

Geachte huisarts,

De patiënt die u deze brief geeft, of een kind van deze patiënt, heeft de zeldzame aandoening Cornelia de Lange Syndroom (CdLS). Informatie over het CdLS vindt u in de digitale huisartsenbrochure via www.nhg.org/cornelia-de-lange-syndroom, www.zichtopzeldzaam.nl/documenten en www.cdlsworld.org. Het NHG, de Vereniging Cornelia de Lange Syndroom en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) hebben samen deze brochure speciaal voor huisartsen ontwikkeld.

In de brochure vindt u praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn/haar naasten. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie in overleg met een gespecialiseerde behandelaar en patiënt afgestemd wordt op de behoefte van die patiënt. In de huisartsenbrochure zijn adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden.

Het is nuttig om de digitale informatie ook bij uw doktersassistente en andere zorgverleners, bijvoorbeeld keuringsartsen of fysiotherapeuten, onder de aandacht te brengen. Ook zij kunnen er profijt van hebben.

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

Met vriendelijke groet,



Dr. I.J.M. Smeele, kaderarts

Hoofd NHG-afdeling Implementatie

Cornelia de Lange syndroom

Het Cornelia de Lange Syndroom (CdLS) is een zeldzame, genetische aandoening. Het syndroom is aangeboren, maar wordt niet altijd direct bij de geboorte gediagnosticeerd. De incidentie van CdLS wordt geschat op 1: 10.000 tot 1: 30.000 levend geboren.

Onderdiagnostiek van mensen met een milde vorm van CdLS is waarschijnlijk de oorzaak van deze variatie. In Nederland worden ongeveer 5-10 kinderen per jaar met CdLS geboren en er zijn nu naar schatting 100-150 kinderen/volwassenen waarbij de diagnose is gesteld.

Het CdLS kent een enorme variatie aan kenmerken. De ernst van die kenmerken kan van persoon tot persoon verschillen. Typerend zijn een combinatie van klein zijn, bepaalde gelaatskenmerken en afwijkingen aan de ledematen, vooral aan armen, handen en vingers. Bijna alle kinderen/volwassenen met het CdLS hebben een ontwikkelingsachterstand en een verstandelijke beperking.

Bijkomende aandoeningen zijn vooral gastro-intestinale problemen (met name gastro-oesofageale reflux (GORZ)), gedragsproblemen, zintuiglijke beperkingen, cardiovasculaire- en urogenitale aanlegstoornissen.

Het zeer variabele fenotypisch spectrum en grote verschil in ontwikkeling en mogelijkheden heeft te maken met:

- de ernst waarin het syndroom zich openbaart;
- familiale achtergrond;
- de mogelijkheden voor stimulatie in de omgeving van het kind.

Deze huisartsenbrochure geeft uitgebreide informatie over het CdLS. Er is een aantal belangrijke factoren waar altijd rekening mee moet worden gehouden. Deze zijn te vinden in de brochure onder Aandachtspunten voor de huisarts.

De brochure "Informatie voor de huisarts over het Cornelia de Lange syndroom" is ontwikkeld in het kader van een projectsubsidie van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars. De brochure kwam tot stand door een samenwerking van de Vereniging Cornelia de Lange syndroom, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG).