



Amsterdam UMC
Universitair Medische Centra

ZORGPAD

Amsterdam Expertise Centrum

**foetale akinesie deformatie sequence en
arthrogryposis multiplex congenita**

Van foetaal tot in volwassenheid.

En

Informatiefolder ouders

Standsafwijkingen bij de foetus

Update 14 Mei 2021

Afkortingen en uitleg:

Meerdere standsafwijkingen

- FADS (foetale akinesie deformatie sequentie): meerdere standsafwijkingen op verschillende gebieden in armen en/of benen waarbij afwijkend bewogen wordt in de gewrichten met standsafwijkingen, overige gewrichten en tevens hoofd, romp. Afhankelijk van de onderliggende aandoening komen er ook andere afwijkingen voor bijvoorbeeld in de hersenen en het hart. Het is een zeldzaam voorkomende aandoening, 1:13.000 geboortes. De onderliggende oorzaken zijn zeer verschillend, vaak erfelijk, maar ook omgevingsfactoren kunnen een rol spelen zoals langdurig te weinig ruimte in de baarmoeder. De prognose van het kind is afhankelijk van de onderliggende oorzaak, maar er is vaak sterfte voor of na de geboorte of blijvende zorg met long, slik en bewegingsproblematiek.
- AMC (arthrogryposis multiplex congenita): meerdere contracturen in armen en/ of benen waarbij de foetus voornamelijk verminderd beweegt in de gewrichten met de standsafwijking. Het is een zeldzaam voorkomende aandoeningen, 1:3000 tot 5000 geboortes. De onderliggende oorzaken zijn zeer verschillend, vaak erfelijke maar ook omgevingsfactoren kunnen een rol spelen zoals langdurig te weinig ruimte in de baarmoeder. De prognose voor het kind is afhankelijk van de onderliggende oorzaak. Bij tijdige start behandeling in een multidisciplinair team wordt goede acceptatie van de handicap ervaren. FADS is een zeer ernstige vorm van AMC waar een ander begeleidingstraject voor nodig is en derhalve apart wordt uitgewerkt in het zorgpad.
- Overig: meerdere standsafwijkingen welke veroorzaakt worden door onbekend/erfelijke of syndromale aandoening anders dan FADS/AMC. Na afronding van de prenatale diagnostiek vindt de begeleiding plaats via de reguliere zorg aangepast voor de afwijking bij het kind.

Enkele standsafwijkingen

Het voorkomen van gewrichtsafwijkingen in een gebied, bijvoorbeeld alleen voeten of handen kunnen een voorbode zijn van FADS en AMC.

- TEV (Talipes EquinoVarus): standsafwijkingen in de voet(en), klompvoet(en) Klompvoeten komen bij 1-3:1000 geboortes voor. Tijdige uitleg over de behandeling en start behandeling na de geboorte in gespecialiseerd team maakt acceptatie van de ontwikkeling van de functie groot bij het kind en de ouders.

In 33-51% zijn er overige echoscopische afwijkingen te zien rondom de 20 weken zwangerschapsduur, onder andere aan hersenen, hart, skelet. Erfelijke afwijkingen worden gevonden in 1,5-3,9% wanneer er geen andere echoscopische afwijkingen worden gezien, bij 10% bij eenzijdige klompvoet met andere afwijkingen en 15% bij tweezijdige klompvoet met andere afwijkingen. (*Di Mascio et al 2019, Singer et al 2020, Offerdal et al 2007*)(1,2,3)

- Bij standsafwijkingen in de armen wordt de onderliggende oorzaak wordt vaak niet gevonden, maar kan een erfelijke of syndromale afwijking zijn.

Inhoud

	pagina
Afkortingen en uitleg	2
inhoud	3
1. Introductie en doel	4-5
2. Aanmelding en triage	5-6
3. Diagnostisch traject, standaard poliklinische controles en vormgeving follow-up	7-12
4. Multidisciplinaire team disciplines, leden en rollen	13-16
5. Frequentie MDO	16
6. Borging Samenhang	17
7. Transitie	17
8. Informatie, communicatie en 24/7 bereikbaarheid acute zorgvraag	18
9. Patiëntenzorg, onderzoek, onderwijs	19-20
10. Kwaliteit van zorg en kwaliteit van zorg en kwaliteitscyclus	20-21
11. Patiëntenverenigingen, websites en richtlijnen	21-22
12. Referenties	23-24
 Bijlage Informatiefolder voor Ouders, Standsafwijkingen bij de foetus	 25-31

1. Introductie en doel

Het Amsterdam Expertise Centrum FADS/ AMC draagt de zorg om voor de periode van de foetus tot in volwassenheid advies, tijdige diagnostiek en hoog gespecialiseerde zorg te kunnen geven aan een populatie met FADS en AMC. Daar vroeg in de zwangerschap FADS en AMC zich kunnen presenteren als eenzijdige of tweezijdige standsafwijkingen aan onderste en/of bovenste ledenmaten, worden foetus met deze afwijkingen ook opgenomen in het zorgpad. Een foetus met FADS zal door de ernst van de aandoening in het algemeen de volwassenheid niet halen.

De populatie waar wij onze zorg op richten zijn:

1. het kind voor de geboorte met contracturen of andere afwijkingen die mogelijk passen bij FADS/AMC en zorg continueren in kindertijd en volwassenheid;
2. het kind voor de geboorte waarbij de ouders een eerder kind/ familielid hadden met FADS of AMC +/- aangetoonde onderliggende genetische afwijking; of de zwangere onderliggende afwijking heeft, zoals myasthenia gravis, met kans voorbijgaande neonatale myasthenia gravis tot congenitale myasthenia gravis syndroom, inclusief AMC/ FADS. En zorg continueren in kindertijd en volwassenheid.
3. kinderen die zich na de geboorte presenteren met FADS en AMC daar slechts 26% prenataal wordt aangetoond (*Filges and Hall 2013*)(4); en zorg continueren in kindertijd en volwassenheid
4. vrouwen met AMC en kinderwens.

De hoog gespecialiseerde zorg wordt verricht op het gebied van de diagnostiek, inschatting prognose voor het kind, behandeling rondom de geboorte, kindertijd tot in volwassenheid. Vervolgonderzoeken en begeleiding vinden door leden van het expertise team plaats. Dit maakt dat de uitkomsten van alle kinderen steeds teruggekoppeld kunnen worden aan de teamleden en dat we deze kennis kunnen inzetten voor het optimaliseren van ons zorgpad. Zie bijvoorbeeld de toegevoegde waarde van foetale motoriek evaluatie bij de opsporing van FADS en AMC in hoog risico populatie met meerdere standsafwijkingen in de periode 2007-2016. (*Tjon et al 2019*)(5)

Betrokkenheid van één multidisciplinaire team voor de diagnostiek en behandeling voor én na de geboorte bespoedigt de diagnostiek, en ondersteunt in de advisering van de ouders voor tijdige start van behandeling na de geboorte en continuïteit van de behandelaars.

Het streven naar continue verbetering van het zorgpad wordt gerealiseerd door samenwerking met patiëntenverenigingen en bundelen van onze kennis met andere (inter)nationale centra.

In dat kader is het zorgpad beoordeeld door de patiëntenorganisaties Spierziekten Nederland en Stichting Klompvoeten Nederland. Voor hen beiden is een lekenversie gemaakt gespitst op hun doelgroep en beide organisaties zijn bezig deze op te nemen in

hun website.

Voor de ouders is een patiënten informatiefolder en tevens wordt er verwezen naar de patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland met informatie op hun website www.spierziekten.nl en patiëntenfolders over AMC.

Internationaal hebben wij als eersten prospectieve gegevens gepubliceerd waarbij het zorgpad met systematische evaluatie van het zorgpad inclusief foetale motoriek beoordeling voor de geboorte en 100% follow-up gegevens van de kinderen over de uitkomst. (Tjon et al 2019)(5) Het door het expertise team gezamenlijk gemaakte zorgpad is ter publicatie ingediend (Tjon et al 2021)(6) Voor het prenatale onderdeel van het zorgpad is de eigen 25 jaar ervaring benut en in aanvulling daarop bestaande internationaal geadviseerde richtlijnen met aandacht voor het prenatale diagnostische deel (Niles et al 2019 en Adamo et al 2019)(7,8). We zetten ons in voor nationaal en internationaal samenvoegen van databestanden om meer inzicht te krijgen in de behandelingen en uitkomsten van mensen met AMC. Dit is in lijn met de laatste internationale bijeenkomst over AMC (Dahan-Oliel et al 2019).(9) Nationaal hebben we onze eerste schreden gezet door de samenwerking met Amsterdam UMC locatie AMC. Internationaal is buiten Europa Samenwerking is gestart buiten Europa met de experts Dahan-Oliel (Canada), Filges (Zwitserland) en Malinger (Israel) voor samenvoegen van databestanden. Binnen Europa is er inzet voor de Werkgroep Transversal Cross-ERN Pregnancy and Family Planning on Rare Disease. Het streven is om na her-erkenning opgenomen te worden in de ERN-NMD om deze inzet te faciliteren.

2. Aanmelding en triage

Prenataal:

1. Indien bij echoscopisch onderzoek een of meerdere standsafwijkingen zijn geconstateerd bij bijvoorbeeld het standaard echoscopisch onderzoek bij 20 weken dan wordt de zwangere verwezen voor geavanceerd ultrageluid onderzoek bij gevonden afwijking in deze zwangerschap (GUO II).

Verwijzing vindt plaats via het onafhankelijke, digitale platform ZorgDomein voor eerstelijns verloskundige praktijk/verwijzende niet-universitaire of universitaire kliniek.

Triage vindt plaats door secretaresse prenatale diagnostiek, prenatdiagn.info@amsterdamumc.nl

De afspraak wordt gemaakt op het neurologie GUO spreekuur. De GUO wordt verricht door teamleden van het expertise centrum, waarbij neurosonografie van de hersenen in axiale, coronale en sagittale richting en tevens motoriek onderzoek wordt verricht op het wekelijkse Neurologie GUO (NeuroGUO) spreekuur. Indien het spreekuur vol is wordt i. o.m. lid van het ECZA team op ander GUO spreekuur

geplaatst waarbij supervisie kan plaatsvinden van het ECZA lid en neurosonografie en motoriek onderzoek direct of op korte termijn zullen plaatsvinden.

2. Indien in de anamnese van de zwangere eerder kind met FADS of AMC is geboren zal er advies zijn voor prenatale diagnostiek in eventuele volgende zwangerschap.

Bijvoorbeeld:

- bij bewezen genetisch onderliggend erfelijk lijden een vlokentest of vruchtwateronderzoek,
- zonder bewezen genetisch onderliggend lijden GUO I in verband met a priori risico, in dit geval NeuroGUO vanaf 12-14 weken tot 24 weken inclusief motoriek onderzoek. Verwijzing onder andere via de klinische genetica en prepregnancy counseling, triage via teamlid expertise centrum/collega prenatale gynaecoloog naar teamlid expertise centrum en prenatdiagn.info@amsterdamumc.nl

Postnataal/kinderperiode

3. Verwijzing pasgeborene met FADS/AMC via neonatologen/kinderartsen/kinderrevalidatieartsen. Het is van belang om te beseffen dat van AMC en FADS de prenatale detectie vanuit de internationale literatuur slechts 26% is (*Filges and Hall 2013*)(4).

Hoofdbehandelaarschap bij FADS en AMC kinderrevalidatiearts met uitzondering van

hoofdbehandelaarschap door kinderarts indien bij FADS moment van overlijden wordt verwacht op korte termijn (binnen 28 dagen hoofdbehandelaarschap door kinderarts-neonatoloog)

Hoofdbehandelaarschap bij geïsoleerde contracturen aan de benen de kinderorthopedisch chirurgen. Zij zijn als lid van het expertise team tevens werkzaam binnen het Klompvoeten Centrum Amsterdam en Kinder Orthopedisch Centrum Amsterdam (KOCA), beiden locatie AMC en locatie OLVG Oost)

Hoofdbehandelaarschap bij geïsoleerde contracturen aan de armen de plastisch chirurg. Hiervoor is apart Expertise Centrum Zeldzame Aandoeningen voor kinderen met handafwijkingen met contactpersoon drs. M.H.H. van Doesburg, zie aldaar voor zorgpaden en patiënten folders. Collegae drs. M.H.H. van Doesburg en Dr. J.P.W. Don Griot participeren eveneens in ons team voor kinderen met AMC.

4. Volwassen vrouw met AMC en kinderwens

Via huisarts, revalidatiearts en anderen naar gynaecoloog-perinatoloog uit ons team voor prepregnancy counselingsgesprek.

3. Diagnostisch traject, standaard poliklinische controles en vormgeving follow-up

1. *Zorgpad vanaf foetaal bij constateren van standsafwijkingen in de gewrichten van de foetus, Figuur 1.*

In 8 stappen met duidelijke tijdstippen vanaf eerste bezoek worden afspraken ingezet voor diagnostiek en advies door de behandelaars van het kind voor en na de geboorte, nazorg van de zwangere vrouw en haar partner over uitslagen van deze zwangerschap en adviezen voor prenatale diagnostiek bij volgende zwangerschappen en start behandeling door het multidisciplinaire team van het kind.

U ziet in figuur 1 hoe vier verschillende trajecten ontstaan op geleide van de bevindingen voor foetus met:

- A. geïsoleerde contracturen (bij vervolg GUO geen uitbreiding van contracturen of andere afwijkingen en met huidige technieken geen onderliggende genetische afwijking aantoonbaar)
- B. verdenking AMC
- C. verdenking FADS
- D. contracturen en overige afwijkingen passend bij andere onderliggende aandoeningen dan FADS/AMC, waarvoor reguliere specialistische zorg aanwezig is.

De gegevens van voor en na de geboorte worden met toestemming van de ouders geanonimiseerd vastgelegd in het bestand van kinderen met contracturen voor 10 jaarlijkse rapportage, kwaliteitscontrole en herkennen van overeenkomstige fenotypes.

Voor de geboorte, frequentie zie Figuur 1:

Echoscopisch onderzoek en overige controles: Eerste Neurologie GUO spreekuur bij 20-21 wk, Tweede Neurologie GUO bij 23-24 wk, 23-24 wk gesprek met de ouders n.a.v. multidisciplinair overleg, reguliere controles bij FADS en AMC, echoscopisch vervolgonderzoek 28 weken.

Voor de geboorte worden de eerste en standaard vervolgfafspraken met echoscopisch onderzoek en advisering door de gynaecoloog en arts-echoscopist van het expertise team uitgevoerd, of onder supervisie van deze leden.

Geïndividualiseerd vinden er extra controles en reguliere zwangere controles plaats.

Na de geboorte tot in volwassenheid, frequentie zie 6. Frequentie MDO

Bij FADS/ AMC: Multidisciplinair spreekuur gecoördineerd door kinderrevalidatiearts met aansluitend het Multidisciplinair Overleg met kinderrevalidatiearts, klinisch geneticus tot diagnostiek rond is, kinderorthopeed, kinderneuroloog, plastische

chirurg op indicatie, ergotherapeut, fysiotherapeut, maatschappelijk werk en op indicatieafpraak met medewerkers van de gipskamer en instrumentenmaker van het expertise team. Het multidisciplinaire spreekuur is gericht op diagnostiek en advies. Daarnaast vindt de poliklinische begeleiding door kinderrevalidatiearts en paramedici plaats op andere momenten. Met oog op belasting voor kind (en ouders) worden combinatie afspraken gemaakt.

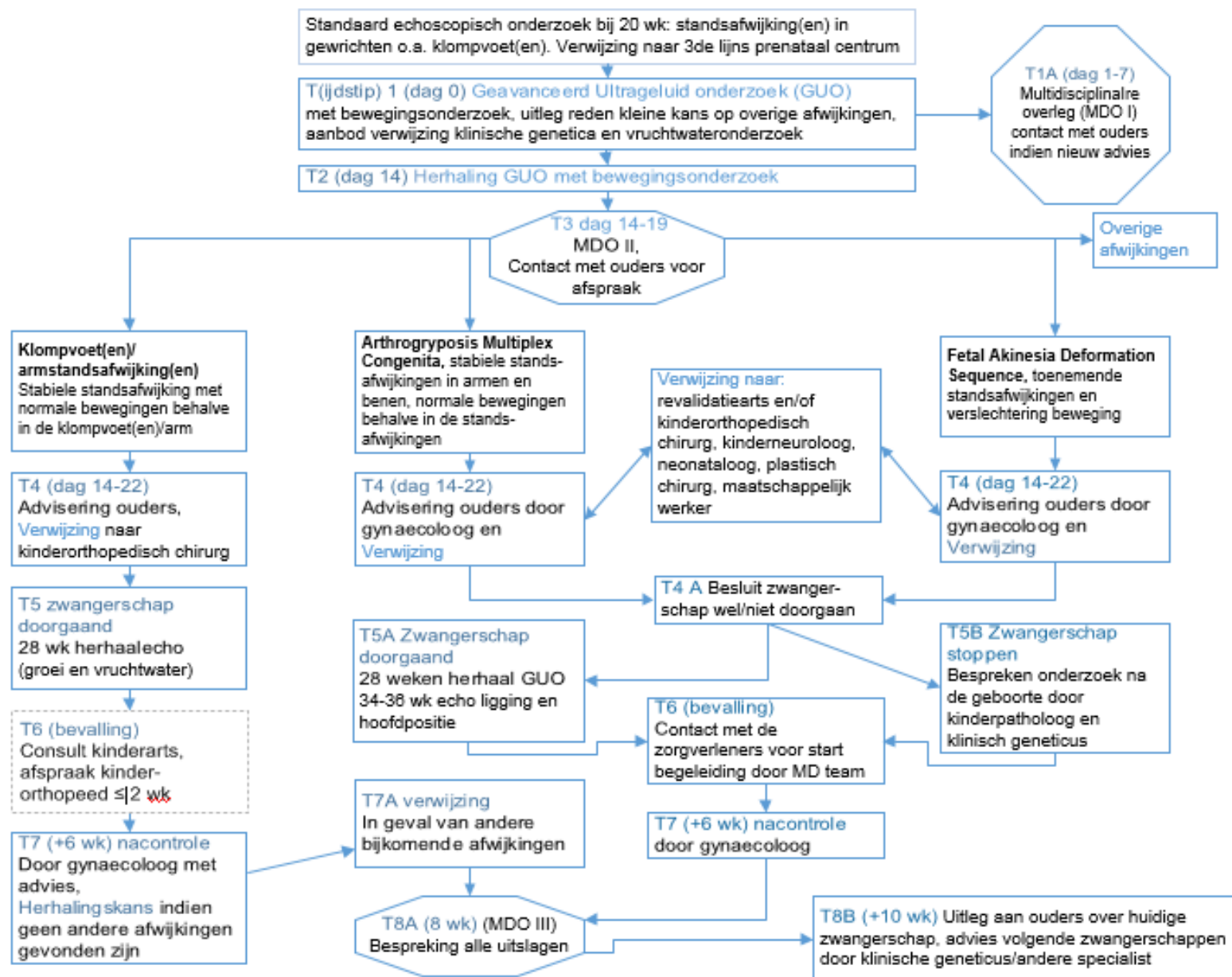
Bij FADS met korte levensprognose coördineert de neonatoloog van het expertise team de zorg op geleide waar het kind verzorgd wordt thuis of in ziekenhuis.

Bij klompvoeten: multidisciplinair spreekuur met kinderorthopeed, medewerker gipskamer, instrumentenmaker en maatschappelijk werk op indicatie van het expertise team.

Figuur 1 Begeleiding tijdens de foetale periode, in 8 stappen tot in kinderperiode met één team.

Zie pagina 9

Hierin staan de meest voorkomende zwangerschapsduren bij de onderzoeken, echter wanneer een afwijking eerder of later wordt gezien wordt het schema daarop aangepast.



2. Zorgpad in geval van familieanamnese FADS/AMC met of zonder aangetoonde onderliggende genetische aandoening/moeder met onderliggende aandoening met verhoogde kans op FADS/AMC zoals myasthenia gravis

Verwijzing	Type spreekuur	Terugkoppeling
Verwijzing i.v.m. Ouders eerder kind met FADS/AMC of familie met FADS/AMC		
<i>Bij bekende genetische aandoening</i>	Prepregnancy counseling en klinische geneticus Advies mogelijkheden van prenatale invasieve diagnostiek (vlokkentest/ vruchtwateronderzoek)	Brief aan verwijzer en ouders
<i>Bij onbekende genetische aandoening ondanks genetisch onderzoek met huidige mogelijke technieken</i>	Prepregnancy counseling of vroeg in een zwangerschap uitleg van onderstaande advies van echoscopisch onderzoek en zwangerschapsbegeleiding	Brief aan verwijzer en ouders
12-14 weken	Neurologie GUO spreekuur	Brief aan Verwijzer die de zwangerschap begeleid en huisarts
2 wekelijks tot 24 weken	Neurologie GUO spreekuur	Bij 24 wk opnieuw brief aan verwijzer en huisarts
Indien geen afwijkingen	Retour zwangerschapsbegeleiding naar keuze van mevrouw.	Ouders worden verzocht terugkoppeling te geven na geboorte van het kind. Brief voor de zorgverlener wordt meegegeven.
Indien afwijkingen passend bij FADS/AMC doorgaan via zorgpad FADS en AMC		
Indien afwijkingen anders dan FADS/AMC doorgaan via reguliere specialistische begeleiding		
Uitkomst van de zwangerschap	Worden door het prenatale secretariaat opgenomen in de digitale echoscopische verslaglegging in Astraia	Opnemen in het databestand met geanonimiseerde gegevens met toestemming van de ouders. Doel 10 jaarlijkse rapportage en kwaliteitscontrole
Verwijzing ivm moeder myasthenia gravis	Uitleg kleine kans op AMC/FADS <i>Zie Finsterer 2019, Gilhus 2020(10,11)</i> Waarvoor neurologie GUO spreekuur bij 20 en 23 wk inclusief motoriek en vervolgecho bij 28 wk. Begeleidingsaspecten doornemen voor mw zelf tijdens de zwangerschap, intensivering	Brief huisarts, mevrouw en betrokken specialisten uit het expertise team.

	<p>neurologische controle, longfunctie, consult anesthesiologie en cardioloog. Uitleg kans op meestal voorbijgaande congenitale myasthenia gravis waarvoor 48-72 observatie kinderafdeling, <i>Onderbouwd door UK richtlijn Norwood et al 2014(12)</i></p>	
--	--	--

3.zorgpad vanaf diagnose in neonatale/ kinderperiode

Verwijzing via diverse specialisten naar hoofdbehandelaar de kinderrevalidatie arts

Verwijzing	Type spreekuur	Terugkoppeling
Bij neonatale bevestiging FADS en noodzaak ondersteuning ademhaling en voedsel inname	Na ziekenhuisopname Begeleiding thuis met ondersteuning en multidisciplinaire poli, Bijdrage zie per specialisme	Brief aan huisarts en verwijzers
Hoofdbehandelaarschap De kinderarts bij vormen waarbij op korte termijn overlijden wordt verwacht en de revalidatiearts bij mildere vormen	Vervolgafspraken zijn geïndividualiseerd, hoogfrequent, en aangepast waar het kind verblijft in thuis of ziekenhuiszorg.	Brief aan huisarts en verwijzers
AMC		
Hoofdbehandelaar: de kinderrevalidatiearts	Afspraken op het multidisciplinaire spreekuur na MDO, beiden met leden van het expertise team. Frequentie in eerste jaren geïndividualiseerd ongeveer 4/jaar. Nadien tot volwassenheid jaarlijks en op indicatie ook na 18 jaar, bij hoofdbehandelaar in eerste instantie de kinderrevalidatiearts voor korte advies vragen. De kinderrevalidatiearts draagt over aan de revalidatiearts voor volwassenen voor langere termijn advies en behandeling. Daarnaast zijn extra controles voor juiste timing van aanpassingen/ training door ergotherapeut voor verschillende gerichte taken, kinderfysiotherapeut, revalidatiearts, kinderorthoped, plastische	

	chirurgen van het expertise team.	
Klompvoeten		
Hoofdbehandelaar: de kinderorthopeed	Na consult kinderarts na de geboorte eerste afspraak bij kinderorthopeed ongeveer 2 weken na de geboorte.	Brief aan huisarts en verwijzers
	Frequentie van begeleiding conform de landelijke richtlijn, zie publicatie <i>Besselaar et al 2017 (13)</i>	
Vastlegging van gegevens voor en na de geboorte over klompvoeten met toestemming van de ouders		Doel 10 jaarlijkse rapportage en kwaliteitscontrole

4. Volwassen vrouw met AMC en kindervens

Verwijzing	Type spreekuur	Terugkoppeling
Gynaecoloog-perinatoloog met aandachtsgebied o.a. neuro-musculaire aandoeningen uit/ onder supervisie van het expertise team	Prepregnancy counseling Vorbereiding op de AMC met onderliggende oorzaak bij mw. Conform UK richtlijn <i>Norwood et al 2014 (12)</i>	
Eerste gesprek prepregnancy counseling	Inventarisatie mw haar kennis over onderliggende aandoening, herhalingskans bij haar kind, Vragen over handicap bij mw voor dagelijkse activiteiten en eventuele bevalling en verzorging van kind. Doel van het gesprek: de mogelijkheden van zwangerschap bespreken Doornemen van invloeden van AMC op de zwangerschap en zwangerschap op AMC <i>Conform Ma and Yu 2017(14)</i>	Brief naar verwijzer, huisarts en mw zelf met terugkoppeling van dit gesprek en adviezen en eventuele verwijzing naar specialist.
Vervolg gesprek prepregnancy counseling	lom mevrouw telefonisch/ in ziekenhuis	Terugkoppeling in brief of de informatie is begrepen en of verwijzing nadere informatie heeft opgeleverd.
Vastlegging plaatsvinden van prepregnancy counseling met toestemming van mevrouw		

4. Het multidisciplinaire team disciplines, leden en rollen

Disciplines en leden

Obstetrie/Gynaecologie (hoofdbehandelaar/coördinerend specialisme voor de geboorte en voor prepregnancy counseling)

- Prof. J.I.P. De Vries, gynaecoloog-perinatoloog
- Dr. I.H. Linskens, gynaecoloog-perinatoloog
- Prof. E. Pajkrt, gynaecoloog-perinatoloog
- Drs. J.K. Tjon, arts-echoscopist PhD traject
- Drs. A. Arduc, arts-echoscopist PhD traject

Klinisch genetica:

- Drs. M.B. Tan-Sindhunata, klinische geneticus
- Dr. Q. Waisfisz, moleculair geneticus, stafmedewerker

Laboratoria-Klinische Genetica-KG Genoom diagnostiek, Amsterdam UMC

Revalidatiegeneeskunde (hoofdbehandelaar na de geboorte in geval van AMC, en FADS met levensverwachting > 28 dagen na de geboorte)

- Prof. dr. A.I. Buizer
- Drs. F. Stoelinga

Kinderorthopedie (hoofdbehandelaar na de geboorte in geval van klompvoeten)

- Drs. M. Witbreuk
- Dr. P.A.A. Struijs

Plastisch chirurgie: (in geval van alleen afwijkende stand van de handen, zie zorgpad congenitale handenteam)

- Drs. M.H.H. van Doesburg
- Dr. J.P.W Don Griot

Kinderneurologie

- Dr. B. Jaeger
- Dr. L.A. van der Pol

Kindergeneeskunde (hoofdbehandelaar in geval van FADS met verwachting van overlijden binnen de neonatale periode, d.w.z. tot 28 dagen na de geboorte)

- Prof. dr. M.M. van Weissenbruch, kinderarts-neonatoloog
- Drs. A.R.C. Laarman, kinderarts-neonatoloog

Kinderpatholoog anatoom

- Dr. M. Bugiani

Medisch Maatschappelijk Werk voor en na de geboorte

- Mw C.S. Kee en dienstdoende collegae maatschappelijk werk

Na de geboorte tevens:

Medewerkers gipskamer, de gipsverbandmeester maakt samen met de kinderorthopeed op maat gipsverband in geval van klompvoeten start binnen 2 weken na de geboorte, gemiddeld wekelijks nieuw aangepast verband tot 6 weken na de geboorte.

Instrumentenmaker, wordt ingezet bijvoorbeeld voor aanmeten van Ponseti-spalk die op geleide van de leeftijd en aanpassingen wordt gedragen, gemiddeld bij 0-3 mnd 23 uur/ dag, 3 mnd-4 jaar overdag tijdens de slaapjes en 's nachts.

Ergotherapeut draagt zorg voor optimale ontw zelfstandigheidsontwikkeling bij de aanwezige standsafwijkingen (zelfverzorging, hulpmiddelen, schoolvaardigheden, belasting belastbaarheid)

Fysiotherapeut draagt zorg voor evaluatie van de motorische en houdings ontwikkeling en past hierop de kinderfysiotherapeutische behandeling aan.

(kinderpsycholoog op indicatie)

Rollen teamleden

Gynaecoloog

Als hoofdbehandelaar voor de geboorte coördineert deze de begeleiding van het echtpaar waar bij de foetus standsafwijkingen gezien waren.

Organiseert, verricht of superviseert de Geavanceerde Ultrageluid Onderzoeken (GUO) inclusief bewegingsecho's en neurologische echo, en de uitleg aan de ouders. GUO conform landelijke richtlijn. www.nvog.nl

Bewegingsecho gedurende 15 minuten naar differentiatie in verschillende bewegingspatronen, kwaliteit en kwantiteit conform Donker et al 2009.(15)

Neurologie GUO conform van der Knoop et al 2020.(16)

MRI wordt aangeboden in geval van indicatie n.a.v. neurologie GUO conform International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynaecology.(17)

Coördineert de wekelijkse MDO's en verwijzingen naar de specialisten en besluitvorming met de ouders over verdere zwangerschapsbegeleiding.

Draagt zorg voor adviezen rondom de bevalling, goede overdracht naar neonatologie voor opvang neonaat, en naar huisarts en verwijzer indien bevalling buiten Amsterdam UMC plaatsvindt.

Klinisch geneticus en moleculair geneticus

Prenataal: consult met uitleg aan ouders over indicatie en mogelijkheden voor invasieve diagnostiek n.a.v. de bevindingen. Terugkoppeling aan gynaecoloog. Begeleiding van de ouders n.a.v. ingezette diagnostiek. Actieve rol bij MDO voor inzet onderzoek naar onderliggende oorzaak.

Postnataal: neonatale herbeoordeling indicatie afname materiaal (navelstrengbloed) voor DNA opslag i.o.m. de ouders. Betrokken blijven bij het MDO in kader van uitzoeken van onderliggende oorzaak en tevens advisering van de ouders over herhalingskans op geleide van de uitslagen. Houden contact met de ouders tot de genetische diagnostiek is afgerond.

Moleculair geneticus betrokken van pre-postnataal bij de diagnostiek en verdieping van de diagnostiek op geleide van fenotypische beschrijving aangevuld door latere ontwikkeling van het kind en eventuele postmortem onderzoek, spierbiopten.

Kinderrevalidatiearts

Prenataal: De kinderrevalidatiearts is aanwezig op het MDO waarbij de foetus met verdenking op FADS/AMC wordt besproken, spreekt met de ouders over begeleidings- en behandelingsmogelijkheden.

Postnataal: Is de coördinator van de MDO's na de geboorte en legt deze MDO verslagen ook vast inclusief een actieplan. Tijdens de MDspreekuren worden diagnostiek en advisering gedaan en aansluitend MDO. Daarnaast behandelingsafspraken met revalidatieartsen en paramedici. Hierbij wordt met de tijdstippen rekening gehouden met het kind (en de ouders).

Is de coördinator tussen de verschillende specialisten die het kind begeleiden. Zal indien geïndiceerd ook zorgdragen voor fysiotherapeutische en revalidatie mogelijkheden in woonomgeving van het kind.

Blijft de hoofdbehandelaar gedurende kindertijd en volwassenheid. De huidige ervaring is dat na volgroei zijn van het kind de behoefte voor jaarlijkse evaluatie stopt of sterkt verminderd. De kinderrevalidatiearts zal na 18 jarige leeftijd zich inzetten voor een advies op basis van de voorgeschiedenis. Wanneer in de volwassenperiode een meerdere MDspreekuren en Multidisciplinaire Overleggen nodig zijn draagt de kinderrevalidatiearts uit het Expertise Team het over aan de revalidatiearts voor volwassenen.

Zorg wordt op maat gerealiseerd ten aanzien van stoornissen in functies en anatomische eigenschappen en beperkingen op het niveau van activiteiten en participatie. Hierbij wordt rekening gehouden met persoonlijke- en omgevingsfactoren in het functioneren en verwerkings- en acceptatieproblematiek bij ouders en het kind. Er wordt een functionele prognose opgesteld, van waaruit behandeldoelen worden geformuleerd. Dit resulteert in multidisciplinaire spreekuren, MDO's om de ontwikkeling te blijven volgen en behandeling

aan te passen, en tevens behandelingsafspraken met revalidatiearts en paramedici. Dit resulteert in geïndividualiseerde (na)behandeling en follow-up.

Kinderorthopedisch chirurg

Prenataal aanwezig bij prenatale MDO, counseling ouders, regelen afspraak voor neonataal eerste evaluatie met de ouders en zorgverleners.

Na de geboorte: eerste evaluatie van het kind snel na de geboorte tot 14 dagen na geboorte bij eenzijdige of tweezijdige klompvoeten, vervolg tot in volwassenheid. Aanwezig bij MDO's en multidisciplinaire poli's.

Plastisch chirurgie:

Prenataal aanwezig bij MDO bij kinderen met afwijkingen aan de armen, counseling ouders.

Na de geboorte: revalidatiearts bepaalt eerste evaluatiemoment, aanwezig bij MDO's en multidisciplinaire poli's zodra geïndiceerd.

Kinderneurologie

Prenataal aanwezig bij MDO bij kinderen waarbij neurologisch lijden wordt verwacht, indien tijdens MDO bevestiging counseling van de ouders.

Na de geboorte: begeleiding op geleide van onderliggende oorzaak.

Kindergeneeskunde-neonatologie

Prenataal aanwezigheid bij MDO, counseling ouders met name bij verdenking FADS en verdenking mogelijk slechte start tot overlijden na de geboorte. Bespreken eerste opvang na de geboorte, ondersteunen kind, aanwezigheid voor de artsen en verpleegkundig team op verloskamers en kinderafdeling voor continuïteit in afgesproken beleid.

Na de geboorte tot 28 dagen de neonatoloog, nadien de algemeen kinderarts.

Kinderpatholoog anatoom

Aanwezigheid bij de kwartaal MDO's van het expertise team. Maandelijks bespreking PA bespreking met het MD team inclusief casuïstiek FADS/AMC. Hebben protocol obductie uitgewerkt bij FADS/AMC wat is opgenomen in het ingediende zorgpad, Tjon et al 2021 ingediend voor publicatie (6)). Voert schouwing uit gezamenlijk met klinisch geneticus uit het expertise team voor optimale evaluatie van genetische of syndromale afwijkingen. Op geleide van schouwings- en obductiegegevens wordt aanvullende diagnostiek ingezet door de patholoog anatoom (denk aan spieronderzoekingen).

Na de geboorte aanwezig bij MDO en evaluatie van onderliggend lijden.

Medisch Maatschappelijk Werk voor en na de geboorte

Prenataal begeleiding van ouders waarvan bij het kind verdenking is op FADS/AMC/contracturen. Op geleide van de wens van de ouders is het begeleiden van het plaats kunnen geven voor het krijgen van kind met aangeboren afwijking tot helpen gedachten op een rij zetten voor eventuele afbreking van de zwangerschap.

5.Frequentie MDO

Volledige team van het Amsterdam Expertise Centrum FADS/AMC: elk kwartaal

Prenataal:

Wekelijkse bijeenkomst met expertise teamleden obstetrie en klinische genetica en op uitnodiging op geleide van uitgebreidheid van contracturen tevens de kinderrevalidatiearts, kinderorthopeed, plastische chirurg, neonatoloog, kinderneuroloog en maatschappelijk werker. De specialist die de hoofdbehandelaar van het kind na de geboorte zal worden spreekt met de ouders.

0-18 jaar:

Tenminste jaarlijks, in de eerste jaren van het kind hoger frequent tot 4/jaar.

>18 jaar: op indicatie in overleg met de patiënt

6.Borging Samenhang:

Voor de komende 5 jaar is de samenhang van het team geborgd.

1. De opleiding van het expertise team is geborgd per specialisme. Zie hiervoor overdracht van kennis naar de teamleden onder item 9 onderwijs.
2. Opvolging van leden wordt per specialisme geregeld met dakpansgewijze opvolging zodat het nieuwe lid tijd van inwerken krijgt en het team toch steeds bestaat uit 2 ervaren experts
- 3 Er per specialisme 2 teamleden zijn die elkaar kunnen vervangen. Daarnaast wordt in het elektronische patiëntendossier de MDO's bijgehouden zodat in acute situaties de hoofdbehandelaars goed bereikt kunnen worden en ook de reguliere artsen weten wat het beleid is. Behalve de Expertise TEAM MDO's worden de kinderen eveneens gepresenteerd in de perinatale periode op de reguliere MDO's zodat het gehele team in acute situaties goed is geïnformeerd voor de bewaking en opvang rondom de geboorte.

De kinderpatholoog anatoom is hierop een uitzondering. Uitwerking van postmortem onderzoek wordt door haar of onder haar supervisie verricht en of uitgewerkt.

De hoofdbehandelaars dragen zorg voor de samenhang tussen de verschillende specialismes en zijn beschreven voor en na de geboorte bij rollen van de teamleden, zie item 4.

7. Transitie

Overgang van foetaal naar neonataal wordt geregeld door de gynaecologische hoofdbehandelaar uit het expertise centrum team:

- tussen de diverse specialisten die door de MDO's, gesprekken met de ouders, terugkoppeling naar de dienstdoende obstetrici en neonatologen voor zorgvuldige overdracht zorgen.

- de ouders worden geïnformeerd over de continuïteit in zorg door de diverse specialisten.

Overgang van neonataal naar kinderperiode wordt geregeld door de hoofdbehandelaar van de revalidatiegeneeskunde uit het team, deze overgang is geleidelijk door hetzelfde team, waarbij indien noodzakelijk de neonatale zorg (tot 28 dagen na de geboorte) overgenomen wordt door de algemene kinderartsen Prof. dr. R.J.B.J. Gemke en dr. D. Bosman, betrokken bij de multidisciplinaire poli van Kinderspiercentrum Amsterdam. Deze zijn bekend met ons zorgpad en zeggen hun medewerking toe. Gezien de beperkte raadpleging in opgenomen bij het expertise team en kwartaal MDO bijeenkomsten.

Overgang van kinderperiode naar volwassenheid.

De revalidatiearts blijft dit coördineren. Op volwassenleeftijd verloopt het eerste contact via de kinderrevalidatiearts, en bij noodzaak tot langduriger begeleiding wordt het overgedragen naar de revalidatiearts voor volwassenen.

8. Informatie, communicatie en 24/7 bereikbaarheid acute zorgvragen

Voor de patiënten en hun ouders is er een patiënten folder voor ouders van patiënten, patiënten en hun naasten met informatie over standsafwijkingen bij de foetus en begeleiding volgens het zorgpad FADS en AMC van foetus tot in volwassenheid.

Aandacht voor communicatie drempels:

Bij de uitleg aan de ouders wordt gevraagd of er sprake is van laaggeletterdheid en of de patiënten informatiefolder gelezen kan worden.

Vanaf de triage en het eerste bezoek zal er zorgvuldig worden nagegaan of er multiculturele aspecten de overdracht van de informatie en communicatie over de afwijking kunnen belemmeren. Laagdrempelig wordt de tolkentelefoon ingeschakeld. Gezien de ernst van de onderliggende problematiek wordt er gestreefd naar inzet door professionele tolk.

Indien hulp van geestelijke verzorger nodig is dan kan ondersteuning vanuit het Pastoraat en Geestelijke verzorging 7/24 uur door deze multicultureel samengestelde groep medewerkers plaatsvinden.

Het expertise centrum is beschikbaar voor consultatie bij verdenking op FADS en AMC.

Prenataal is er 24/7 bereikbaarheid voor acute vragen en klachten met mogelijkheid om voor controle of bevalling te komen. De verslaglegging in de status wordt onder het item

“Obstetrie Beleid” continu bijgehouden zodat alle dienstdoende artsen weten welke begeleidingsaspecten van belang zijn rondom de bevalling en opvang neonaat en welke disciplines in consult moeten komen en wanneer. Uitvoering door de dienstdoende gynaecoloog en op geleide van eventuele vragen overleg tijdens dienst of overdag.

Kinderperiode: In neonatale periode (tot 28 dagen na de geboorte) via de afdeling neonatologie en nadien overdag via de afdeling revalidatiegeneeskunde.

De vastlegging in de status is zodanig dat de dienstdoende neonatoloog het beleid kan continueren en bij vragen weet met wie er overlegd kan worden.

Na 28 dagen is de revalidatiearts de hoofdbehandelaar en draagt zorg voor vastlegging in het MDO van te voeren beleid. Als coördinator zal de revalidatiearts het kind zo nodig verwijzen naar de specialist die het betreffende probleem opvangt.

Volwassen periode: revalidatiearts is coördinator. 24/7 bereikbaarheid is niet geïndiceerd

Amsterdam UMC	Locatie VUmc	Locatie AMC
Overdag		
Secretariaat prenatale geneeskunde	020 4440250	020 5664499
Verloskamers	020 4444822	020 5661500
Revalidatie geneeskunde	020 4441180	020 5663345
Avond/weekend		
Verloskamers	020 4444822	020 5669111
Spoedeisende Eerste Hulp	020 4443535	020 5662222

9. Patiëntenzorg, onderzoek, onderwijs

Bovenstaand was de beschrijving van werkzaamheden van het expertise centrum op het gebied van de patiëntenzorg. Daarnaast zetten we ons in voor:

Onderzoek

Momenteel is Drs. Tjon in het laatste jaar van haar promotietraject en wordt opgevolgd door drs. Arduc. Beiden worden in staat gesteld om naast hun functie als arts-echoscopist promotieonderzoek te verrichten.

De focus van Tjon is op detectie van FADS/AMC met behulp van het zorgpad (Tjon et al 2019), het zorgpad (Tjon et al submitted)(6), literatuursearch FADS bij bepaalde placentaire afwijking (Tjon et al B submitted)(18). Daarnaast foetale en neonatale kuitomtrek bij kinderen met en zonder klompvoeten (juli 2021 voltooid inclusie). Veel kinderen met klompvoeten hebben bij de geboorte atrofie van de kuitspieren. Inzicht over het moment van ontstaan van spieratrofie voor de geboorte geeft meer begrip over de duur van de blootstelling van het gewricht aan de atrofie en daarmee mogelijk nadere informatie over de wijze van behandeling. Tevens in kader van implementatie van foetale motoriek: onderwijs aan studenten via college of interactieve web-based onderwijs (in gang) en verschil in visuele evaluatie met behulp van eyetracking bij studenten, echoscopisten en experts (analyse).

De focus van Arduc zal liggen op longitudinale data van kinderen met AMC en onderzoeksvragen zoals groei-ontwikkeling voor en na de geboorte in samenwerking met de revalidatiegeneeskunde, advisering rondom de bevalling van kinderen met AMC en moeders met AMC.

De Vries werkt aan basaal onderzoek naar kennisontwikkeling over het ontstaan van standsafwijkingen met Rotterdamse onderzoeksgroep van de afdeling Obstetrie. Met behulp van 3 dimensionale echoscopische gegevens kunnen digitaal omgezet worden in geavanceerde 4 dimensionale virtual reality beelden die optimaal zijn voor de beoordeling van standsafwijkingen in de embryonale periode (Frudinger et al 2021)(19). Internationale database ontwikkeling: door eerste contacten met Transverals Cross-ERN Pregnancy and Family planning of Rare Disease, samenwerking met Genetici Filges in Zwitserland, Dahan-Oliel en Hall in Canada zetten we ons in voor dataverzameling van foetaal prenataal tot volwassenheid, zie *Dahan-Oliel and Hall 2019(15)*. De Foetale gegevens mobilisatie wordt mede ondersteund door samenwerking met radioloog Prof. D. Prayer uit Wenen, Oostenrijk en gynaecoloog Prof. G. Malingier uit Tel-Aviv Israel.

Onderwijs

- 1-2 Jaarlijks onderwijs voor studenten van de medische faculteit en faculteit van de gedrags- en bewegingswetenschappen.
- Continuïteit in opleiding van twee arts-echoscopisten/gynaecologen die de foetale motoriek kunnen beoordelen.
- Streven naar opleiden van meerdere arts-echoscopisten/gynaecologen, eerste try-out was tijdens het Wereld Congres International Society of Obstetrics and Gynaecology 18-10-2020 tijdens 40 minuten durende interactieve workshop foetale motoriek.
- Zie tevens ontwikkeling van didactische mogelijkheden voor de foetale motoriek onder onderzoek.
- Tijdens de MDO's van het expertise centrum presenteert elke specialisme aan elkaar welke facetten in diagnostiek en begeleiding van FADS/AMC door hen worden gedaan. Dit geeft aanleiding tot onderzoek, zoals bijvoorbeeld de kuitstudie uitgevoerd door Tjon met de kinderorthopeed Witbreuk.

10. Kwaliteit van zorg en kwaliteitscyclus

De zorg wordt uitgevoerd met in acht neming van de nationale IGJ indicatoren voor UMC's (www.igj.nl/zorgsectoren).

Nationaal hebben we ons expertise centrum uitgebreid door huidige participatie met Amsterdam UMC locatie AMC binnen ons Amsterdam UMC Expertise Centrum FADS en

AMC. Daarnaast ondersteunen wij de exploratie van dr A.G.M.G.J Mulders met dr. M. Rousian, beiden gynaecoloog, samen met drs. J.H.J.M. Bessems, kinderorthopeed en adviseur voor de AMC-diagnose groep van Spierziekten Nederland, de mogelijkheden voor start overeenkomstig expertise centrum FADS en AMC in het Erasmus Medisch Centrum Sophia.

Tevens wordt er voldaan aan het werken conform de ERN criteria en specifiek conform ERN-NMD ([https://ec.europa.eu.health/ern/work en ERN specific criteria](https://ec.europa.eu.health/ern/work_en ERN specific criteria)). Daar de oorzaken van FADS en AMC niet allen onder de ERN-NMD vallen zetten wij ons reeds in voor de ERN overkoepelende werkgroep: Transversal Cross-ERN Pregnancy and Family Planning on Rare Diseases om op deze wijze de internationale samenwerking verder te ondersteunen. Dit wordt gerealiseerd door bij te dragen aan enquêtes onder patiënten voor optimalisering van de zorg en gezamenlijk databestand te maken voor inzichten in behandelingen en uitkomsten. De werkgroep zet zich gezamenlijk in voor diverse zeldzame ziektes en benut elkaars expertise.

Waarde gedreven zorg wordt gerealiseerd door de intensieve samenwerking tussen de zorgprofessional in het Expertise Team 4/jaar en wekelijkse prenatale MDO's en revalidatieteambesprekingen (gedurende de eerste jaren variërend van 2 wekelijks tot 4/jaar, nadien minimaal 1/jaar, tijdens de volwassenheid verdere individualisatie).

Onze kwaliteitscyclus bestaat uit jaarlijkse evaluatie van de data binnen het multidisciplinaire overleg van het Expertise Centrum team. Op basis van de gegevens wordt besloten of het huidige zorgpad moet worden aangepast. Tevens of onderzoekslijnen moeten worden aangepast en of er voldoende onderwijsactiviteiten zijn ondernomen. Een aanpassing kan tussendoor ook worden geïnitieerd op basis van de kwartaalbespreking. Sinds de Corona Pandemie vinden de bijeenkomsten digitaal plaats via TEAMS met persisterende aanwezigheid van de verschillende specialismes.

Voorbeelden van aanpassingen zijn in bijvoorbeeld:

-Genetische diagnostische mogelijkheden, 2014 introductie microarray bij geïsoleerde talipes equinovarus, 2018 rapid trioWES bij niet geïsoleerde talipes equinovarus, 2019 WES en gen panel onderzoek na counseling ook bij eenzijdige talipes equinovarus.
_Inzetten virusdiagnostiek, Zika, toegevoegd bij ouders met foetus met FADS en reis tijdens de zwangerschap naar land met endemisch Zika.

11.Patiëntenverenigingen, websites en richtlijnen

Patiëntenverenigingen

Spierziekten Nederland met focusgroep voor arthrogryposis multiplex congenita

Stichting Klompvoet Nederland

Websites

www.orphanet.nl

Spierziekten Nederland www.spierziekten.nl

Stichting Klompvoet Nederland www.klompvoet.nl

In lekentaal uiteenzetting van o.a. AMC, FADS, Myasthenia gravis en congenitale myasthenie syndroom www.kinderneurologie.eu

Richtlijnen:

Voor de geboorte:

Prenatale FADS en AMC detectie

- Niles KM, Blaser S, Shannon P, Chitayat D. Fetal arthrogryposis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS)-Aetiology, diagnosis, and management. *Prenat Diagn.* 2019;39(9):720-31.
- Adamo L, Kassif E, Achiron R. Arthrogryposis, *Visual Encyclopedia of Ultrasound in Obstetric and Gynecology.* www.isuog.org2019 [updated August, 2019].
- Tjon JK, Tan-Sindhunata GM, Bugiani M, Witbreuk MM, van der Sluijs JA, Weiss MM, et al. Fetal akinesia deformation sequence, arthrogryposis multiplex congenita, and bilateral clubfeet: Is motor assessment of additional value for in utero diagnosis? A 10-year cohort study. *Prenat Diagn.* 2019;39(3):219-31.
- Filges I, Tercanli S, Hall JG. Fetal arthrogryposis: Challenges and perspectives for prenatal detection and management. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):327-336.

Na de geboorte

- Dahan-Oliel N, Hall JG. Collaborating to advance interdisciplinary care for individuals with arthrogryposis. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):273-276.
- Hansen-Jaumard D, Elfassy C, Montpetit K, Ghalimah B, Hamdy R, Noemi Dahan-Oliel N. A review of the orthopedic interventions and functional outcomes among a cohort of 114 children with arthrogryposis multiplex congenital *J Pediatr Rehabil Med* 2020;13(3):263-271.
- Dahan-Oliel N, Cachecho S, Barnes D, Bedard T, Davison AM, Klaus Dieterich K, Donohoe M, Fafara A, Hamdy R, Hjartarson HT, Hoffman HS, Eva Kimber E, Komolkin I, Lester R, Pontén E, van Bosse HJP, Hall JG *International*

- multidisciplinary collaboration toward an annotated definition of arthrogryposis multiplex congenita *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2019 Sep;181(3):288-299.
- Oishi S, Agranovich O, Zlotolow D, Wall L, Stutz C, Pajardi G, Novelli C, Abdel Ghani H, Jester A, Vuillermin C, James M, Manske MC, Beckwith T. Treatment and outcomes of arthrogryposis in the upper extremity. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2019 Sep;181(3):363-371.
 - Cachecho S, Elfassy C, Hamdy R, Rosenbaum P, Dahan-Oliel N. Arthrogryposis multiplex congenita definition: Update using an international consensus-based approach *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2019 Sep;181(3):280-287.
 - Ma L, Yu X. Arthrogryposis multiplex congenita: classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia. *Front Med*. 2017 Mar;11(1):48-52.
 - Norwood F, Dhanjal M, Hill M, James N, Jungbluth H, Kyle P, O'Sullivan G, Palace J, Robb S, Williamson C, Hilton-Jones D, Nelson-Piercy C. J Myasthenia in pregnancy: best practice guidelines from a U.K. multispecialty working group. *Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2014 May;85(5):538-43.
 - Gilhus NE. Myasthenia Gravis Can Have Consequences for Pregnancy and the Developing Child *Review Front Neurol* . 2020 Jun 12;11:554.
 - Finsterer J Congenital myasthenic syndromes *Orphanet J Rare Dis* 2019 Feb 26;14(1):57.

12.Referenties

- 1.Di Mascio D, Buca D, Khalil A, Rizzo G, Makatsariya A, Sileo F, et al. Outcome of isolated fetal talipes: A systematic review and meta-analysis. *Acta Obstet Gynecol Scand*. 2019;98(11):1367-77.
- 2.Singer A, Maya I, Banne E, Baris Feldman B, Vinkler C, Ben Shachar S, Sagi-Dain L Prenatal clubfoot increases the risk for clinically significant chromosomal microarray results - Analysis of 269 singleton pregnancies *Early Hum Dev* 2020 Jun;145:1-5.
- 3.Offerdal K, Jebens N, Blaas HG, Eik-Nes SH. Prenatal ultrasound detection of talipes equinovarus in a non-selected population of 49 314 deliveries in Norway. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2007;30(6):838-44.
- 4.Filges I, Hall JG. Failure to identify antenatal multiple congenital contractures and fetal akinesia--proposal of guidelines to improve diagnosis. *Prenat Diagn*. 2013;33(1):61-74.
- 5.Tjon JK, Tan-Sindhunata GM, Bugiani M, Witbreuk MM, van der Sluijs JA, Weiss MM, et al. Fetal akinesia deformation sequence, arthrogryposis multiplex congenita, and bilateral clubfeet: Is motor assessment of additional value for in utero diagnosis? A 10-year cohort study. *Prenat Diagn*. 2019;39(3):219-31.
6. Tjon JK, Tan-Sindhunata MB, Bugiani M, Witbreuk M, van der Sluijs JA, Weiss MM, van de Pol MA, van Weissenbruch MM, Buizer AI, van Doesburg MHM, Linskens IH, Bakker PCAM, van der Knoop BJ, de Vries JIP. Care pathway for women presenting with fetal joint contractures at the 20 weeks routine scan for structural anomalies. Submitted
- 7.Niles KM, Blaser S, Shannon P, Chitayat D. Fetal arthrogryposis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS)-Aetiology, diagnosis, and management. *Prenat Diagn*.

2019;39(9):720-31.

8. Adamo L, Kassif E, Achiron R. Arthrogyrosis, Visual Encyclopedia of Ultrasound in Obstetric and Gynecology. www.isuog.org2019 [updated August, 2019].

9. Dahan-Oliel N, Hall JG. Collaborating to advance interdisciplinary care for individuals with arthrogyrosis. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2019 Sep;181(3):273-276.

10. Finsterer J. Congenital myasthenic syndromes *Orphanet J Rare Dis* 2019 Feb 26;14(1):57.

11. Gilhus NE. Myasthenia Gravis Can Have Consequences for Pregnancy and the Developing Child *Review Front Neurol* . 2020 Jun 12;11:554.

12. Norwood F, Dhanjal M, Hill M, James N, Jungbluth H, Kyle P, O'Sullivan G, Palace J, Robb S, Williamson C, Hilton-Jones D, Nelson-Piercy C. J Myasthenia in pregnancy: best practice guidelines from a U.K. multispecialty working group. *Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2014 May;85(5):538-43.

13. Besselaar AT, Sakkers RJB, Schuppers HA, Witbreuk M, Zeegers E, Visser JD, et al. Guideline on the diagnosis and treatment of primary idiopathic clubfoot. *Acta Orthop.* 2017;88(3):305-9.

14. Ma L, Yu X. Arthrogyrosis multiplex congenita: classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia. *Front Med.* 2017 Mar;11(1):48-52.

15. Donker ME, Eijkelhof BH, Tan GM, de Vries JI. Serial postural and motor assessment of Fetal Akinesia Deformation Sequence (FADS). *Early Hum Dev.* 2009;85(12):785-90.

16. van der Knoop BJ, Zonnenberg IA, Verbeke J, de Vries LS, Pistorius LR, van Weissenbruch MM, et al. Additional value of advanced neurosonography and magnetic resonance imaging in fetuses at risk for brain damage. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2020;56(3):348-58.

17. Prayer D, Malingier G, Brugger PC, Cassady C, De Catte L, De Keersmaecker B, et al. ISUOG Practice Guidelines: performance of fetal magnetic resonance imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017;49(5):671-80.

18. J.K. Tjon JK, Lakeman P, van Leeuwen E, Waisfisz Q, Weiss MM, Tan-Sindhunata MB, Nikkels PGJ, van der Voorn JP, Salomons GS, Burchell GL, Linskens IH, van der Knoop BJ, de Vries JIP. Fetal Akinesia Deformation Sequence and Massive Perivillous Fibrin Deposition resulting in fetal death in six fetuses from one consanguineous couple, including literature search. Submitted

19. Frudiger A, Mulders AGMGJ, Rousian M, Plasschaert SCN, Koning AHJ, Willemsen SP, Steegers-Theunissen RPM, de Vries JIP, Steegers EAP. Evaluation of embryonic posture using four-dimensional ultrasound and virtual reality. *J Obstet Gynaecol Res.* 2021 Jan;47(1):397-406.

Standsafwijking(en) bij de foetus: informatie voor ouders

U had een gesprek met de (arts-)echoscopist over de standsafwijking bij uw kind voor de geboorte. U bent naar ons verwezen in verband met de gevonden standsafwijking tijdens het echoscopische onderzoek, bijvoorbeeld de 20 weken echo. In deze folder leest u de belangrijkste punten die met u besproken zijn.

Wat zijn standsafwijkingen?

Een standsafwijking is een aangeboren afwijkende houding in een gewricht.

Klompvoeten komen het meeste voor, bij 1 tot 3 per 1000 geboren kinderen.

Waarom uitgebreider echoscopische onderzoek

Wij vertelden u dat een uitgebreider echoscopisch onderzoek (Geavanceerd Ultrageluid Onderzoek, GUO) wordt geadviseerd omdat er andere echoscopische afwijkingen samen kunnen gaan met de klompvoeten (in 33-51%). Dit kan veroorzaakt worden door een afwijking waarvan onderliggende erfelijke afwijking gevonden kan worden of onderdeel is van een syndroom waar de erfelijke oorzaak (nog) niet van bekend is.

Waarom aanbod verwijzing naar klinisch geneticus (geeft voorlichting en advies over erfelijke ziektes)

Een bezoek aan de klinisch geneticus werd u daarom aangeboden om hierover uitleg te krijgen en uw wens te bespreken of u vruchtwateronderzoek naar erfelijke afwijkingen wilt laten doen. De kans op onderliggende erfelijke aandoeningen bij:

- klompvoeten zonder andere echoscopische afwijkingen is 1,5-3,9%,
- eenzijdige klompvoet met andere echoscopische afwijkingen 10% en
- tweezijdige klompvoet met andere echoscopische afwijkingen 15%.

Blijft de standsafwijking aanwezig na de geboorte?

Bij de meeste kinderen blijft de standsafwijking aanwezig na de geboorte.

We weten dat in ongeveer 10% de klompvoet van voor de geboorte na de geboorte niet meer wordt gezien. Mogelijk had uw kind voor de geboorte tijdelijk een klompvoet door een bepaalde houding in de baarmoeder.

Wij informeerden u ook dat de klompvoet die we rondom 20 weken zien een voorbode kan zijn van een ernstiger afwijking waarbij meer standsafwijkingen ontstaan. Voorbeelden

zijn onder andere de zeldzaam voorkomende arthrogryposis multiplex congenita (AMC) (1 per 3000 tot 5000 pasgeborenen) of foetale akinesie deformatie sequentie (FADS)(1 per 13.000 pasgeborenen). Door het GUO onderzoek 2 weken na het eerste onderzoek te herhalen, vaak bij 22-23 weken zwangerschapsduur kunnen we beoordelen of het stabiele klompvoeten zijn of toename in standsafwijkingen, bewegingsafwijkingen en eventuele andere echoscopische of ondertussen uitslagen bekend zijn over mogelijke erfelijke afwijkingen.

Behandeling en verwachtingen

Tijdens de zwangerschap begeleiden wij als gynaecoloog/ arts-echoscopist u met een team van specialisten die na de geboorte ook voor uw kind zorgen. In het Amsterdam UMC gebeurt dit door de medewerkers van het Amsterdam Expertise Centrum FADS en AMC. Door deze samenwerking proberen we zo gauw mogelijk zekerheid te geven of de standsafwijking, bijvoorbeeld de klompvoet, alleen voorkomt of samen gaat met andere afwijkingen. Bij 21 en 23 weken wordt er door de gynaecoloog/ arts-echoscopist uit het team niet alleen naar organen en standsafwijkingen gekeken, maar ook 15 minuten naar de bewegingen van uw ongeboren kind. Uit onderzoek is bekend dat wanneer deze uitslagen met tussenperiode van 2 weken stabiel blijven de kans op het ontwikkelen van verslechtering zeer klein is.

Bovendien kunt u in de zwangerschap verwezen worden naar de specialist, bijvoorbeeld de kinderorthopeed, over de behandeling van uw kind na de geboorte. Dit geeft een zo'n duidelijk mogelijk inzicht over deze behandeling en ook alvast kennismaking met de arts die uw kind na de geboorte begeleidt.

De gynaecoloog/arts-echoscopist van het Expertise Team is de hoofdbehandelaar tijdens de zwangerschap voor wat betreft de standsafwijkingen bij uw kind. Daarnaast kan het zijn dat u de zwangerschapscontroles bij uw eigen verloskundige of gynaecoloog heeft. De gynaecoloog uit het Expertise Centrum zorgt dat de echoscopische uitslagen en eventuele erfelijkheidsonderzoek van uw kind worden besproken tijdens een multidisciplinair team met vast team van specialisten. Dit Expertise Team zet zich in om de diagnostiek, advisering en begeleiding van uw kind rondom de geboorte zo goed en snel mogelijk te doen en het hele team regelt samen de vervolgafspraken tot in de volwassenperiode. De zorg die wordt gegeven is vastgelegd in een zorgpad door het expertise team.

8 stappen rondom de zwangerschap van begeleiding beginnend na de (20 weken) echo waar de standsafwijking werd gezien:

Hieronder ziet u de zwangerschapsduren waarop de onderzoeken meestal plaatsvinden, maar wanneer eerder of later de afwijking voor het eerst wordt gezien passen we het schema aan.

- 20-21 weken geavanceerd ultrageluid onderzoek, GUO, met 15 minuten bewegingsonderzoek
- 22-23 weken geavanceerd ultrageluid onderzoek, GUO, met 15 minuten bewegingsonderzoek
- Multidisciplinair overleg met de betrokken specialisten

- 23-24 weken bespreken wij de uitslagen van het multidisciplinaire overleg, bij een afwijkende uitslag van het vruchtwateronderzoek krijgt u die uitleg van de klinische geneticus, en verwijzing in geval van
 - klompvoeten naar kinderorthopeed en
 - arthrogryposis multiplex congenita naar kinderorthopeed, revalidatiearts, en bij betrokkenheid van armen ook de plastisch chirurg, en
 - foetale akinesie deformatie sequentie ook de kinderneuroloog en neonatoloog.
- 28 weken vervolgecho, voor groei, ligging, vruchtwater, standsafwijkingen in gewrichten
- Bevalling:
Plaats van bevalling in het ziekenhuis, in geval van klompvoeten kan dit in het ziekenhuis via welke u verwezen was, kan onder begeleiding van uw verloskundige.

In geval van arthrogryposis multiplex congenita en foetale akinesie deformatie sequentie in Amsterdam UMC locatie VUmc/AMC (zodra de 2 afdelingen samengaan wordt u hierover geïnformeerd, het Expertise Centrum op beide locaties werken al als één team).

Consult door kinderarts voor onderzoek na de geboorte en verwijzing naar de specialist voor uw kind.

Start behandeling van uw kind in overleg met de specialist voor uw kind, in geval van klompvoeten binnen/na 2 weken. U krijgt de contactgegevens hiervoor.

De hoofdbehandelaar:

bij klompvoeten is de kinderorthopeed,

bij arthrogryposis multiplex congenita en foetale akinesie deformatie sequentie de revalidatie arts,

en in sommige gevallen bij foetale akinesie deformatie sequentie de kinderarts-neonatoloog.

- 6 weken na de bevalling; nacontrole van uw zwangerschap en bevalling.
In geval van klompvoet zonder andere afwijkingen door de gynaecoloog van het ziekenhuis waar u bevallen bent of door de verloskundige. U krijgt van ons brief mee om te geven aan uw gynaecoloog/ verloskundige zodat deze de geboortegegevens over uw kind aan onze afdeling prenatale geneeskunde kan doorgeven. Deze informatie noteren wij bij uw echoscopische gegevens over uw kind om te weten of de klompvoet na de geboorte nog aanwezig was en eventueel nieuwe informatie. De herhalingskans op klompvoet(en) bij volgend kind wordt besproken (zie ook verderop).

In geval van arthrogryposis multiplex congenita en foetale akinesie deformatie sequentie in het Amsterdam UMC locatie VUmc/AMC.

- 8 weken na de bevalling in geval van andere afwijkingen naast de klompvoeten wordt afspraak gemaakt voor het bespreken van resultaten van aanvullend onderzoek en adviezen van het multidisciplinair overleg. (afspraak zo nodig iets

later wanneer niet alle uitslagen bekend zijn) Deze uitleg wordt gegeven door de specialist van de gevonden aandoening.

Naast deze onderzoeken binnen het expertise team vinden ook nog de normale zwangerschapscontroles plaats.

Wanneer de uitslag alleen klompvoeten blijft de begeleiding van de zwangerschap en bevalling waar u uw zwangerschapscontroles was begonnen en binnen 2 weken start de behandeling door de kinderorthopeed die u bezocht heeft. U krijgt hiervoor de nodige informatie.

Wanneer er meer afwijkingen worden gevonden nemen we in overleg met u en degene die u verwezen heeft de zwangerschapscontroles over. Op deze manier kan de opvang na de geboorte direct door de leden van het Expertise Team gestart worden.

Behandeling

Klompvoeten, kort samengevat, er wordt geprobeerd om de klompvoetenvorm na de geboorte met behulp van gips zo veel mogelijk een goede stand te geven. Vaak is nadien een kleine ingreep aan de achillespees voldoende om de juiste stand te krijgen.

Het streven is dat de houding van de voeten normaal is voordat uw kind gaat lopen.

Nadien wordt de begeleiding gecontinueerd zodat de voet in de goede stand blijft.

Graag verwijzen wij naar de uitgebreide informatie over begeleiding, behandeling en bereikbaarheid:

- de patiënten folders van Amsterdam Kinderorthopedisch Centrum locatie OLVG Oost en locatie Amsterdam UMC locatie AMC.

- www.klompvoet.nl, op deze website is ook duidelijke film te zien met de stappen van behandeling.

U blijft na de geboorte tot het kind bij 15-18 jaar volledig klaar is met de behandeling bij de kinderorthopeed onder controle.

Arthrogryposis Multiplex Congenita en Foetale Akinesie Deformatie Sequentie

Na de geboorte begeleid is de kinderrevalidatiearts de hoofdbehandelaar. Deze draagt er zorg voor dat uw kind zo goed mogelijk kan functioneren met de standsafwijkingen. Hiervoor wordt de ontwikkeling van uw kind onderzocht hoe deze zich ontwikkelt en worden aanpassingen gedaan door gips of spalken om de stand zo gunstig mogelijk te maken om actief te kunnen gebruiken. Er is niet altijd een operatie nodig. De revalidatiearts coördineert het multidisciplinaire overleg over uw kind en afspraken met kinderorthopeed, medewerkers van de gipskamer, ergotherapeut, fysiotherapeut en plastische chirurg indien nodig.

In de eerste levensjaren zijn de bezoeken op geleide wat er aangepast moet worden bij het snel groeiende kind best regelmatig zo nodig maandelijks. Bij het ouder wordende kind

tenminste jaarlijks. De kinderrevalidatiearts overlegt ook met u of een deel van de zorg, bijvoorbeeld fysiotherapie of revalidatie bij u in de omgeving kan plaatsvinden.

De uitkomst van Arthrogryposis Multiplex Congenita is afhankelijk van de onderliggende oorzaak. Hierover kunt u meer lezen via de patiëntenorganisatie Spierziekten Nederland en in lektentaal uitleg op de website www.kinderneurologie.eu. Van belang is dat door tijdige start van behandeling door een team met ervaring zodat alle ontwikkelingsmogelijkheden benut kunnen worden.

De uitkomst van kinderen met Foetale Akinesie Deformatie Sequentie is ook afhankelijk van de onderliggende oorzaak; te weinig beweging kan leiden tot onderontwikkelde longen en verminderde kracht om te slikken tot voedingsproblemen. Een groot aantal van deze kinderen overlijdt in de baarmoeder of in de periode na de geboorte. De begeleiding na de geboorte vindt plaats door of onder supervisie van de neonatologen, kinderneurologen en revalidatieartsen van het expertise team.

Andere onderliggende afwijkingen

Ook nu is de uitkomst voor uw kind afhankelijk van de onderliggende oorzaak. Zodra wij u de uitleg hebben kunnen geven na overleg met het multidisciplinaire team bespreken we ook met u en uw verwijzer waar wij adviseren de zwangerschap verder te laten controleren.

Herhalingskans

- Klompvoeten 10-20%

- AMC kan laag zijn daar de oorzaak ook niet erfelijk kan zijn tot 25% bij autosomaal recessieve erfelijkheid en 50% bij autosomale dominante erfelijkheid.

- FADS herhalingskans is in het algemeen 25% daar de onderliggende erfelijke oorzaak vaak autosomaal recessief is. Ook bij nu nog niet aangetoonde erfelijke afwijking wordt geadviseerd om hier rekening mee te houden in een volgende zwangerschap. Bij aangetoonde erfelijke afwijking kan in volgende zwangerschap vlokkentekst of vruchtwateronderzoek plaatsvinden. Indien niet een erfelijke afwijking is aangetoond dan kan opnieuw uw kind echoscopisch worden onderzocht. Bij dit onderzoek wordt geadviseerd vanaf 13-14 weken 2 wekelijks geavanceerd ultrageluid onderzoek met bewegingsonderzoek tot 24 weken. Binnen één familie start de afwijking bij dezelfde termijn met meestal niet meer verschil dan 2 weken eerder of later.

Ouder- en patiëntenvereniging

www.klompvoet.nl

www.spierziekten.nl zie onder AMC

www.kinderneurologie.eu

Verwerking van de informatie over uw kind

In ons team zit een medisch maatschappelijk werker met kennis over de afwijking van uw kind en wij kunnen een afspraak voor u maken.

Het Pastoraat en Geestelijke verzorging van Amsterdam UMC kunnen naar uw zorgen luisteren en met uw bespreken en wij kunnen een afspraak voor u maken.

Duidelijkheid van de informatie:

Laaggeletterdheid: Wij bespreken met u of de informatie uit deze folder duidelijk was. Indien de informatie niet duidelijk was leggen we het graag stap voor stap aan u uit.

Taalbarrière: wanneer u geen Nederlands spreekt nodigen wij telefonisch een professionele tolk uit om onze uitleg aan u te vertalen en ook uw vragen aan ons.

Wilt u meer informatie?

Als u meer informatie wilt, kunt u altijd contact met ons opnemen:

Afdeling Verloskunde,

Amsterdam Expertise Centrum FADS, AMC en enkele en meerdere contracturen

via het Secretariaat prenatale geneeskunde prenatdiagn.info@amsterdamumc.nl

Prof. dr. J.I.P. de Vries, gynaecoloog-perinatoloog

Dr. I.H. Linskens, gynaecoloog-perinatoloog

Prof. E. Pajkrt, gynaecoloog-perinatoloog

Arts-echoscopisten: drs. J.K. Tjon, drs. A. Arduc

Leden van het Amsterdam Expertise Centrum FADS en AMC die in de multidisciplinaire bespreking zitten en waar U mogelijk mee gaat spreken, zijn:

Klinische genetica	Drs. Tan-Sindhunata
Kinderorthopedie:	Drs. M. Witbreuk, Dr. P.A.A. Struijs
Kinderrevalidatie:	Prof. dr. A.I. Buizer Drs. F. Stoelinga
Plastische chirurgie:	Drs. M.H.H. van Doesburg, Dr. J.P.W. Don Griot
Kinderneurologie:	Dr. B. Jaeger, Dr. L.A. van der Pol
Neonatologie:	Prof. M.M. van Weissenbruch, Drs. A.R.C. Laarman
Medisch Maatschappelijk werker:	Mw. C.S. Kee

Bereikbaarheid

Amsterdam UMC	Locatie VUmc	Locatie AMC
Overdag		
Secretariaat prenatale geneeskunde	020 4440250	020 5664499
Verloskamers	020 4444822	020 5661500
Revalidatie geneeskunde	020 4441180	020 5663345
Avond/weekend		
Verloskamers	020 4444822	020 5669111
Spoedeisende Eerste Hulp	020 4443535	020 5662222