

Informatie voor de huisarts over

## Cutis Marmorata Teleangiectatica Congenita

> Kernboodschappen en inhoud



VSOP



Nederlands  
Huisartsen  
Genootschap

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Kernboodschappen

- Vermijd bij injecteren of aanleggen van een infuus zoveel mogelijk de door cutis marmorata teleangiectatica congenita (CMTC) aangedane extremiteit omdat de vaten anders zijn aangelegd.
  - Doordat bij CMTC de vaten anders zijn aangelegd, is er mogelijk een verhoogde kans op diepe veneuze trombose. Bij een verhoogd risico op trombose gaat bij het voorschrijven van een hormonale anticonceptiepill de voorkeur uit naar een preparaat met alleen progestagenen (zie [NHG-Standaard Anticonceptie](#)). Overleg met een specialist van het centrum voor vaatanomalieën bij twijfel over een verhoogd risico op trombose bij de betreffende patiënte.
  - Patiënten met CMTC kunnen last hebben van een vertraagde wondgenezing doordat de vaten anders zijn aangelegd in het aangedane lichaamsdeel.
  - Overleg met of verwijs de patiënt naar een centrum gespecialiseerd in vaatanomalieën wanneer deze met nieuwe klachten op het spreekuur komt en u een relatie met CMTC vermoedt (zie [Consultatie en verwijzing](#)).
  - Verwijs de patiënt en/of de ouders van de patiënt zo nodig voor psychosociale begeleiding.
- Zie voor een toelichting op de kernboodschappen: [Aandachtspunten voor de huisarts](#).

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Cutis Marmorata Teleangiectatica Congenita

Cutis marmorata teleangiectatica congenita (CMTC) is een zeldzame, aangeboren vasculaire aandoening waarbij verwijde of misvormde (extra) bloedvaten door de huid schemeren. Dit geeft het beeld van een netvormige, vlekkerige huid, met een paars of blauw gemarmerde kleur. De huidafwijkingen komen het meest voor op armen en benen. Behalve de huidafwijkingen kunnen er ook nog andere symptomen zijn, zoals asymmetrie van de extremiteiten.

### Synoniem

De Nederlandse kinderarts Van Lohuizen beschreef deze aandoening voor het eerst in 1922. Hierdoor heette de aandoening lange tijd het 'Van Lohuizen syndroom'.

### Etiologie

De oorzaak van CMTC is nog onbekend. Genetische defecten lijken een rol te spelen; waarschijnlijk is er sprake van mozaïcisme. Bij mozaïcisme hebben niet alle cellen in het lichaam hetzelfde genetisch materiaal. In het embryo ontstaat spontaan een mutatie in een deel van de cellen. Alle cellen die na deling uit deze gemuteerde cellen voortkomen, hebben de mutatie vervolgens ook. De mutatie is daarom alleen te vinden in aangedaan weefsel.

### Erfelijkheid

CMTC is niet erfelijk voor zover bekend.

### Prevalentie

CMTC is heel zeldzaam. In 2009 waren er in de literatuur 300 casus beschreven. CMTC komt even vaak voor bij jongens als bij meisjes.

### Beloop en prognose

Meestal zijn de huidafwijkingen al bij de geboorte aanwezig. In sommige gevallen verschijnen de tekenen voor het eerst na 3 tot 12 maanden. De prognose is meestal goed wanneer de bijkomende afwijkingen beperkt zijn. De kleur van de huidmarkeringen wordt vaak minder donker in de eerste drie levensjaren. Bijkomende afwijkingen blijven meestal wel bestaan, zoals de asymmetrie van de ledematen ten gevolge van hypo- of hypertrofie.

### M-CMTC

M-CMTC staat voor macrocephalie-CMTC, waarbij macrocephalie en een vertraagde mentale ontwikkeling de belangrijkste kenmerken zijn. Dit werd lang gezien als een variant van CMTC, maar wordt nu als een afzonderlijke aandoening beschouwd. Andere benamingen hiervoor zijn: M-CAP en M-CM.

### Diagnostiek

De diagnose wordt gesteld op basis van de klinische kenmerken. Meestal is CMTC een à vue diagnose. MRI is de gouden standaard om de diagnose te bevestigen, maar uit praktische overwegingen wordt vaak voor echografie gekozen. Histopathologisch onderzoek van een huidbiopt kan een toename tonen van het aantal en de grootte van de capillairen en venen, maar dit is meestal voor het stellen van de diagnose niet noodzakelijk. Het is vooral van belang om andere aandoeningen uit te sluiten. **(vervolg >>)**

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTc
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Cutis Marmorata Teleangiectatica Congenita (CMTc)

### *Differentiële diagnose*

Een aantal ziektebeelden lijkt op CMTc, zoals:

### **Fysiologische cutis marmorata**

Dit ontstaat door fysiologische dilatatie van capillairen en venen, voornamelijk bij een lage temperatuur van gezonde zuigelingen. Dit huidbeeld verdwijnt na opwarming, in tegenstelling tot de huidafwijkingen bij CMTc.

### **Adams-Oliver syndroom**

Deze aandoening gaat vaak gepaard met:

- een aangeboren defect van de (hoofd)huid (aplasia cutis congenita)
- vergroeiing van tenen en/of vingers (syndactylie)
- hartafwijkingen

### **Macrocephalie-CMTc (M-CAP)**

Deze aandoening wordt gekenmerkt door:

- ontwikkelingsachterstand
- structurele hersenafwijkingen
- neonatale hypotonie
- syndactylie
- asymmetrie
- bindweefseldefecten

Huidafwijkingen zijn hierbij meer permanent en de prognose is slechter.

### **Bockenheimer syndroom**

Dit is een aandoening met aangeboren diffuse vaatafwijkingen in armen of benen die gedurende het leven progressief toenemen.

### **Sturge-Weber syndroom**

Deze aandoening wordt gekenmerkt door een wijnvlek in combinatie met neurologische afwijkingen en glaucoom.

### **Klippel-Trenaunay**

Deze aandoening wordt gekenmerkt door de trias:

- spataderen
- wijnvlek
- afwijkende groei van weke delen en bot

### **CMTc als onderdeel van een andere aandoening**

CMTc kan onderdeel zijn van andere aandoeningen. Deze aandoeningen zijn vaak te herkennen aan andere typerende kenmerken, zoals Downsyndroom (zie [Informatie voor de huisarts over Downsyndroom](#)) en Cornelia de Langesyndroom (zie [Informatie voor de huisarts over Cornelia de Langesyndroom](#)).

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Symptomen

CMTC manifesteert zich als volgt:

### Cutis marmorata

Dit geeft een gelokaliseerd of gegeneraliseerd beeld van een blauw-paars gemarmerd/reticulair vasculair netwerk in de huid, wat gepaard kan gaan met atrofie en ulceratie. In bijna alle gevallen worden deze voor CMTC kenmerkende huidafwijkingen kort na de geboorte opgemerkt.

Lokalisatie:

- de extremiteiten zijn aangedaan in tweederde van de gevallen, vooral de benen
- unilaterale huidafwijkingen (in 65% van de gevallen)
- het gelaat en de romp zijn minder vaak aangedaan
- de handpalmen, voetzolen en slijmvliezen zijn meestal normaal

### Geassocieerde aandoeningen

Geassocieerde (extra)cutane aandoeningen komen voor bij 27- 80% van de mensen met CMTC. Er is grote individuele variatie in de ernst van de klachten en het risico op complicaties. Dat is afhankelijk van de locatie van de geassocieerde afwijkingen, die zich meestal ter hoogte van de CMTC-afwijkingen bevinden (zie *Tabel 1*).

Door de (vaat)afwijkingen bij CMTC kunnen patiënten meer last hebben van infecties aan de ledematen en/of pijn in het aangedane gebied.

Daarnaast kan een verminderde doorbloeding leiden tot:

- (sneller) vermoeid gevoel in de aangedane extremiteit
- tragere wondgenezing in het aangedane gebied
- toegenomen risico op trombose in de aangedane extremiteit

(vervolg >>)

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Symptomen

Met CMTC geassocieerde aandoeningen	
Aandoening	Toelichting
Asymmetrie van het lichaam	<ul style="list-style-type: none"><li>• door hypo-of hypertrofie</li><li>• vorm- en lengteverschil van extremiteiten (50% van de gevallen)</li></ul>
Vasculaire aandoeningen	<ul style="list-style-type: none"><li>• teleangiëctasieën</li><li>• wijnvlek</li><li>• hemangioom</li></ul>
(Congenitaal) glaucoom	vooral wanneer het gelaat is aangedaan
Aplasia cutis congenita	dit is een vanaf de geboorte aanwezig huiddefect: een rond of ovaal scherp begrensd verzonken gebied, meestal op het (achter)hoofd
Schisis	
Afwijkingen aan interne organen	<ul style="list-style-type: none"><li>• cystes</li><li>• asymmetrie van de nieren</li></ul>
Neurologische afwijkingen	<ul style="list-style-type: none"><li>• epilepsie</li><li>• hypotonie</li></ul>
Aandoeningen van het skelet	<ul style="list-style-type: none"><li>• syndactylie</li><li>• heupdysplasie</li><li>• klompvoet</li></ul>
Hersenafwijkingen	<ul style="list-style-type: none"><li>• hydrocephalus</li><li>• cerebrale bloedingen</li></ul>
Gebitsafwijkingen	door hypo-of hyperplasie van het onderliggende weefsel
Hyperkeratosis	

Tabel 1: Met CMTC geassocieerde aandoeningen.

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Beleid

### > Specialistisch beleid

#### Doel van de behandeling

Er is geen curatieve behandeling voor CMTC. Het beleid is gericht op het verminderen van de symptomen en het monitoren van de geassocieerde afwijkingen.

#### Zorgcoördinatie

In de meeste gevallen stelt een dermatoloog de diagnose vlak na de geboorte, of gedurende het eerste levensjaar. Patiënten worden na de diagnose in principe altijd gezien door een dermatoloog in een centrum gespecialiseerd in vaatanomalieën. Afhankelijk van de ernst en de uitgebreidheid van de afwijkingen zal de (kinder) dermatoloog of betrokken specialist de patiënt zelf behandelen of de zorg voor de patiënt overdragen aan een dermatoloog dicht bij huis of de huisarts. Wanneer er ook extracutane afwijkingen zijn, wordt de patiënt bij voorkeur begeleid vanuit een gespecialiseerd centrum voor vaatanomalieën.

#### Laserbehandeling

Laserbehandeling is een optie bij cosmetische bezwaren, maar de resultaten hiervan zijn wisselend. Laserbehandeling van CMTC-vlekken op jonge leeftijd wordt afgeraden. De huidafwijkingen worden vaak minder donker van kleur of verdwijnen deels spontaan gedurende de eerste levensjaren. Laserbehandeling is pijnlijk en het heeft daarom de voorkeur om dit bij een jong kind onder narcose uit te voeren. De lichamelijke en psychische impact van de narcose moet goed afgewogen worden tegen het te verwachten resultaat van de behandeling. Zie [Consultatie en verwijzing](#) voor meer informatie over laserbehandeling.

#### Narcose bij laserbehandeling

Het algemene advies bij electieve behandelingen is om met een narcose te wachten tot een kind drie jaar is. Het heeft ook de voorkeur om een laserbehandeling pas te doen wanneer het kind het echt zelf wil, liefst vanaf de puberteit, en narcose is dan meestal niet meer nodig.

#### Mogelijke complicaties bij laserbehandeling

Een laserbehandeling kan direct, maar ook na verloop van tijd complicaties geven.

Vroege complicaties zijn:

- infecties
- bloedingen
- korstvorming

Late complicaties zijn:

- pigmentveranderingen: toename of afname van pigment door infecties
- littekenvorming

#### Beleid bij asymmetrie van de extremiteiten

Het advies is om mensen met asymmetrie van de extremiteiten te behandelen in één van de gespecialiseerde behandelcentra voor vaatanomalieën (zie [Consultatie en verwijzing](#)). [\(vervolg >>\)](#)

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > **Beleid**
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Beleid

### > Specialistisch beleid

#### *Behandeling van beenlengteverschil*

Een beenlengteverschil van minder dan 2 cm geeft zelden klachten en vergt meestal geen behandeling. Verwijzing naar een orthopeed is geïndiceerd bij een verschil van 2 cm of meer, of bij klachten. Er bestaan verschillende therapeutische mogelijkheden, zoals orthopedische hulpmiddelen (zooltjes), fysiotherapie en operatieve correctie. De orthopeed beoordeelt welke behandeling in aanmerking komt.

#### **Beleid bij overige symptomen**

Er zijn grote verschillen in aard en ernst van klachten tussen patiënten met CMTC. Het beleid bij aan CMTC gerelateerde klachten wordt individueel afgestemd door een specialist op het betreffende gebied, bij voorkeur in (overleg met) een gespecialiseerd centrum voor vaatanomalieën. Wanneer de (huis)arts bij nieuwe klachten een relatie met CMTC vermoedt, dan geldt het advies de patiënt voor diagnostiek en eventueel behandeling te verwijzen naar een gespecialiseerd centrum voor vaatanomalieën (zie *Consultatie en verwijzing*).

#### **Psychosociale begeleiding**

Voor ouders van een kind met CMTC kunnen de eerste maanden na de geboorte erg stressvol zijn. Er komt veel op hen af, ze kunnen zich verdrietig en boos voelen, zich zorgen maken over de gezondheid van hun kind en vragen hebben over hoe ze het beste met de situatie omgaan.

Kinderen met huid- en/of lichamelijke problemen, zoals bij CMTC, hebben over het algemeen een verlaagd gevoel van eigenwaarde. Ontevredenheid over het eigen uiterlijk komt veel voor. Kinderen met zichtbare huidafwijkingen kunnen bang zijn hiermee gepest te worden.

Psychosociale begeleiding kan wenselijk zijn op verschillende momenten, voor zowel ouders als patiënt. De hoofdbehandelaar of de huisarts kunnen de patiënt en/of zijn ouders voor begeleiding verwijzen.



# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > **Beleid**
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Beleid

### > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

#### Erfelijkheid

CMTC is, voor zover bekend, niet erfelijk.

#### Herhalingskans

De kans op CMTC bij een volgende zwangerschap is even groot als voor andere stellen zonder een kind met CMTC.

#### Prenatale diagnostiek

Het is op dit moment niet mogelijk om met behulp van prenatale diagnostiek vast te stellen of er sprake is van CMTC.

#### Fertiliteit

Voor zover bekend heeft CMTC geen invloed op de fertiliteit.

#### Zwangerschap

Of CMTC een zwangerschap mogelijk compliceert hangt af van de aanwezigheid en ernst van geassocieerde afwijkingen. Als er sprake is van complicerende factoren zal de gynaecoloog samen met de patiënte afspraken maken over het beleid en de begeleiding tijdens de zwangerschap.

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Aandachtspunten voor de huisarts

### Verhoogd risico op trombose

Het risico op trombose in het aangedane gebied kan verhoogd zijn doordat de vaten anders zijn aangelegd. Vermijd daarom bij injecteren of het aanleggen van een infuus indien mogelijk de door CMTC aangedane extremiteit.

### Hormonale anticonceptie

Houd er bij het voorschrijven van hormonale anticonceptie rekening mee dat er bij CMTC een verhoogd risico op trombose kan zijn doordat de vaten anders zijn aangelegd. Bij een verhoogd risico op trombose heeft bij de keuze voor hormonale anticonceptie een preparaat met uitsluitend progestagenen de voorkeur (zie [NHG-Standaard Anticonceptie](#)). Overleg met een specialist van een centrum gespecialiseerd in vaatanomalieën als u twijfelt of er bij uw patiënte sprake is van een verhoogd risico op trombose.

### Vertraagde wondgenezing

Mensen met CMTC kunnen last hebben van een vertraagde wondgenezing doordat de vaten anders zijn aangelegd in het aangedane lichaamsdeel.

### Geen verhoogd risico op zonnebrand

De aangedane huid is niet gevoeliger voor zonnebrand dan een normale huid.

### Psychosociale begeleiding

Verwijs de patiënt of de ouders zo nodig voor psychosociale begeleiding. De CMTC-OVM patiëntenorganisatie heeft een medisch psycholoog in het team.

### Rol van de huisarts

De huisarts is betrokken bij het monitoren in de follow-up van CMTC-patiënten. Overweeg een eventuele relatie met de CMTC wanneer de patiënt met nieuwe klachten komt. Overleg laagdrempelig met het centrum gespecialiseerd in vaatanomalieën waar de patiënt in zorg is.

### Lotgenotencontact

Via de patiëntenorganisatie CMTC-OVM kunnen patiënten in contact komen met lotgenoten (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

In de [Bijlage](#) staan aanvullend nog algemene aandachtspunten die van belang zijn bij de huisartsenzorg voor mensen met een zeldzame aandoening.

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Consultatie en verwijzing

### Centra gespecialiseerd in vaatanomalieën

- Erasmus MC: [werkgroep vasculaire afwijkingen Rotterdam \(WEVAR\)](#)
- Radboudumc Nijmegen: [Hecovan werkgroep](#)
- [Amsterdam UMC](#) (locatie AMC)
- [UMC Utrecht](#)

### Patiëntenorganisatie

CMTC-OVM is een wereldwijde non-profit patiëntenorganisatie, gevestigd in Nederland. Activiteiten zijn gericht op het welzijn van mensen met vasculaire malformaties zoals CMTC en op het bevorderen van wetenschappelijk onderzoek naar deze aandoeningen. CMTC-OVM organiseert jaarlijks een bijeenkomst voor leden. Hierbij zijn artsen aanwezig, die om advies kan worden gevraagd, met expertise op het gebied van CMTC, waaronder artsen van het WEVAR-team uit Rotterdam. CMTC-OVM adviseert mensen met CMTC ook om regelmatig foto's te maken om veranderingen in het beeld te objectiveren ([www.cmtc.nl](http://www.cmtc.nl)).

### Relevante websites

- Patiëntenorganisatie CMTC-OVM: [www.cmtc.nl](http://www.cmtc.nl)
- Informatie over laserbehandeling bij CMTC: [www.cmtc.nl](http://www.cmtc.nl) (knop 'CMCT', 'Laserbehandeling').
- Huidhuis is een online platform voor mensen met een huidaandoening: kinderen, hun ouders, jongeren, verzorgers en betrokken professionals: [www.huidhuis.nl](http://www.huidhuis.nl)
- Website met informatie over zeldzame aandoeningen: [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl)

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Literatuurlijst

1. [Buiting C, Njoo K. Richtlijn Informatie-uitwisseling tussen Huisarts en Specialist bij verwijzingen \(HASP\). 2017 Nederlands Huisartsen Genootschap.](#)
2. Devillers ACA, De Waard-van der Spek FB, Oranje AP. Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita Clinical Features in 35 cases. Arch Dermatol. 1999; 135:34-38.
3. Eijssens EC. Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk'. 2006.
4. Hendriks SA. Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. VSOP. 2014.
5. Ilhan O, Ozer EA, Ozdemir SA, Akbay S, Memur S, Kanar B, et al. Arch Argent Pediatr 2016;114(2):e111-e113.
6. Kienast AK, Hoeger PH. 2009. Cutis marmorata telangiectatica congenita: a prospective study of 27 cases and review of the literature with proposal of diagnostic criteria. Clinical and Experimental Dermatology, 34, 319-323. Doi: 10.1111/j.1365-2230.2008.03074.x.
7. [Vajda I. Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. VSOP. 2015.](#)

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Bijlage

### Algemene aandachtspunten

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten kwamen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg aan mensen met een zeldzame aandoening als CMTC.<sup>3,4</sup>

### Na het stellen van de diagnose

- Benader de patiënt actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag hoe de patiënt uw aanpak in de fase vóór de diagnose ervaren heeft. Ga vervolgens na hoe die aanpak of opstelling de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben. Herhaal deze vraag gedurende de ziekte om na te gaan hoe het lukt om te gaan met veranderingen, vooral wanneer er sprake is van achteruitgang.

### Zorgcoördinatie

- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van u als huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan u de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief aan de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.<sup>3</sup>
- Pas bij een overgedragen hoofdbehandelaarschap de contactgegevens aan. Vraag dan ook naar eventuele veranderingen in de afspraken over de taakverdeling.
- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie doet, inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende

specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.<sup>3</sup>

- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts en met overige behandelend artsen. Maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-richtlijn](#).<sup>1</sup>
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) zich kunnen informeren over de patiënt via het beschikbare dossier, vooral ook over de specifieke kenmerken (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

### Behandeling na klachten

- Behandel en begeleid de patiënt bij medische klachten zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten en de aandoening onduidelijk is, neem dan contact op met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg dat u de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen kent (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer ook de patiënt daarop (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > CMTC
- > Symptomen
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Colofon

Deze digitale brochure kwam tot stand door een samenwerkingsverband tussen de patiëntenorganisatie CMTC-OVM, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). De informatie is onderdeel van een informatiereeks voor huisartsen die te downloaden is via [www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten](http://www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten), de VSOP-websites: [www.vsop.nl](http://www.vsop.nl) en [www.zichtopzeldzaam.nl/documenten](http://www.zichtopzeldzaam.nl/documenten).

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion. Bij twijfel en/of patiëntgerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

### CMTC-OVM

E-mail: [president@cmtc.nl](mailto:president@cmtc.nl)  
[www.cmtc.nl](http://www.cmtc.nl)

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

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

### Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088-506 55 00  
E-mail: [info@nhg.org](mailto:info@nhg.org)  
[www.nhg.org](http://www.nhg.org)

### Redactie

Drs. M. Griffioen, arts-auteur VSOP  
Drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP  
A.F.R. van der Heijden, oprichter en voorzitter CMTC-OVM  
Dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Cluster Praktijk, Kwaliteit en Innovatie NHG  
Drs. N. Huijser van Reenen, medisch schrijver NHG (freelance) **(vervolg >>)**



# Inhoudsopgave

- > **Kernboodschappen**
- > **CMTC**
- > **Symptomen**
- > **Beleid**
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage**
- > **Colofon**

## Colofon

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

Prof. dr. S.G.M.A. Pasmans, (kinder)dermatoloog/immunoloog, Erasmus MC Universitair Medisch Centrum Rotterdam-Sophia Kinderziekenhuis, Centrum voor aangeboren vaatafwijkingen Rotterdam (WEVAR)

Namens CMTC-OVM gaf de heer A.F.R. van der Heijden feedback vanuit patiëntenperspectief.

### Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Deze huisartseninformatie over CMTC kwam tot stand mede dankzij de financiële bijdrage van de Stichting Loterijacties Volksgezondheid.

Mei, 2019