

Informatie voor  
de huisarts over

**Cutis Marmorata  
Teleangiectatica  
Congenita (CMTc)**

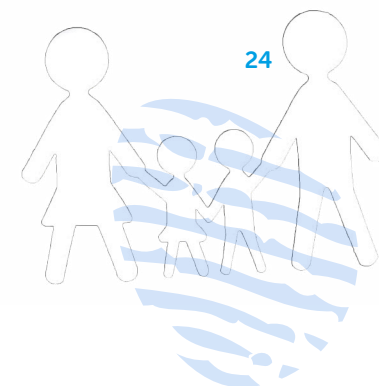


**cmtc**ovm

[www.cmtc.nl](http://www.cmtc.nl)

# Inhoud

|                                                      |           |                                                   |           |
|------------------------------------------------------|-----------|---------------------------------------------------|-----------|
| <b>Kernboodschap</b>                                 | <b>5</b>  | <b>Psychosociale begeleiding</b>                  | <b>15</b> |
| <b>Cutis marmorata teleangiectata congenita</b>      | <b>6</b>  | Ouders                                            | 15        |
| Synoniem                                             | 6         | Kinderen                                          | 15        |
| Etiologie                                            | 6         | <b>Erfelijkheids-voorlichting en zwangerschap</b> | <b>15</b> |
| Erfelijkheid                                         | 7         | Erfelijkheid                                      | 15        |
| Prevalentie                                          | 7         | Herhalingskans                                    | 15        |
| Beloop en prognose                                   | 7         | Prenatale diagnostiek                             | 15        |
| M-CMTC: een erop lijkende aandoening                 | 7         | Fertiliteit                                       | 15        |
| Diagnostiek                                          | 7         | Zwangerschap                                      | 15        |
| <b>Differentiële diagnose</b>                        | <b>9</b>  | <b>Aandachtspunten voor de huisarts</b>           | <b>17</b> |
| Fysiologische cutis marmorata                        | 9         | Verhoogd risico op trombose                       | 17        |
| Adams-Oliver syndroom                                | 9         | Hormonale anticonceptie                           | 17        |
| Macrocephalie-CMTC (M-CAP)                           | 9         | Vertraagde wondgenezing                           | 17        |
| Bockenheimer syndroom                                | 9         | Geen verhoogd risico op zonnebrand                | 17        |
| Sturge-Weber syndroom                                | 9         | Rol van de huisarts                               | 17        |
| Klippel-Trenaunay                                    | 9         | Lotgenotencontact                                 | 17        |
| CMTC als onderdeel van een andere aandoening         | 9         | <b>Consultatie en verwijzing</b>                  | <b>19</b> |
| <b>Symptomen</b>                                     | <b>10</b> | Centra gespecialiseerd in vaatanomalieën          | 19        |
| Mogelijke gevolgen van de (vaat)afwijkingen bij CMTC | 10        | CMTC-OVM organisatie                              | 19        |
| Tabel Geassocieerde aandoeningen                     | 11        | Achtergrond-informatie                            | 19        |
| <b>Beleid</b>                                        | <b>12</b> | <b>Literatuurlijst</b>                            | <b>21</b> |
| Synoniem                                             | 12        | <b>Bijlage 1</b>                                  | <b>22</b> |
| Zorgcoördinatie                                      | 12        | <b>Colofon</b>                                    | <b>24</b> |
| <b>Beleid bij huidafwijkingen</b>                    | <b>12</b> |                                                   |           |
| Laserbehandeling                                     | 12        |                                                   |           |
| Narcose                                              | 13        |                                                   |           |
| Mogelijke complicaties van laserbehandeling          | 13        |                                                   |           |
| Beleid bij asymmetrie van de extremiteiten           | 13        |                                                   |           |
| Behandeling van beenlengteverschil                   | 13        |                                                   |           |
| Beleid bij overige symptomen                         | 13        |                                                   |           |



**Cutis marmorata teleangiectatica congenita (CMTC) is een zeldzame, aangeboren vasculaire aandoening waarbij verwijde of misvormde (extra) bloedvaten door de huid schemeren.**

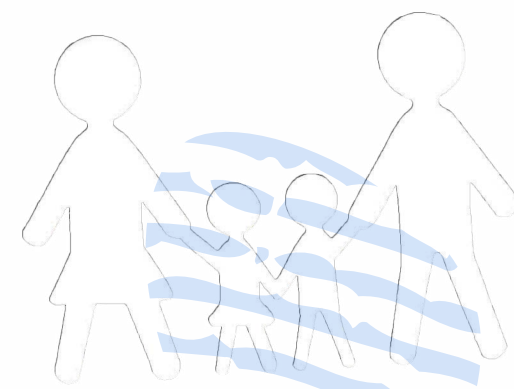


## Kernboodschappen

- Vermijd bij injecteren of het aanleggen van een infuus zoveel mogelijk de door CMTC aangedane extremiteit omdat de vaten anders zijn aangelegd.
- Doordat de vaten anders zijn aangelegd bij CMTC 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 vaat-anomalieën bij twijfel over een verhoogd risico op trombose bij de betreffende patiënte.
- Mensen met CMTC kunnen last hebben van een vertraagde wondgenezing doordat de vaten anders zijn aangelegd in het aangedane lichaamsdeel.
- Overleg met of verwijst de patiënt naar een centrum voor vaat-anomalieën wanneer de patiënt met nieuwe klachten op het spreekuur komt en u een relatie met CMTC vermoedt.
- Verwijs de patiënt en/of de ouders van de patiënt zo nodig naar psychosociale begeleiding.

**Zie voor een toelichting op de kernboodschappen:**

**Aandachtspunten voor de huisarts.**





**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.**

### Cutis marmorata teleangiectata 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. Genetisch 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: een erop lijkende aandoening

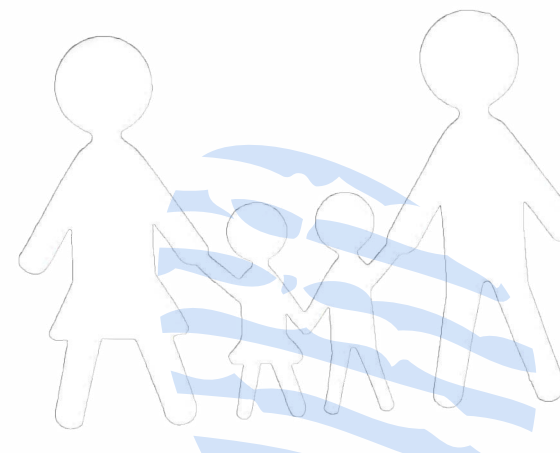
M-CMTC staat voor macrocephalie-CMTC, waarbij macrocephalie en een vertraagde mentale ontwikkeling de belangrijkste kenmerken zijn.

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.



**Fysiologische cutis marmorata bij gezonde zuigelingen verdwijnt na opwarming, in tegenstelling tot de huidafwijkingen bij CMTC.**



## Differentiële diagnose

Een aantal ziektebeelden lijken 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 (syndactily);
- 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, maar deze aandoeningen zijn dan 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).

## Symptomen

In bijna alle gevallen worden de voor CMTC kenmerkende huidafwijkingen kort na de geboorte opgemerkt. CMTC manifesteert zich als volgt:

### Cutis marmorata

Dit geeft een gelokaliseerd of generaliseerd beeld van een blauwpaars gemarmerd/reticulair vasculair netwerk in de huid, wat gepaard kan gaan met atrofie en ulceratie.

### Lokalisatie:

- de extremiteiten zijn aangedaan in  $\frac{2}{3}$  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 slijmvlies zijn meestal normaal.

### Mogelijke gevolgen van de (vaat) afwijkingen bij CMTC

- Infecties aan de ledematen.
- Pijn in het aangedane gebied
- Verminderde doorbloeding, waardoor:
  - (sneller) vermoeid gevoel in de aangedane extremiteit;
  - tragere wondgenezing in het aangedane gebied;
  - toegenomen risico op trombose in de aangedane extremiteit.

## Tabel 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.

| AANDOENING                      | TOELICHTING                                                                                                                         |
|---------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Asymmetrie van het lichaam      | - Door hypo-of hypertrofie<br>- Vorm- en lengteverschil van extremiteiten (50% van de gevallen)                                     |
| Vasculaire aandoeningen         | - Teleangiëctastieën<br>- Wijnvlek<br>- Hemangioom                                                                                  |
| (Congenitaal) Glaucoom          | Vooraf 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                         | n.v.t.                                                                                                                              |
| Afwijkingen aan interne organen | - Cysten<br>- Asymmetrie van de nieren                                                                                              |
| Neurologische afwijkingen       | - Epilepsie<br>- Hypotonie                                                                                                          |
| Aandoeningen van het skelet     | - Syndactylie<br>- Heupdysplasie<br>- Klompvoet                                                                                     |
| Hersenafwijkingen               | - Hydrocephalus<br>- Cerebrale bloedingen                                                                                           |
| Gebitsafwijkingen               | - Door hypo-of hyperplasie van het onderliggende weefsel                                                                            |
| Hyperkeratosis                  | n.v.t.                                                                                                                              |

**De diagnose kan het beste worden gesteld door een dermatoloog in een centrum voor vaatanomalieën.**



## Beleid

### Synoniem

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 voor 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 de 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.

## Beleid bij huidafwijkingen

### 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 deel 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.

### Narcose

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 van laserbehandeling

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

Vroege complicaties:

- infecties;
- bloedingen;
- korstvorming.

Late complicaties:

- pigment veranderingen: 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.

## 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 voor aan CMTC gerelateerde klachten wordt individueel afgestemd en bij voorkeur in overleg met een gespecialiseerd centrum voor vaat anomalieën. Wanneer u bij nieuwe klachten een relatie met CMTC vermoedt, verwijs dan de patiënt voor diagnostiek en eventueel behandeling naar een gespecialiseerd centrum voor vaat anomalieën.



**Naast  
medische is ook  
psychosociale  
begeleiding  
belangrijk.**

## Psychosociale begeleiding

### Ouders

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

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 naar begeleiding verwijzen.

## 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.



**Lotgenotencontact  
is belangrijk voor de  
hele familie inclusief  
de broers en zussen  
van de patiënt.**

## 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 de met uitsluitend progestagenen de voorkeur (zie NHG-Standaard anticonceptie). Overleg met een specialist van het centrum voor 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 naar psychosociale begeleiding. De CMTC-OVM organisatie heeft een medisch psycholoog in het team.

### Rol van de huisarts

De huisarts is betrokken bij het monitoren in de follow-up van 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.

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

**Jaarlijks organiseert de CMTC-OVM organisatie een wereldwijd congres voor patiënten en families in Nederland.**

## Consultatie en verwijzing

### Centra gespecialiseerd in vaatanomalieën

- Erasmus MC: werkgroep vasculaire afwijkingen Rotterdam (WEVAR)
- Radboudmc Nijmegen: Hecovan werkgroep
- Amsterdam UMC (lokatie AMC)
- UMCU, Utrecht

### CMTC-OVM organisatie

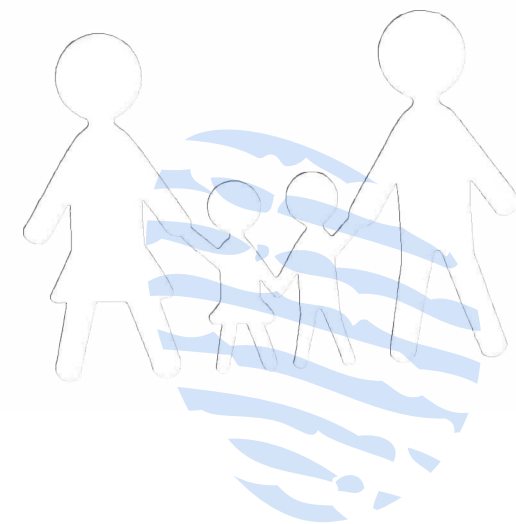
Dit is een wereldwijde non-profit patiëntenorganisatie, gevestigd in Nederland. Activiteiten zijn gericht op het welzijn van mensen met vasculaire malformaties zoals CMTC en op het bevorderen van wetenschappelijk onderzoek naar deze aandoeningen.

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. De CMTC-OVM organisatie adviseert mensen met CMTC ook om regelmatig foto's te maken om veranderingen in het beeld te objectiveren.

### Achtergrondinformatie

Relevante websites:

- Patiëntenorganisatie CMTC-OVM [www.cmtc.nl/nl](http://www.cmtc.nl/nl)
- Huidhuis. Dit is een online platform voor kinderen en tieners met een huidaandoening, maar ook voor hun ouders, verzorgers en betrokken professionals. [www.huidhuis.nl](http://www.huidhuis.nl)
- Website met informatie over zeldzame aandoeningen. [www.zichtopzeldzaam.nl/aandoeningen/cutis-marmorata-telangiectatica-congenita-23/](http://www.zichtopzeldzaam.nl/aandoeningen/cutis-marmorata-telangiectatica-congenita-23/)





**Voor de meest  
actuele informatie  
zie de website:  
[www.cmtc.nl](http://www.cmtc.nl)**

### Literatuurlijst

1. Buiting C, Njoo K. Richtlijn Informatie-uitwisseling tussen Huisarts en Specialist bij verwijzingen (HASP). 2017 Nederlands Huisartsen Genootschap. <https://www.nhg.org/themas/artikelen/richtlijn-informatie-uitwisseling-tussen-huisarts-en-specialist-bij-verwijzingen>
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. 2014. <http://www.zorgstandaarden.net/nl/wat-is-een-zeldzame-aandoening/generieke-zorgthemas>
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. <https://vsop.nl/wat-doen-wij/werkterreinen/#item-10>.

## Bijlage 1

### 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 behandelers 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 Specifieke aandachtspunten).

### 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 Specifieke aandachtspunten). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer ook de patiënt daarop (zie Specifieke aandachtspunten).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

# COLOFON

Deze informatie kwam tot stand door een samenwerkingsverband tussen de CMTC-OVM organisatie, 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: 035-6034040  
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/wetenschap-  
pelijk medewerker Afdelingen Richtlijn-  
ontwikkeling & Wetenschap en Implemen-  
tatie NHG  
Drs. N. Huijser van Reenen, medisch schrijver

Deze uitgave is tot stand gekomen met  
bijdragen en adviezen van:  
Prof. dr. S.G.M.A. Pasmans, (kinder)derma-  
toloog/immunoloog, Erasmus Universitair  
Medisch Centrum Rotterdam-Sophia  
Kinderziekenhuis. Centrum voor aangeboren  
vaatafwijkingen.

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

Deze huisartseninformatie over CMTC kwam  
tot stand mede dankzij de financiële bijdrage  
van de Stichting Loterijacties Volksgezond-  
heid (SLV).

April, 2019