

Informatie voor de huisarts over

## Ziekte van Hirschsprung



Kernboodschappen en inhoud



VSOP



# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Hirschsprung
- > Symptomen
- > Diagnostiek
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
  - > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Kernboodschappen

- De Ziekte van Hirschsprung (ZvH) is een congenitale chronische aandoening.
- Verwijs direct naar een expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum bij de klassieke symptomen van de ZvH bij een pasgeborene: het uitblijven van meconium binnen 48 uur na de geboorte in combinatie met een bolle/pijnlijke gespannen buik, groen gallig braken, weinig/geen eetlust, sepsis en toenemende malaise.
- Verwijs laagdrempelig naar of overleg met een expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum in geval van obstipatie of incontinentie klachten bij een patiënt met de ZvH. Na de operatieve behandeling is de patiënt niet volledig genezen van de aandoening. Zowel obstipatie als incontinentie klachten kunnen gedurende het hele leven weer optreden, waarbij begeleiding door een expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum gewenst is.
- Neem altijd direct contact op met de kinderchirurg, of bij volwassenen met een colorectaal chirurg, bij de

volgende alarmsymptomen:

- koorts
- het uitblijven van ontlasting of vieze stinkende ontlasting
- bolle buik
- spugen
- algehele malaise

Deze symptomen kunnen wijzen op enterocolitis, een ernstige ontsteking van de darm.

- Staak de medicatie (laxantia) van een patiënt met de ZvH niet op eigen initiatief, maar overleg eerst met een expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum. Een deel van de patiënten met de ZvH zal levenslang medicatie moeten gebruiken, en/of rectaal moeten spoelen, ook na operatieve behandeling.
- Verwijs (de ouders van) de patiënt zo nodig naar psychosociale begeleiding. Gespecialiseerde multidisciplinaire teams geven psychosociale zorg, aangepast aan de leeftijdsfase.

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Hirschsprung
- > Symptomen
- > Diagnostiek
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
  - > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Ziekte van Hirschsprung

De Ziekte van Hirschsprung (ZvH) is een zeldzame congenitale aandoening. Bij de ZvH ontbreken de noodzakelijke zenuwcellen (ganglia) in een korter of langer gedeelte van de darmwand en in de inwendige kringspier van de anus. Dit kan leiden tot ernstige verstopping van de darm. Deze aangeboren afwijking komt in 4-8% van de gevallen familiair voor. In alle andere gevallen is er sprake van multifactoriële overerving en is er maar één patiënt in de familie. In het algemeen is de ZvH een geïsoleerde aandoening, maar in ongeveer 30% van de gevallen is de ZvH onderdeel van een syndroom.

### Synoniemen

Andere benamingen voor de Ziekte van Hirschsprung zijn:

- Morbus Hirschsprung
- Congenital intestinal aganglionosis
- Hirschsprung disease
- Aganglionic megacolon
- Congenital megacolon
- HD
- HSCR

### Etiologie

De ZvH is een aangeboren aandoening, waarbij het noodzakelijke zenuwstelsel in een korter of langer gedeelte van de darmwand en in de inwendige kringspier van de anus ontbreekt. Dit zenuwstelsel van de darm heet ook wel 'enteric nerve system'. Het bestaat uit ganglia die weer zijn opgebouwd uit neuronen en gliacellen. Omdat de ganglia in het distale deel van de darm ontbreken, heet de ziekte ook wel 'aganglionair megacolon', waarbij megacolon verwijst naar het sterk uitgezette darmdeel proximaal van het aganglionaire darmdeel.

De aandoening ontstaat in een vroeg stadium van de zwangerschap (4<sup>e</sup>/5<sup>e</sup> week)<sup>8</sup>. In deze week verschijnen de stamcellen voor het zenuwstelsel in de oesophagus. Zij migreren tussen de 5<sup>e</sup> en 12<sup>e</sup> zwangerschapsweek in craniocaudale richting naar het zich verder ontwikkelende darmkanaal. Stagnatie van de migratie van deze stamcellen leidt tot de ZvH.

In 80% van de gevallen beperkt de aandoening zich tot het laatste stuk van het darmkanaal, het rectum en de S-vormige darm ofwel rectosigmoid. Dit wordt ook wel de 'korte segment' ziekte genoemd. In 15-20% van de gevallen is er sprake van de 'lange segment' ziekte, waarbij de aandoening zich uitstrekt tot de overgang van het sigmoid en het colon (dikke darm). In slechts 5% van de gevallen is de hele dikke darm aangedaan.<sup>14</sup>

### Erfelijkheid

De ZvH is een aangeboren aandoening, die in 4-8% van de gevallen familiair voorkomt. Meestal is er echter maar één patiënt in de familie en in deze sporadische gevallen is de overerving van de ziekte veelal multifactorieel. In de familiale gevallen wordt in ongeveer 50% een mutatie gevonden en in de sporadische gevallen in ongeveer 15%. Vrijwel al deze mutaties worden gevonden in het *RET*-gen en in het *EDNRB*-gen (monogene overerving).<sup>5</sup>

Meestal komt de ZvH geïsoleerd voor, maar in ongeveer 30% van de gevallen is het onderdeel van een syndroom. Geïsoleerde ZvH erft meestal autosomaal dominant over. Is de ZvH onderdeel van een syndroom, dan bepaalt het syndroom de erfelijkheid.<sup>6</sup> Voorbeelden van syndromen waarbij de ZvH kan voorkomen zijn: Down syndroom, Shah-Waardenburg syndroom (**vervolg >>**)

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Hirschsprung
- > Symptomen
- > Diagnostiek
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
  - > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Ziekte van Hirschsprung

type 4, congenital central hypoventilation syndrome (CCHS), Goldberg Shprintzen syndroom, Mowat-Wilson syndroom of Waardenburg-Shah syndroom en Multiple Endocrine Neoplasieën type 2 (MEN2).<sup>2</sup> Voor deze syndromen zijn specifieke genen gevonden: EDNRB, EDN3 en SOX10 voor Shah-Waardenburg type 4, PHOX2b voor CCHS, KP8/KIAA1279 voor Goldberg Shprintzen syndroom, SIP1/ZFHX1b voor Mowat Wilson syndroom, en mutaties in het *RET*-gen voor MEN2.

Bij 1 tot 2% van alle kinderen wordt een *RET*-mutatie gevonden die zowel de ZvH geeft als MEN2.

### Prevalentie

De ZvH is een zeldzame aandoening<sup>8</sup>, maar is één van de meest frequent voorkomende aanlegstoornissen van het darmkanaal. De ZvH komt voor bij 1 op de 5.000 pasgeborenen per jaar. Naar schatting worden er per jaar 30 à 40 kinderen met de ZvH in Nederland geboren ([www.cbs.nl](http://www.cbs.nl); geboortecijfer 2017 - 169.000 kinderen). De ZvH komt vier keer vaker voor bij jongens dan bij meisjes.<sup>4</sup>

### Belooop en prognose

De ZvH is een chronische aandoening, waarbij gedurende het leven in wisselende mate symptomen kunnen optreden, zowel in de vorm van obstipatie als incontinentie.<sup>16</sup> Een deel van de patiënten met de ZvH zal levenslang medicatie moeten gebruiken, en/of rectaal moeten spoelen, ook na operatieve behandeling.<sup>7,20</sup>

Eén van de complicaties van de ZvH is enterocolitis. Kenmerken van deze ernstige complicatie zijn:

- koorts
- het uitblijven van ontlasting of vieze stinkende ontlasting
- bolle buik
- spugen
- algehele malaise

Bij enterocolitis moet de huisarts altijd direct verwijzen naar een expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum.

Wat betreft de psychosociale begeleiding is het belangrijk dat de patiënt zoveel mogelijk kan deelnemen in de maatschappij. Op de kinderleeftijd zal de focus vooral op zindelijkheid liggen, op volwassen leeftijd kunnen problemen met seksualiteit een grote rol spelen.

# Inhoudsopgave

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

## Symptomen

Overweeg de ZvH bij een pasgeboren baby met de volgende symptomen:

- het uitblijven van meconium binnen 48 uur na de geboorte
- bolle/pijnlijke gespannen buik
- groen, gallig braken
- weinig/geen eetlust
- sepsis
- toenemende malaise

Verstopping van de darm kan ook pas enkele weken of maanden na de geboorte optreden.<sup>11</sup> Bij oudere kinderen, adolescenten

of volwassenen uit de ZvH zich meestal als ernstige obstipatie, mogelijk gecombineerd met overloopdiarree.

In vergelijking met een kind, adolescent of volwassene met de verdenking op de ZvH (op latere leeftijd) is er bij een pasgeboren baby vaak sprake van urgente zorg, aangezien er een risico van 0,7% is op overlijden ten gevolge van Hirschsprung Associated Enterocolitis (HAEC).<sup>19</sup> Ook na operatie en zelfs bij oudere kinderen of volwassenen kan HAEC voorkomen. Meestal initieert stase van faeces met bacteriële overgroei de HAEC.<sup>20</sup>

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Hirschsprung
- > Symptomen
- > Diagnostiek
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
  - > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Diagnostiek

Bij een vermoeden van de ZvH neemt de huisarts direct contact op met een gespecialiseerd behandelcentrum. Hier kunnen patiënten direct terecht op de polikliniek of, in het geval van oudere kinderen zonder acute klachten, op korte termijn.<sup>17</sup>

Binnen de diagnostische fase zijn er de volgende subgroepen:

- een pasgeboren baby met een verdenking van de ZvH (solitair of als onderdeel van een syndroom)
- een kind, adolescent of volwassene met een vermoeden van de ZvH

Overweeg diagnostiek naar de ZvH ook bij een pasgeborene met (verdenking op) een syndroom waarvan de ZvH een kenmerk kan zijn, of bij een pasgeborene waarbij de ZvH in de familie voorkomt.<sup>17</sup>

### Pasgeboren baby met verdenking ZvH

Onderstaande poliklinische onderzoeken stellen de diagnose, de complexiteit en de uitgebreidheid van de afwijking bij een pasgeborene vast:

- colon-inloophfoto
- zuigbipten van het darmslijmvlies van de endeldarm

Naast bovenstaande onderzoeken kan optioneel worden verricht:

- anorectale manometrie

De sensitiviteit van zuigbipten en anorectale manometrie is hoog, 93% voor de zuigbipten en 91% voor de anorectale manometrie.

Voor een colon-inloophfoto ligt de sensitiviteit iets lager (70%), maar dit is sterk afhankelijk van de expertise van de radioloog.<sup>10</sup> De colon-inloophfoto kan de diagnose ondersteunen en bepaalt tevens het niveau van de transitiezone. Dit is de overgangszone van het deel van de darm met de ziekte van Hirschsprung naar de gezonde darm. Door de uitslagen van deze onderzoeken te combineren kan de diagnose binnen een week na het vermoeden van de ZvH met een grote waarschijnlijkheid worden gesteld.<sup>8</sup> Dit percentage ligt lager bij het stellen van de diagnose bij prematuren of op zeer jonge leeftijd (binnen zes weken na de geboorte), omdat de ganglia van de darm dan nog onrijp zijn en hun aan- of afwezigheid daarom niet altijd met zekerheid is vast te stellen.<sup>13</sup>

Indien rectum zuigbipten niet conclusief zijn voor de ZvH, wordt onder narcose het volgende klinisch onderzoek verricht:

- full-thickness bipt van de endeldarm (rectum)

Een full-thickness bipt kan de aan- of afwezigheid van ganglia dieper in de darmwand vaststellen. Hiermee kan de kinderchirurg de diagnose ZvH met grote zekerheid stellen. Maar ook hier geldt dat de zekerheid van het stellen van de diagnose op zeer jonge leeftijd (binnen zes weken na de geboorte) minder groot is.<sup>17</sup>

### Genetische diagnostiek

Bij een definitieve diagnose ZvH vraagt de behandelaar de klinisch geneticus in consult. De klinisch geneticus kan mede beoordelen of de ZvH als onderdeel van een syndroom optreedt of geïsoleerd. Eventueel zal hij/zij zoeken naar een genetisch defect met behulp van DNA-onderzoek uit bijvoorbeeld bloed. Dit onderzoek is van belang voor ouders met nog een kinderswens. **(vervolg >>)**

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Hirschsprung
- > Symptomen
- > Diagnostiek
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
  - > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Diagnostiek

Het duurt soms lang voordat de uitslag bekend is. Meestal zal in eerste instantie analyse plaatsvinden van het *RET*-gen, het belangrijkste gen betrokken bij de ZvH.<sup>17</sup> De belangrijkste reden voor het screenen van dit gen is het feit dat bij 1 tot 2% van alle ZvH kinderen een *RET*-mutatie wordt gevonden die zowel de ZvH geeft als MEN2.

Een dergelijke bevinding heeft grote klinische consequenties en het MEN2-protocol wordt bij een dergelijke mutatie in werking gezet. In dit protocol wordt een kind periodiek gescreend op c-cell hyperplasie en wordt een profylactische thyreoïdectomie overwogen.

### Kind, adolescent of volwassene met verdenking ZvH

In enkele gevallen ontstaat pas op latere kinderleeftijd (8 jaar of ouder) een verdenking ZvH. Het betreft dan kinderen, adolescenten of volwassenen met ernstige obstipatie, die zich

ook kan uiten als overloopdiarree. De huisarts verwijst kinderen en adolescenten daarvoor naar een polikliniek voor maag-darm-leverziekten of kinderchirurgie.

De richtlijn 'Obstipatie bij kinderen' geeft aan dat bij een verdenking ZvH eerst een rectum zuigbiopt moet worden genomen<sup>3</sup>. Indien dit onderzoek:

- negatief is, wordt er afgewacht en geen colon-inloopfoto gemaakt
- positief is, zal direct een colon-inloopfoto worden gemaakt

Het kind of de adolescent komt afhankelijk van de leeftijd onder behandeling van de kinderchirurg of van de colorectaal chirurg. De operatieve ingreep op oudere leeftijd is lastiger en leidt vaker tot postoperatieve complicaties.<sup>17</sup>

# Inhoudsopgave

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

## Beleid

### > Specialistisch beleid

#### Doel van de behandeling

Het doel van de behandeling is het bereiken van een goede kwaliteit van leven voor de patiënt met de ZvH. Zodra de diagnostiek is afgerond start de behandeling zo spoedig mogelijk. De behandeling moet uiterlijk binnen drie maanden zijn gestart.

Bij een reeds ernstig zieke zuigeling (bijvoorbeeld koorts, hypotensie, shock) start de kinderarts direct met antibiotica en vochttoediening via een infuus, en wordt de darm voorzichtig gespoeld met fysiologisch zout. Als dit onvoldoende verbetering geeft kan er een, meestal tijdelijk, stoma worden aangelegd. Informatie over een stoma en stomazorg is te vinden in de [evidence-based richtlijn 'Stomazorg Nederland'](#)<sup>18</sup> en op de website [www.stomavereniging.nl](http://www.stomavereniging.nl).<sup>17</sup>

#### Zorgcoördinatie

De kinderchirurg is hoofdbehandelaar vanaf diagnose tot overdracht van de zorg. Deze overdracht kan, afhankelijk van de klachten en in overleg met de patiënt, zowel naar de huisarts zijn als naar een colorectaal chirurg op volwassen leeftijd. Als de ZvH onderdeel is van een syndroom, dan is de kinderarts de hoofdbehandelaar en de kinderchirurg eindverantwoordelijk voor de behandeling van de ZvH.

Bij buik- of defecatieklachten zal de huisarts of kinderarts de kinderchirurg consulteren. Naast de hoofdbehandelaar informeert ook de huisarts ouders van kinderen met de ZvH dat buikproblemen veelal gebaseerd zijn op de ZvH en een reden zijn om contact op te nemen met de huisarts.<sup>17</sup>

Er zijn zes kinderchirurgische centra in Nederland, die kinderen met de ZvH behandelen (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Binnen het vaak multidisciplinaire team rondom de patiënt met de ZvH is de hoofdbehandelaar het aanspreekpunt voor de (ouders van de) patiënt.

#### Niet-operatieve behandeling

Als de ernst van de aandoening dit toelaat, en de patiënt of zijn ouders dit wensen, kan de patiënt in overleg met de hoofdbehandelaar afzien van een operatieve behandeling. De niet-operatieve behandeling (dagelijks spoelen van de endeldarm, klysmata) is in deze situatie langdurig, zo nodig levenslang. Omdat een levenslange behandeling met dagelijks spoelen heel ingrijpend kan zijn en vaak onvoldoende effectief, is het van belang om de eventuele psychosociale gevolgen hiervan in de beslissing mee te nemen.<sup>17</sup>

#### Operatieve behandeling

Het operatief verwijderen van het deel van de darm zonder ganglia is de eerste en beste keus van behandelen. Hierbij worden in Nederland vooral de 'transanale pull through' en de 'operatie volgens Duhamel' toegepast, al dan niet laparoscopisch geassisteerd.<sup>8</sup> Welke techniek de kinderchirurg kiest is afhankelijk van de ernst en uitgebreidheid van de aandoening, en de ervaring van de chirurg. Omdat de ernst van de aandoening varieert van alleen een aangedaan rectum tot een ernstige vorm, waarbij een groter deel van de dikke of zelfs dunne darm is aangedaan, is het behandelplan per individu verschillend. Ongeveer 36 tot 48 uur na de operatie kan de patiënt meestal weer starten met orale voeding.<sup>8,17</sup> ([vervolg >>](#))



# Inhoudsopgave

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

## Beleid

### > Specialistisch beleid

#### Post operatieve complicaties

Complicaties die kunnen optreden na een operatie waarbij het deel van de darm zonder ganglia is verwijderd zijn onder andere: naadlekkage, ileus, naadstenose, enterocolitis, fecale incontinentie en mictieproblemen.

#### Naadlekkage

Een naadlekkage is het loslaten van een aansluiting tussen twee darmeinden. Bij een naadlekkage moet er vaak opnieuw worden geopereerd en is meestal de aanleg van een stoma nodig. Informatie over een stoma en stomazorg is te vinden in de **evidence-based richtlijn 'Stomazorg Nederland'**<sup>18</sup> en op de website [www.stomavereniging.nl](http://www.stomavereniging.nl).<sup>17</sup>

#### Ileus

Een ileus is een stoornis in de normale darmpassage. Er is onderscheid tussen:

- Een postoperatieve ileus die normaal is na iedere buikoperatie. Door de darmoperatie kan de peristaltiek later en langzaam op gang komen.
- Een ileus als gevolg van verkleving of littekenweefsel in de buik, die kan optreden na een buikoperatie. De ileus kan soms al een week na de operatie optreden, maar ook jaren later of nooit.

In veel gevallen wordt de ileus conservatief behandeld, dat wil zeggen afwachtend met geen eten of drinken en vocht/voeding per infuus. In sommige gevallen is een tweede operatie nodig om de obstructie op te heffen.<sup>17</sup>

#### Naadstenose

Een vernauwing (stenose) van de darm kan onder andere ontstaan door onvoldoende bloedvoorziening ter plaatse of littekenvorming. De kinderchirurg kan met een rectaal toucher controleren of er een naadstenose is opgetreden. Een naadstenose wordt behandeld door het oprekken van de darm met oprekstaafjes/dilatoren/Hegars, of soms met een operatieve verwijdering van de naad en/of fibrose. Indien de stenose wordt veroorzaakt door een aangespannen aganglionaire interne kringspier, heeft een deel van de patiënten baat bij een botuline toxine behandeling. Geinjecteerde botuline toxine zorgt dan tijdelijk voor een meer ontspannen sluitspier. Het injecteren van botuline toxine is nauwelijks belastend en heeft zelden bijwerkingen.<sup>17</sup>

#### Enterocolitis

Een enterocolitis ontstaat bij onvoldoende darm-motiliteit. Het is een diffuse ontsteking van de dunne en/of dikke darm door het stilstaan van de inhoud van de darm en de overgroei van bacteriën. Het beeld kenmerkt zich door:

- het uitblijven of een vermindering van ontlasting
- stinkende explosieve ontlasting
- minder eten en drinken
- koorts
- een boller geworden buik

Ouders of de behandelend kinderarts moeten (postoperatief) bij bovengenoemde symptomen direct contact opnemen met de kinderchirurg in het behandelend kinderchirurgisch centrum.<sup>17</sup>  
(vervolg >>)



# Inhoudsopgave

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

## Beleid

### > Specialistisch beleid

De patiënt wordt afhankelijk van de ernst behandeld met antibiotica, rectale spoelingen en intraveneus vocht (resuscitatie). Het spoelen van de darm verwijderd lucht en dunne ontlasting uit de darm. De endeldarm en de dikke darm moeten soms meerdere malen per dag schoon- en soms leeggespoeld worden om de toxines kwijt te raken. De toediening van antibiotica gaat meestal via infuus, maar soms heeft orale toediening de voorkeur in verband met een betere werking op de bacteriën in de darm. Mocht de patiënt niet snel genoeg op de behandeling reageren dan kan het aanleggen van een tijdelijk stoma nodig zijn (zie voor meer informatie over stoma en stomazorg [Consultatie en verwijzing](#)).

### *Incontinentie*

De belangrijkste oorzaak van incontinentie is het teveel weghalen van weefsel bij de interne anale sfincter en de linea dentata. Doordat ook de sensibiliteit verminderd is, is er meer kans op incontinentie. Daarentegen kan 'te weinig weefsel wegnemen' obstructie opleveren.<sup>17</sup>

### *Obstipatie*

Een aantal kinderen heeft in het begin veel obstipatie. Aannemelijk is dat het ontbreken van ganglia in de interne sfincter obstipatie geeft. Vaak verbetert dit in de loop van de tijd vanzelf. Waarom dit vanzelf verbetert kan nog niet in alle gevallen verklaard worden.

Sommige jonge kinderen kampen met ernstige obstipatie, waardoor rectaal spoelen noodzakelijk blijft. Doorverwijzen naar een kinderarts-MDL is dan te overwegen.<sup>17</sup>

### Follow up

Na de operatie controleert de kinderchirurg de patiënt om de klachten te monitoren en te behandelen. Daarbij zal hij/zij ook anticiperen op problemen die nog kunnen optreden.<sup>8</sup>

De periodieke controle van een patiënt met de ZvH gebeurt tot 18 jaar standaard (half)jaarlijks door de kinderchirurg. Vanaf 18 jaar is de patiënt zelf verantwoordelijk voor het maken van controleafspraken.

Tijdens deze (half)jaarlijkse periodieke controles bespreekt de chirurg ook de gevolgen van de ZvH, zoals de werking van de darmen, zindelijkheid, invloed van voeding, seksualiteit, kinderwens en de mogelijke gevolgen van littekenweefsel. Het is belangrijk om zindelijkheidsvoorlichting in een vroeg stadium te geven, bijvoorbeeld bij de leeftijd van 1 jaar. Een multidisciplinair team kan eventuele zindelijkheidsproblemen behandelen bij een kind vanaf de leeftijd 5-6 jaar. Deze behandeling kan inhouden dat het kind dagelijks ontlasting heeft met behulp van darmspoelingen. De rest van de dag is het kind dan vaak schoon, en hoeft geen luier meer te dragen.

Naast de periodieke controles bij de kinderchirurg is er ook een jaarlijkse afspraak met de wond- en stomazorg verpleegkundige. De verpleegkundige begeleidt het spoelen of canuleren, geeft eventueel zorg voor het stoma, evalueert het type spoelmateriaal, informeert de (ouders van de) patiënt over de kosten en vergoeding van medicatie en spoelmateriaal en signaleert de behoefte aan psychosociale begeleiding. ([vervolg >>](#))

# Inhoudsopgave

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

## Beleid

### > Specialistisch beleid

Hoewel een patiënt met de ZvH een lange tijd geen of weinig klachten kan hebben, moet er bij de volgende alarmsymptomen (in verband met verdenking op enterocolitis) altijd direct contact worden opgenomen met de hoofdbehandelaar:

- hoge koorts
- uitblijven van ontlasting of vieze, stinkende ontlasting
- bolle buik
- spugen
- algehele malaise

### Psychosociale begeleiding

De ZvH kost een groot deel van de patiënten veel energie en de voornaamste klachten zijn vermoeidheid, pijn en buikkrampen. Dit kan effect hebben op de schoolprestaties, de prestaties op het werk en de mate van ontspanning.<sup>9</sup>

Het kind (en zijn ouders), de adolescent (en zijn ouders) en de volwassene kunnen voor psychosociale begeleiding terecht bij een maatschappelijk werker of psycholoog in het expertisecentrum. Voor gerichte adviezen kunnen zij terecht bij gespecialiseerde multidisciplinaire teams met een diëtist, seksuoloog en verpleegkundige.

Per leeftijdsfase bespreekt de behandelaar verschillende onderwerpen:

- Ouders:
  - psychische belasting van het uitvoeren van verschillende handelingen bij hun kind (bijvoorbeeld spoelen, oprekken)

- effect hiervan op de ouder-kind relatie
- invulling van ouderschap
- sociaal-emotionele ontwikkeling van het kind (dragen van een luier, geur, litteken)
- psychoseksuele ontwikkeling van het kind/de adolescent
- aandacht voor andere kinderen in het gezin

Na de operatieve behandeling krijgen ouders standaard minimaal één consult psychosociale begeleiding aangeboden in het 1<sup>e</sup> zorgjaar van het kind. De ouders beslissen zelf of zij wel/geen behoefte hebben aan dit consult en of zij eventueel doorgaan met psychosociale begeleiding. De hoofdbehandelaar kan hierin een adviserende/signalerende rol hebben.<sup>17</sup>

- Kinderen:
  - zindelijkheid
  - incontinentie
  - belasting ouder-kind relatie door uitvoeren van verschillende handelingen (spoelen en oprekken)
  - balans draagkracht-draaglast

Wat betreft de incontinentie is het streven dat een kind met de ZvH op de leeftijd van 4/5 jaar continent of pseudocontinent is. De Ziekte van Hirschsprung is niet volledig restloos te genezen en kan problemen blijven geven. De obstipatie kan bij sommige patiënten levenslang dagelijks aanwezig zijn, maar ook afwisselen in goede en minder goede periodes. Het schoolgaande kind wordt zich hiervan steeds meer bewust. Tijdens het consult is er aandacht voor het omgaan met ernstige chronische obstipatie (vaste toiletgang, perstechniek, laxeermiddelen, spoelen) en het voorkomen ervan (voeding). **(vervolg >>)**

# Inhoudsopgave

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

## Beleid

### > Specialistisch beleid

- Adolescenten:  
De adolescent is zich niet alleen bewust van zijn chronische aandoening en de omgang met zindelijkheid, maar zal ook moeten leren hoe hij/zij de maatschappij tegemoet gaat treden. In de puberteit kan het lastig zijn om de omgeving te informeren over de aandoening en de gevolgen.

In deze fase staat het ontwikkelen van de eigen identiteit centraal en gaan intimiteit en seksualiteit een rol spelen.<sup>9</sup> De hoofdbehandelaar bespreekt 'intimiteit en seksualiteit' vroegtijdig met de puber, waarbij een eventuele verwijzing naar een seksuoloog wordt aangeboden. Hiernaast is de psychoseksuele ontwikkeling ook een aandachtspunt binnen de begeleiding van de psycholoog.

Daarnaast moet de jongere ook voorbereid en begeleid worden in de transitie naar volwassenenzorg.<sup>17</sup>

- Volwassenen:  
Een volwassene kan ongeacht zijn leeftijd problemen ondervinden met de gevolgen van de ZvH. Dit kunnen bekende terugkerende problemen zijn, maar ook bij de leeftijdsfase passende nieuwe problemen, zoals bij uitgaan, solliciteren, het aangaan van relaties en de omgang met seksualiteit en zwangerschap. Het is daarom van belang dat indien gewenst de psychosociale begeleiding periodiek terugkeert. Het initiatief hiervoor ligt bij de patiënt. Partners van patiënten met de ZvH houden graag rekening met hun partner in de rol van patiënt.<sup>9</sup> Hiervoor is het wenselijk dat partners bij de psychosociale zorg betrokken zijn. Zowel de zorgverlener, de patiënt als de partner hebben hierin een verantwoordelijkheid.<sup>17</sup>

# Inhoudsopgave

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

## Beleid

### > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

#### Erfelijkheid

Geïsoleerde ZvH kan veroorzaakt worden door een monogene afwijking, en is dan autosomaal dominant erfelijk. Dit is meestal het geval als er een familiale vorm van geïsoleerde ZvH is geconstateerd. Als de ZvH voorkomt als onderdeel van een syndroom, dan is de erfelijkheid afhankelijk van het betreffende syndroom.

#### Herhalingskans

De herhalingskans van de ZvH is afhankelijk van de oorsprong (etiologie) van de ziekte maar ook het geslacht van het al aangedane kind speelt een grote rol. De ZvH erft niet geslachtsgebonden over, maar de geïsoleerde ZvH komt wel vier maal zo vaak voor bij jongetjes in vergelijking met meisjes. De herhalingskans op een volgend kind met de ZvH is juist hoger bij een echtpaar met een dochter met de ZvH dan bij een echtpaar met een zoon met de ZvH.

Als een autosomaal dominante genmutatie is geconstateerd, dan is de kans 50% dat een volgend kind deze mutatie ook krijgt. De kans om vervolgens de aanleg te krijgen is geen 100%. Onderzoek laat zien dat de penetrantie ongeveer 60% is. In alle gevallen moet een klinisch geneticus een inschatting maken van de herhalingskans van een individueel paar.

#### Prenatale diagnostiek

Als er sprake is van een monogene afwijking, dan is prenatale diagnostiek in de vorm van een vlokentest of vruchtwaterpunctie een optie. Tot nu toe is hier heel weinig gebruik van gemaakt. De klinisch geneticus en de gynaecoloog kunnen het stel informeren over de mogelijkheden en risico's van prenatale diagnostiek. De ZvH is niet zichtbaar bij prenatale echoscopie.

#### Fertilititeit

Er zijn aanwijzingen dat bij meisjes met de ZvH iets vaker een hydrosalpinx (ophoping van vocht in de eileider) aanwezig is.<sup>12,15</sup> Dit kan primair ontstaan als gevolg van de ZvH (defect in de autonome innervatie) ofwel secundair aan een voorafgaande operatie voor de ZvH, waarbij verklevingen in het kleine bekken zijn veroorzaakt. Een enkelzijdige of tweezijdige hydrosalpinx kan verminderde vruchtbaarheid veroorzaken.

#### Zwangerschap

Er zijn geen verhoogde risico's te verwachten tijdens de zwangerschap bij vrouwen met de ZvH. Ook is er geen contraïndicatie voor een vaginale partus, omdat de sfincter ter plaatse van de linea dentata, ook na operatie, normaal gesproken intact is.

# Inhoudsopgave

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

## Beleid

### > Aandachtspunten voor de huisarts

#### Chronische aandoening

De ZvH is een congenitale chronische aandoening.

Verwijs laagdrempelig naar of overleg met een expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum in geval van obstipatie- of incontinentieklachten bij een patiënt met de ZvH. Na de operatieve behandeling is de patiënt niet volledig genezen van de aandoening. Zowel obstipatie als incontinentieklachten kunnen gedurende het hele leven weer optreden, waarbij begeleiding door een expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum gewenst is.

Staak de medicatie (laxantia) van een patiënt met de ZvH niet op eigen initiatief, maar overleg eerst met een expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum. Een deel van de patiënten met de ZvH zal levenslang medicatie moeten gebruiken, en/of rectaal moeten spoelen, ook na operatieve behandeling.

#### Alarmsymptomen

Verwijs direct naar een expertisecentrum/kinderchirurgisch centrum in geval van de klassieke symptomen van de ZvH bij een pasgeborene: het uitblijven van meconium binnen 48 uur na de geboorte in combinatie met een bolle/pijnlijke gespannen buik, groen gallig braken, weinig/geen eetlust, sepsis en toenemende malaise.

Neem altijd direct contact op met de kinderchirurg dan wel colorectaal chirurg bij de volgende alarmsymptomen:

- koorts
- het uitblijven van ontlasting of vieze stinkende ontlasting
- bolle buik

- spugen
- algehele malaise

Deze symptomen kunnen wijzen op enterocolitis.

#### Psychosociale begeleiding

Verwijs (de ouders van) de patiënt zo nodig naar psychosociale begeleiding. De benodigde gespecialiseerde multidisciplinaire zorg zal verschillen per leeftijdsfase.

#### Rol van de huisarts

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

#### Lotgenotencontact

Via de patiëntenorganisatie de 'Vereniging Ziekte van Hirschsprung' 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
- > Ziekte van Hirschsprung
- > Symptomen
- > Diagnostiek
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
  - > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Consultatie en verwijzing

### Erfelijkheid

Voor voorlichting, advisering en onderzoek kunnen patiënten terecht in een centrum voor klinische genetica in een academisch ziekenhuis (voor informatie en adressen zie [www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)).

### Gespecialiseerde behandelcentra

Diagnostiek, behandeling en begeleiding kunnen plaatsvinden bij een kinderarts, kinderchirurg of colorectaal chirurg, bij voorkeur met ervaring op het gebied van de ZvH. Deze artsen werken samen met een multidisciplinair team van paramedici, dat meestal verbonden is aan:

- Een door het ministerie van VWS erkend expertisecentrum. Tijdens de totstandkoming van deze huisartseninformatie (2019) zijn de volgende centra erkend als expertisecentrum op het gebied van de ZvH:
  - Amsterdam Universitair Medisch Centrum
  - Erasmus Medisch Centrum, Rotterdam
  - Radboud Universitair Medisch Centrum, Nijmegen
  - Universitair Medisch Centrum Groningen
  - Wilhelmina Kinderziekenhuis, Utrecht
- Een gespecialiseerd universitair medisch centrum/topklinisch ziekenhuis:
  - Maastricht Universitair Medisch Centrum

### Patiëntenvereniging

De Vereniging Ziekte van Hirschsprung ([www.hirschsprung.nl](http://www.hirschsprung.nl)) komt op voor de belangen van mensen met de ZvH, hun familie en omgeving. Zij geeft voorlichting, adviseert en ondersteunt leden

op verschillende manieren, organiseert lotgenotencontacten, zet zich in voor het verbeteren van de kwaliteit van zorg voor mensen met de ZvH en stimuleert wetenschappelijk onderzoek naar de oorzaken en behandelmogelijkheden van de ZvH.

### Relevante websites

- Website van de Vereniging Ziekte van Hirschsprung: [www.hirschsprung.nl](http://www.hirschsprung.nl)
- Website van de National Organization of Rare Disorders (NORD): [www.rarediseases.org/rare-diseases/hirschsprungs-disease](http://www.rarediseases.org/rare-diseases/hirschsprungs-disease)
- Website van de Maag Lever Darm Stichting: [www.mlds.nl/chronische-ziekten/hirschsprung-ziekte-van](http://www.mlds.nl/chronische-ziekten/hirschsprung-ziekte-van)
- De website van de Stomavereniging met informatie over stoma en stomazorg: [www.stomavereniging.nl](http://www.stomavereniging.nl)
- De evidence-based richtlijn Stomazorg Nederland: [www.mdl.nl/evidence-based-richtlijn-stomazorg-nederland](http://www.mdl.nl/evidence-based-richtlijn-stomazorg-nederland)
- Richtlijn Obstipatie bij kinderen (NVK en NHG): [www.nvk.nl/Kwaliteit/Richtlijnen-overzicht/Details/articleType/ArticleView/articleId/542](http://www.nvk.nl/Kwaliteit/Richtlijnen-overzicht/Details/articleType/ArticleView/articleId/542)
- Website onder regie van de VSOP over zeldzame aandoeningen: [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl)

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Hirschsprung
- > Symptomen
- > Diagnostiek
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
  - > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Literatuurlijst

1. Amiel J, Lyonnet S. Hirschsprung disease, associated syndromes, and genetics: a review. *J Med Genet* 2001; 38:729-739.
2. Amiel J, Sproat-Emison E et al. Hirschsprung disease, associated syndromes and genetics: a review. *J Med Genet*. 2008; 45(1): 1-14.
3. Benninga MA et al. Richtlijn Obstipatie bij kinderen van 0 tot 18 jaar. Nederlandse Vereniging van Kindergeneeskunde 2009, revisie 2016. <https://www.nvk.nl/Kwaliteit/Richtlijnen-overzicht/Details/articleType/ArticleView/articleId/542/Obstipatie-bij-kinderen-van-0-tot-18-jaar>.
4. Bergeron KF, Silversides DW et al. The developmental genetics of Hirschsprung's disease. *Clin Genet*. 2013; 83(1):15-22.
5. Brooks AS, Oostra BA et al. Studying the genetics of Hirschsprung's disease: unraveling an oligogenic disorder. *Clin Genet*. 2005; 67(1):6-14.
6. Erfocentrum, [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).
7. Granström AL, Danielson J et al. Adult outcomes after surgery for Hirschsprung's disease: Evaluation of bowel function and quality of life. *J Pediatr Surg*. 2015; 50(11):1865-9.
8. Haricharan RN, Georgeson KE. Hirschsprung disease. *Seminars in Pediatric Surgery* 2008; 17: 266-275.
9. Lieshout van A, Staa van AL. Volwassen worden met de Ziekte van Hirschsprung: sluit de zorg aan op de behoeften? Publicatie van Kenniscentrum Zorginnovatie 2009; 21(3): 7-9.
10. De Lorijn F, Kremer LC et al. Diagnostic tests in Hirschsprung disease: a systematic review. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2006; 42(5):496-505.
11. Maag Lever Darm Stichting, [www.mlds.nl/chronische-ziekten/hirschsprung-ziekte-van](http://www.mlds.nl/chronische-ziekten/hirschsprung-ziekte-van).
12. Merlini L, Anooshiravani M et al. Bilateral hydrosalpinx in adolescent girls with Hirschsprung's disease: association of two rare conditions. *AJR Am J Roentgenol*. 2008; 190(5):W278-82.
13. Nakao M, Suita S et al. Fourteen-year experience of acetylcholinesterase staining for rectal mucosal biopsy in neonatal Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 2001; 36(9):1357-63.
14. Parisi MA. Hirschsprung disease overview. *GeneReviews* 2015.
15. Palazón P, Saura L et al. Bilateral hydrosalpinx in patients with Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg*. 2018; 53(10):1945-1950.
16. Roorda D, Witvliet MJ et al. Long-term outcome and quality of life in patients with total colonic aganglionosis in the Netherlands. *Colorectal Dis* 2018; 20(8):719-726.
17. Segers M, et al. Zorgstandaard Ziekte van Hirschsprung, 2013; <https://zichtopzeldzaam.nl/documenten/zs-ziekte-van-hirschsprung>.
18. Smelt JIG et al. Evidence-based Richtlijn Stomazorg Nederland 2012; <https://www.mdl.nl/evidence-based-richtlijn-stomazorg-nederland>.
19. Suita S, Taguchi T et al. Hirschsprung's disease in Japan: analysis of 3852 patients based on a nationwide survey in 30 years. *J Pediatr Surg* 2005; 40(1):197-201; discussion 201-2.
20. Wester T, Granström AL. Hirschsprung disease-Bowel function beyond childhood. *Semin Pediatr Surg*. 2017; 26(5):322-327.





# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Hirschsprung
- > Symptomen
- > Diagnostiek
- > 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 de ZvH.

### Na het stellen van de diagnose

- Benader de patiënt actief, snel nadat 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.
- 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.

- 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\*.
- 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 van 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.

\* *Buiting C, Njoo K. Richtlijn Informatie-uitwisseling tussen Huisarts en Specialist bij verwijzingen (HASP). 2017. Nederlands Huisartsen Genootschap.*

# Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Hirschsprung
- > Symptomen
- > Diagnostiek
- > Beleid
  - > Specialistisch beleid
  - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
  - > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage
- > Colofon

## Colofon

Deze informatie kwam tot stand door een samenwerkingsverband tussen de 'Vereniging Ziekte van Hirschsprung', de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze informatie is onderdeel van een informatiereeks die te downloaden 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).

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie uit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinie. Bij centra gespecialiseerd in de ZvH is de meest recente stand van zaken bekend (zie *Consultatie en verwijzing*). Bij twijfel en/of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de (hoofd)behandelaar.

### Vereniging Ziekte van Hirschsprung

E-mail: [info@hirschsprung.nl](mailto:info@hirschsprung.nl)  
[www.hirschsprung.nl](http://www.hirschsprung.nl)

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

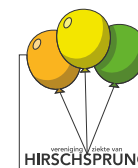
Telefoon: 035-6034040  
E-mail: [vsop@vsop.nl](mailto:vsop@vsop.nl)  
[www.vsop.nl](http://www.vsop.nl)

### Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088-5065500  
E-mail: [info@nhg.org](mailto:info@nhg.org)  
[www.nhg.org](http://www.nhg.org)

### Redactie

Mevrouw dr. M. Meijer-Hoogeveen, arts-auteur VSOP  
Mevrouw drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP  
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Cluster Praktijk, Kwaliteit en Innovatie NHG  
Mevrouw drs. N. Huijser van Reenen, medisch schrijver (freelance)  
Mevrouw C. de Langen, voorzitter Vereniging Ziekte van Hirschsprung (**vervolg >>**)



# Inhoudsopgave

- > **Kernboodschappen**
- > **Ziekte van Hirschsprung**
- > **Symptomen**
- > **Diagnostiek**
- > **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. L.W.E. van Heurn, kinderchirurg, Amsterdam Universitair Medisch Centrum, locatie VUmc

Prof. dr. R.M.W. Hofstra, Humaan geneticus, Erasmus Medisch Centrum

Mevrouw dr. M. J. Witvliet, kinderchirurg, Universitair Medisch Centrum Utrecht

Namens de 'Vereniging Ziekte van Hirschsprung' gaven mevrouw S. van Velsen en mevrouw C. de Langen feedback vanuit patiëntenperspectief.

### Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Deze huisartseninformatie over de Ziekte van Hirschsprung kwam tot stand mede dankzij de financiële bijdrage van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport/Fonds PGO en de 'Vereniging Ziekte van Hirschsprung'.

Soest, maart 2019

