Eggitt I, Rahi JS. Anophthalmos, Microphthalmos, and Coloboma in the United Kingdom: Clinical Features, Results of Investigations, and Early Management; for the Surveillance of Eye Anomalies Special Interest Group. *Ophthalmology.* 2012;119:362-368.
16. Shah SP, Taylor AE, Sowden JC, Ragge NK, Russell-Eggitt I, Rahi JS. Anophthalmos, microphthalmos, and typical coloboma in the United Kingdom: a prospective study of incidence and risk. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2011 Jan;52(1):558-64.
17. Slavotinek AM. Eye development genes and known syndromes; *Molecular Genetics and Metabolism.* 2011 Dec;104(4):448-456.
18. Verma AS, FitzPatrick DR. Review Anophthalmia and microphthalmia; *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2007 Nov;2:47.
19. Vermeif-Keers C. Primary congenital aphakia and the rubella syndrome. *Teratology.* 1975;11(3):257-265.
20. Williamson KA, Hever AM, Rainger J, Rogers RC, Magee A, Fiedler Z; Mutations in SOX2 cause anophthalmia-esophageal-genital (AEG) syndrome. *Hum Mol Genet.* 2006;15(9):1413-22.

# Bijlage

## Ontwikkeling van het oog



1. Neuro-ectoderm
2. Epidermaal ectoderm
3. Mesoderm
4. Oogblaasje
5. Oogbeker
6. Lens

# Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de **Vereniging OOG in OOG**, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (**VSOP**) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (**NHG**). Deze brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures die te downloaden/raadplegen is via [www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten](http://www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten) en de VSOP-websites [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl) en [www.zichtopzeldzaam.nl/documenten](http://www.zichtopzeldzaam.nl/documenten).

## Vereniging OOG in OOG

**Doelstellingen** De **Vereniging OOG in OOG** heeft tot doel het bevorderen van het welzijn en het behartigen van de belangen van mensen die lijden aan een (aangeboren) afwijking aan één of twee ogen, waaronder anoftalmie en microftalmie, en verder alle mensen die één of twee oogprothesen dragen en/of zien met één oog.

Zij tracht dit doel te bereiken door:

- het behartigen van de belangen van de hiervoor genoemde doelgroepen naar de overheid, zorgverleners en maatschappelijke organisaties, zowel binnen Nederland als daarbuiten;
- de doelgroep te voorzien van informatie over ontwikkelingen in de zorg, op het terrein van anoftalmie/microftalmie, oogprothesen, de oogverwijderingsoperatie en het zien met één oog;
- het organiseren van lotgenotencontact;
- het organiseren van plaatselijke, regionale en landelijke bijeenkomsten voor leden;
- het uitgeven van een periodiek nieuwsmagazine over alle onderwerpen die relevant zijn;
- het geven van voorlichting;
- het stimuleren en volgen van onderzoek in Nederland én internationaal;
- het leggen en onderhouden van contacten met zorgverleners, zorgverzekeraars en deskundigen op het gebied van anoftalmie/microftalmie, oogprothesen, de oogverwijderingsoperatie en het zien met één oog;
- het organiseren van alle overige activiteiten die bijdragen aan het doel.

## Vereniging OOG in OOG

Vroegestraat 5  
2951 VT ALBLASSERDAM  
Telefoonnummer: 06 53 83 67 74  
E-mail: [info@ver-ooginoog.nl](mailto:info@ver-ooginoog.nl)  
[www.ver-ooginoog.nl](http://www.ver-ooginoog.nl)

## Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 70 patiëntenorganisaties - voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter - samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door onder andere stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

## VSOP

Koninginnelaan 23  
3762 DA SOEST  
Telefoon: 035 603 40 40  
E-mail: [vsop@vsop.nl](mailto:vsop@vsop.nl)  
[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

## Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Het NHG heeft als doel het bevorderen van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Door vertaling van wetenschap naar huisartsenpraktijk draagt het NHG bij aan professionalisering van de beroepsgroep. Kernactiviteiten van het NHG zijn het ontwikkelen van NHG-Standaarden en andere richtlijnen, scholing en het ontwikkelen van producten om de huisarts te ondersteunen in zijn praktijk, zoals patiëntenvoorlichting.

## Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231  
3502 GE UTRECHT  
Telefoon: 030 282 35 00  
E-mail: [info@nhg.org](mailto:info@nhg.org)  
[www.nhg.org](http://www.nhg.org)

## Redactie

Mevrouw drs. R. van Tuyll, jeugdarts KNMG, beleidsmedewerker VSOP  
Mw. dr. H. Woutersen-Koch, arts /wetenschappelijk medewerker Afdelingen Richtlijnenontwikkeling & Wetenschap en Implementatie NHG  
Mw. drs. L. te Hennepe, wetenschappelijk medewerker Preventie & patiëntenvoorlichting NHG  
Mw. drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP  
Mw. drs. D. Stemkens, arts-vrijwilliger VSOP

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

Dr. D. Hartong, Oogarts, Oculoplastisch en orbitaspecialist VuMC  
Prof. dr. H.J. Simonsz, oogarts Erasmus MC  
Mw. M. Oosterhof, bureamedewerker Vereniging OOG in OOG  
Dhr. J. Remmers, ocularist VUmc

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, augustus 2016

