



Erasmus MC – Expertisecentrum voor Zeldzame Orodentale Aandoeningen
Zorgpad Ectodermale Dysplasie - ORPHAcodes: 79373

Versie	V.2
Datum	15-11-2025
Auteurs	Dr. P.L. Carvajal Monroy (Orthodontist), Drs. José van Elswijk (Tandarts-MFP), Drs. Stephen Tjoa (Orthodontist), Drs. Henry Ong (Orthodontist), Drs. Hanneke Verseveld (Tandarts-MFP) Dr. Joyce van der Geer (Tandarts-MFP), Dr. Marieke van Dooren (Klinische Genetica), Dr. Kyra Stuurman (Klinische Genetica), Dr. J. Pijpe (MKA-chirurg), Prof. dr. Suzanne Pasmans ((Kinder)dermatoloog), (Prof. Dr. E. Wolvius (Afdelingshoofd MKA, Erasmus MC) Contact: p.carvajalmonroy@erasmusmc.nl
Datum revisie	22-01-2026

Inhoudsopgave

1.	Inleiding en achtergrond.....	5
1.1	Epidemiologie en erfelijkheid	5
1.2	Pathogenese en genetische achtergrond	7
1.3	Relevantie en organisatie van zorg.....	8
2.	Visuele weergave van het zorgpad.....	9
3.	Eerste symptomen en verwijzing	10
3.1	Eerste signalering	10
3.2	Eerste contact en verwijzing	10
3.3	Eerste beoordeling en triage.....	10
3.4	Start van het zorgpad en registratie	11
4.	Diagnose en poliklinische controles.....	12
4.1	Doelstelling en algemene uitgangspunten.....	12
4.2	Diagnostische criteria	12
4.3	Stappen in de diagnostiek.....	12
4.4	Differentiaaldiagnose	13
4.5	Diagnostische bevestiging.....	13
4.6	Begeleiding en informatie bij diagnosestelling.....	13
4.7	Genetisch onderzoek en counseling	14
4.8	Communicatie en verslaglegging	14
4.9	Vervoltraject en toewijzing binnen het behandelteam	14
5.	Behandeling.....	16
5.1	Doelstellingen van de behandeling	16
5.2	Uitgangspunten voor het behandelplan	16
5.3	Behandeling per levensfase	16
5.4	Interventies per discipline	17
5.5	Locaties van behandeling	18
5.6	Multidisciplinaire coördinatie	18
6.	Follow up.....	19
6.1	Doelen van de follow-up	19
6.2	Teamconsulten op vaste evaluatiemomenten	19
6.3	Aanvullende diagnostiek binnen teamconsulten	20
6.4	Vervolginterventies op indicatie	20
6.5	Begeleiding en regie.....	20
7.	Samenwerking in multidisciplinair team en overleggen	21
7.1	Borging van samenhang en regie	21

7.2	Zorgcoördinator (Casemanager), hoofdbehandelaar en medisch coördinator	21
7.3	Communicatie en terugkoppeling tussen disciplines	22
	Effectieve communicatie tussen disciplines, patiënt en verwijzers is essentieel voor de kwaliteit en continuïteit van zorg. Binnen het EMC-EZOA vindt communicatie plaats via meerdere, complementaire kanalen:	22
7.4	Samenstelling van het multidisciplinaire team.....	22
7.5	Multidisciplinair overleg (MDO) en overige overleggen	23
7.6	Verslaglegging en terugkoppeling	23
7.7	Rapportage en terugkoppeling	24
8.	Samenwerking regionaal, landelijk en in Europa.....	25
8.1	Regionale samenwerking	25
8.2	Landelijke samenwerking met andere expertisecentra.....	25
8.3	Europese e International samenwerking	26
8.4	Casuïstiekbespreking binnen ERN en andere netwerken.....	26
8.5	Borging van kwaliteit en continuïteit	27
9.	Transitiezorg.....	28
9.1	Inleiding: aard van de transitie binnen het Erasmus MC	28
9.2	Vorbereiding van de transitie	28
9.3	Overdracht naar volwassenenzorg	28
9.4	Psychosociale en educatieve begeleiding.....	29
9.5	Einde van het zorgtraject en overdracht naar de eerste lijn.....	29
10.	Aanmelding en Bereikbaarheid.....	31
10.1	Aanmelding en verwijzing	31
10.1.2	Niet Nederlandse verzekerden patiënten.....	31
10.2	Contactgegevens expertisecentrum	31
10.3	Spoed buiten kantooruren.....	31
10.4	Bereikbaarheid van het behandelteam.....	32
10.5	Informatie voor patiënten en verwijzers.....	32
11.	Relevante richtlijnen en protocollen	33
11.1	Nationale richtlijnen	33
11.2	Interne protocollen	33
11.3	Registratie en databeheer	33
11.4	Kwaliteitsmonitoring en indicatoren	34
11.4.1	Patiëntgerapporteerde uitkomsten en ervaringen (PROMs en PREMs)	34
11.4.2	Klinische outcome-indicatoren (ERN CRANIO Level 2)	34
11.5	Scholing & kennisontwikkeling	35
11.6	Borging en continue verbetering	35

11.7. Patiëntenverenigingen	35
12. Kwaliteitsindicatoren	37
12.1 Kwaliteitscyclus (PDCA).....	37
12.2 Kwaliteitsindicatoren en monitoring.....	37
12.3 Interne en externe toetsing	37
12.4 Doorontwikkeling en innovatie.....	38
12.5 Onderzoek	38
12.6 Verbetercyclus.....	38
13. Literatuur.....	39

1. Inleiding en achtergrond

Ectodermale dysplasieën (ED) zijn een groep erfelijke aandoeningen die wordt gekenmerkt door afwijkingen van tanden, huid, haar, nagels en zweetklieren. De aandoeningen gaan vaak gepaard met functionele beperkingen, zoals kauwproblemen, eczeem, thermoregulatieproblemen en recidiverende infecties. Orodentale afwijkingen, waaronder hypodontie of oligodontie, vertraagde eruptie, conische elementen en glazuurdefecten, vormen een belangrijk onderdeel van het klinische beeld¹⁻³.

Het Erasmus MC – Expertisecentrum voor Zeldzame Orodentale Aandoeningen biedt geïntegreerde multidisciplinaire zorg voor patiënten met ED, conform de kwaliteitscriteria voor expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (VWS) en de structuur van de Europese Referentienetwerken (ERN). De zorg omvat vroegdiagnostiek, multidisciplinaire beoordeling, levensloopgerichte behandeling en structurele follow-up, ondersteund door systematische registratie op nationaal en Europees niveau.

1.1 Epidemiologie en erfelijkheid

De prevalentie van oligodontie wordt in Europese populaties geschat op 0,03 tot 0,08 procent (ongeveer 3 tot 8 per 10.000 personen).⁴ De overerving verloopt doorgaans autosomaal-dominant met variabele expressie en incomplete penetrantie.^{5,6} Ongeveer 30 tot 40 procent van deze patiënten heeft een syndromale vorm, waarbij ectodermale dysplasie de meest voorkomende oorzaak is.⁷⁻⁹ Ectodermale dysplasieën vormen een klinisch en genetisch heterogene groep aandoeningen die het ontwikkelingspotentieel van ectodermale structuren beïnvloeden, waaronder haar, nagels, zweetklieren en gebitselementen.^{3,10}

In Nederland werden in 2023 164.487 kinderen levendgeboren¹¹. Wanneer rekening wordt gehouden met het percentage syndromale gevallen (circa 30 procent), leidt dit tot een verwachting van 5 tot 8 nieuwe patiënten per jaar met syndromale oligodontie. De verwachte geografische spreiding van deze nieuwe gevallen per provincie is weergegeven in Afbeelding 1. De onderliggende aantallen en regionale verschillen zijn samengevat in Tabel 1.

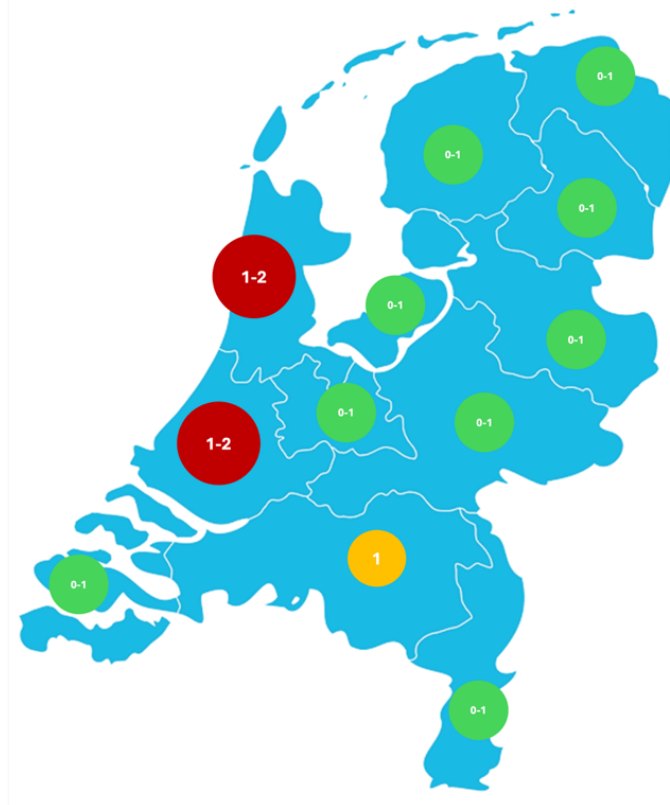
De provinciale spreiding volgt grotendeels de bevolkingsomvang: in de grotere provincies, zoals Zuid-Holland, Noord-Holland en Noord-Brabant, wordt jaarlijks één tot twee nieuwe gevallen verwacht, terwijl in de overige provincies veelal minder dan één nieuw geval per jaar wordt gezien. Deze epidemiologische raming ondersteunt de regionale organisatie van zorg, de verwijzingsstructuur en de capaciteitsplanning binnen het nationale netwerk van zeldzame orodentale aandoeningen.

De erfelijke basis van oligodontie en ectodermale dysplasie is complex. De aandoeningen kunnen worden veroorzaakt door varianten in genen die betrokken zijn bij tandontwikkeling en ectodermale interacties.^{1,12-19} De mate waarin een variant tot afwijkingen leidt, verschilt per individu en per familie, wat de grote fenotypische variatie tussen patiënten verklaart. In syndromale gevallen gaat oligodontie vaak gepaard met andere ectodermale kenmerken, zoals hypotrichose, nageldystrofie of hypohidrose.^{1,3,20}

De combinatie van genetische heterogeniteit, variabele expressie en het ontbreken van volledige penetrantie onderstreept het belang van genetisch onderzoek en familieanamnese bij de diagnostiek. Een correcte erfelijkheidsinschatting is essentieel voor counseling van families, het identificeren van risico's voor verwanten en het duiden van de prognose van de orodentale en systemische kenmerken.

Afbeelding 1. Geschatte jaarlijkse nieuwe gevallen van syndromale oligodontie per provincie in Nederland (2023).

De kaart toont de verwachte jaarlijkse incidentie van syndromale oligodontie per provincie, berekend op basis van bevolkingsomvang en een geschatte incidentie van 1:50 000 tot 1:100 000. Provincies met grotere populaties (onder andere Zuid-Holland, Noord-Holland en Noord-Brabant) laten naar verwachting 1–2 nieuwe gevallen per jaar zien, terwijl in de overige provincies meestal 0–1 nieuwe gevallen per jaar worden verwacht. De visualisatie geeft een indicatieve spreiding van nieuwe patiënten en ondersteunt regionale organisatie van zorg en verwijzing naar het EMC-EZOA.



Rood = 1–2 nieuwe gevallen per jaar; geel = circa 1 nieuw geval per jaar; groen = 0–1 nieuwe gevallen per jaar. De waarden zijn schattingen en dienen als hulpmiddel voor zorgplanning; exacte provinciale incidentiecijfers ontbreken vanwege de zeldzaamheid van de aandoening en het ontbreken van landelijke registraties. De kaart kan worden geactualiseerd wanneer meer gedetailleerde epidemiologische gegevens beschikbaar komen via ERN-datasets, of nationale zeldzaam-aandoeningenregistraties.

Tabel 1. Geschatte jaarlijkse nieuwe gevallen per provincie Gebaseerd op bevolkingsaandelen per provincie (CBS 2024)¹¹ en landelijke geboortecijfers van 2023 (VZinfo.nl).²¹

Provincie	Geschatte geboorten per jaar	Geschatte nieuwe gevallen syndromale oligodontie per jaar
Zuid-Holland	34.900	1–2
Noord-Holland	26.600	1–2
Noord-Brabant	23.800	1
Gelderland	19.200	0–1
Utrecht	12.800	0–1
Overijssel	10.800	0–1
Limburg	10.200	0–1
Friesland	6.000	0–1
Groningen	5.400	0–1
Drenthe	4.600	0–1
Flevoland	4.000	0–1
Zeeland	3.700	0–1
Totaal NL	164.487	Ongeveer 5–8 per jaar

In de meeste provincies is het verwachte aantal nieuwe gevallen per jaar kleiner dan 1; in provincies met grotere bevolking (Noord-Holland, Zuid-Holland, Noord-Brabant) is het waarschijnlijk 1 nieuw geval per jaar. De gehanteerde incidentie is benaderend; werkelijke aantallen kunnen afwijken door onderdiagnostiek, migratie, variaties in geboortecijfer of fenotype-spreiding. De tabel biedt geen absolute bepaling, maar een indicatie van regionale spreiding. Deze schatting kan bijdragen aan regionale zorgplanning, capaciteitsinschatting en verwijzingsbeleid binnen het ectodermale dysplasieën zorgpad.

1.2 Pathogenese en genetische achtergrond

Ectodermale dysplasieën ontstaan door verstoringen in de ontwikkeling van ectodermale structuren, waaronder tanden, haren, nagels, zweetklieren en delen van de huid. Tijdens de embryonale ontwikkeling vinden complexe epitheliaal-mesenchymale interacties plaats, waarbij nauwkeurige regulatie van signaaltransductie essentieel is voor de vorming en differentiatie van deze structuren. Verstoringen in deze processen kunnen leiden tot hypodontie of oligodontie, afwijkingen van haar en nagels, hypohidrose of anhidrose en karakteristieke huid- en craniofaciale kenmerken.^{12,14,17,18,22}

Genetische factoren spelen een centrale rol in de pathogenese. De meeste vormen van ectodermale dysplasie worden veroorzaakt door varianten in genen die betrokken zijn bij de EDA-, Wnt-, NF-κB- en BMP-sigtaalroutes, welke de interacties tussen ectoderm en mesenchym reguleren tijdens de vorming van tandkiemen, haarfollikels, nagelmatrix en zweetklieren.^{10,14,17,23} De best beschreven genen zijn EDA, EDAR, EDARADD en WNT10A, die gezamenlijk verantwoordelijk zijn voor een aanzienlijk deel van de hypohidrotische en niet-syndromale ED-varianten^{14,16}. Variatie binnen deze genen verklaart ook de grote spreiding in ernst, fenotype en functionele beperkingen.

Binnen het ED-spectrum bestaan daarnaast syndromen veroorzaakt door varianten in onder meer TP63, GJB6, IKBKG en andere genen die betrokken zijn bij epidermale ontwikkeling, immuunfunctie en craniofaciale vorming. Deze varianten kunnen leiden tot combinaties van ectodermale kenmerken met schisis, extremitetsafwijkingen, immunologische problemen of craniofaciale dysmorphieën, zoals

beschreven bij onder meer het EEC-syndroom, het Rapp-Hodgkin-syndroom en het Axenfeld-Rieger-syndroom.^{1,14,19}

Ectodermale dysplasieën vormen daarmee klinisch en genetisch een sterk heterogene groep aandoeningen met meer dan tweehonderd onderscheiden typen.¹ Naast de kernvarianten in EDA-signaalroutes zijn inmiddels meer dan tachtig genen beschreven die betrokken kunnen zijn bij ED-achtige fenotypes, waaronder genen in de NF-κB-route, Wnt-modulerende routes en structurele epidermale eiwitten. De variabele expressie en complexe interactie tussen deze genetische routes verklaren de grote fenotypische diversiteit binnen het ED-spectrum. Dit benadrukt het belang van genetische analyse en multidisciplinaire interpretatie bij de diagnostiek en counseling van patiënten en families.

1.3 Relevantie en organisatie van zorg

Ectodermale dysplasieën behoren tot de zeldzame aandoeningen zoals gedefinieerd door het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport (VWS), met een geschatte prevalentie ruim beneden de drempel van 1:200.000. Door deze lage prevalentie, de grote fenotypische variatie en het multisysteemkarakter van ED is gespecialiseerde, multidisciplinaire en levensloopgerichte zorg noodzakelijk. Patiënten kunnen gelijktijdig te maken krijgen met afwijkingen van tanden, haar, huid, nagels en zweetklieren, wat leidt tot functionele beperkingen zoals kauw-, spraak- en slikproblemen, eczeem, thermoregulatieproblemen en een verhoogde gevoeligheid voor infecties. De esthetische en psychosociale impact is vaak aanzienlijk, waardoor tijdige herkenning, nauwkeurige diagnostiek en geïntegreerde begeleiding essentieel zijn.

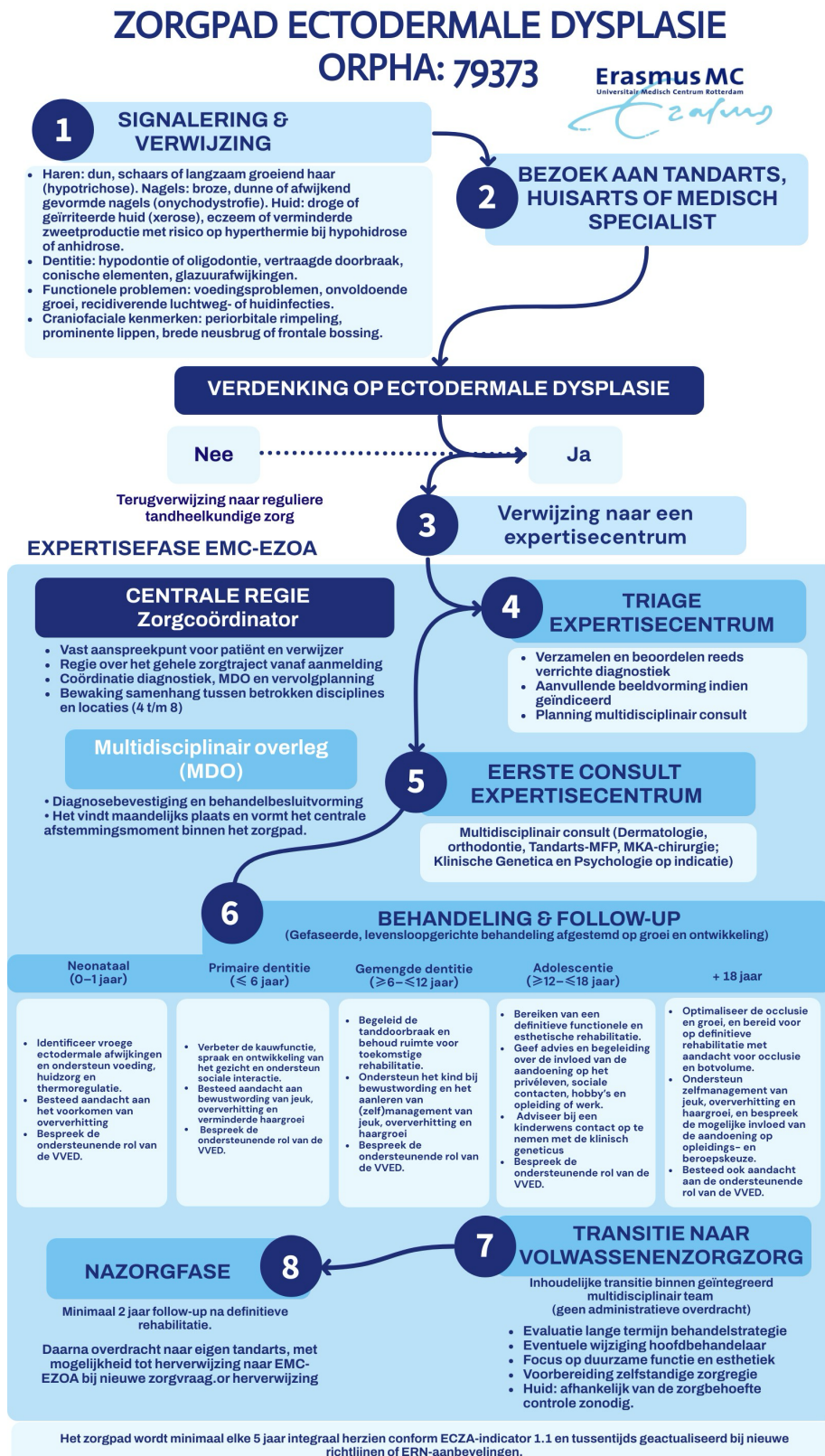
ED-patiënten hebben vaak meerdere specialismen parallel nodig, waaronder orthodontie, MFP, dermatologie, klinische genetica, logopedie, psychologie en – indien aangewezen – MKA-chirurgie. Dit maakt structurele coördinatie onmisbaar om consistentie, veiligheid en tijdige fasering van interventies te garanderen. Binnen het Erasmus MC wordt de zorg gefaseerd georganiseerd, afgestemd op groei en ontwikkeling, en expliciet ingericht als levensloopzorg, een kernbegrip binnen de VWS-indicatorensets.

De zorgstructuur voldoet aan de VWS-criteria voor expertisecentra voor zeldzame aandoeningen en is ingebed in internationale netwerken. Het EMC-EZOA participeert actief in ERN CRANIO (OroDental werkgroep) en in ERRAS binnen ERN Skin voor patiënten met dermatologische kernsymptomen. Deze internationale inbedding draagt bij aan harmonisatie van diagnostiek, registratie en behandelstandaarden, en biedt toegang tot Europese expertise bij complexe of atypische casuïstiek.

De dagelijkse organisatie van zorg wordt ondersteund door een zorgcoördinator die verantwoordelijk is voor planning, afstemming tussen specialismen en communicatie met patiënten en ouders. Hierbij wordt nadrukkelijk rekening gehouden met het beperken van zorgbelasting voor gezinnen, onder meer door afspraken te clusteren, trajecten te stroomlijnen en de logistiek van parallelle consulten te optimaliseren.

Alle diagnostiek, behandelingen, evaluaties en multidisciplinaire besluitvorming worden uniform vastgelegd in HIX. Deze werkwijze borgt continuïteit, veiligheid en transparantie gedurende het volledige zorgpad, van vroege diagnose tot volwassen rehabilitatie en langdurige nazorg.

2. Visuele weergave van het zorgpad



European
Reference
Networks

Europese samenwerking

- Het EMC-EZOA neemt deel aan het European Reference Network (ERN) CRANIO.
- Het zorgpad sluit aan bij de aanbevelingen van ERN-Skin voor ectodermale dysplasie.
- Complexere patiëntcasussen kunnen, indien nodig, besproken worden via het Clinical Patient Management System (CPMS).

Bereikbaarheid

- 24/7 bereikbaarheid voor acute problematiek via SEH Erasmus MC
- Binnen kantooruren: zorgcoördinator EMC-EZOA en voor de huid met bo.skz@erasmusmc.nl

3. Eerste symptomen en verwijzing

3.1 Eerste signalering

De eerste symptomen van ectodermale dysplasie kunnen al in de neonatale periode aanwezig zijn, maar blijven vaak onopgemerkt door de variabele expressie van de aandoening. Vroege kenmerken kunnen betrekking hebben op meerdere ectodermale structuren:

- Haren: dun, schaars of langzaam groeiend haar (hypotrichose).
- Nagels: broze, dunne of afwijkend gevormde nagels (onychodystrofie).
- Huid: droge of geïrriteerde huid (xerose), eczeem of verminderde zweetproductie met risico op hyperthermie bij hypohidrose of anhidrose.
- Dentitie: hypodontie of oligodontie, vertraagde doorbraak, conische elementen, glazuurafwijkingen.
- Functionele problemen: voedingsproblemen, onvoldoende groei, recidiverende luchtweg- of huidinfecties.
- Craniofaciale kenmerken: periorbitale rimpeling, prominente lippen, brede neusbrug of frontale bossing.

Deze kenmerken worden meestal voor het eerst opgemerkt door verloskundigen, jeugdartsen, huisartsen, kinderartsen, (kinder)dermatologen, tandartsen, mondhygiënisten, logopedisten of orthodontisten.

3.2 Eerste contact en verwijzing

Wanneer één of meerdere ectodermale kenmerken aanwezig zijn, wordt verwezen naar het EMC-EZOA via:

- Huisarts, jeugdarts, kinderarts of (kinder)dermatoloog
- Tandarts, orthodontist of centra voor bijzondere tandheelkunde
- Klinisch geneticus bij familiale belasting of een reeds gediagnosticeerd ED-syndroom

Verwijzing verloopt bij voorkeur via ZorgDomein. Indien dit niet mogelijk is, kan directe collegiale verwijzing plaatsvinden per e-mail. Na ontvangst van de verwijzing wordt binnen twee weken contact opgenomen en wordt de patiënt binnen 6 tot 8 weken gezien voor een eerste multidisciplinair consult. Dit is een belangrijke doorlooptijdindicator binnen het ECZA-kader.

3.3 Eerste beoordeling en triage

Omdat verwijzingsinformatie vaak beperkt is, wordt de patiënt vrijwel altijd opgeroepen voor een eerste multidisciplinair consult. Tijdens dit consult worden de volgende stappen doorlopen:

- Medische en familiale voorgeschiedenis
- Huid-, haar-, nagel- en zweetklierfunctie
- Dentale kenmerken, eruptiestatus en morfologie
- Groei, voeding, thermoregulatie en algemene ontwikkeling
- Psychosociale belasting en eventuele functionele beperkingen

De triage omvat naast diagnostische beoordeling ook een inschatting van urgente functionele risico's, zoals hyperthermie, ernst van het eczeem, voedings- en slikproblemen of ernstige dentale pijnklachten.

Wanneer de bevindingen passen bij een mogelijke of waarschijnlijke ED, wordt de patiënt opgenomen binnen het ED-zorgpad en volgt aanvullende diagnostiek.

3.4 Start van het zorgpad en registratie

Bij bevestiging of sterke verdenking van ectodermale dysplasie wordt de patiënt geregistreerd binnen het EMC-EZOA. Afhankelijk van de klinische bevindingen kunnen betrokken registraties zijn:

- ERN CRANIO -OroDental register (dentale kenmerken, oligodontie)
- ERN SKIN- ERRAS register (dermatologische kenmerken)

De zorgcoördinator van het EZOA-team plant de vervolgonderzoeken en eerste behandelstappen in, afgestemd op de leeftijd, functionele klachten en psychosociale situatie van de patiënt.

Alle bevindingen worden vastgelegd in HIX, en een samenvattend verslag wordt gedeeld met de verwijzer en de huisarts.

4. Diagnose en poliklinische controles

De diagnostische fase vormt de kern van het zorgpad voor ectodermale dysplasie. In deze fase wordt de aandoening klinisch en genetisch bevestigd, en wordt de basis gelegd voor een multidisciplinair behandelplan.

4.1 Doelstelling en algemene uitgangspunten

De diagnose heeft tot doel:

- Tijdige herkenning van orale en extra-orale kenmerken van ED
- Vaststellen of sprake is van een syndromale of niet-syndromale vorm van oligodontie
- Identificeren van genetische oorzaken wanneer geïndiceerd
- Beoordelen van functionele, dermatologische en psychosociale gevolgen
- Opstellen van een geïntegreerd behandelplan dat aansluit bij groei en ontwikkeling
- Registratie in nationale en internationale systemen, waaronder ERN-CRANIO en ERN-SKIN

De diagnostiek wordt uitgevoerd door het multidisciplinaire team van het EMC-EZOA en volgt een gestructureerde fasering.

4.2 Diagnostische criteria

De diagnose ectodermale dysplasie kan worden gesteld op basis van:

- Afwijkingen in ten minste twee ectodermale structuren (haar, tanden, nagels, huid of zweetklieren)
- óf
- Er één kenmerkend ectodermale afwijking in combinatie met genetische bevestiging
- óf
- Een klinisch sterk suggestief fenotype, bijvoorbeeld hypohidrotische ED met oligodontie en typische craniofaciale kenmerken, ook wanneer genetische bevestiging ontbreekt.

Tabel 2. Diagnostische criteria voor ectodermale dysplasie

Categorie	Criteria/ Kenmerken
Hoofdcriterium	Afwijkingen in ten minste twee van de volgende ectodermale structuren: haar, dentitie, nagels, huid of zweetklieren
Haar	Hypotrichose; dun, schaars of langzaam groeiend haar; afwijkende haarschacht; alopecia-achtige plekken
Dentitie	Hypodontie, oligodontie of anodontie; conische elementen; vertraagde eruptie; glazuurhypoplasie
Nagels	Nageldystrofie; broze of dunne nagels; afwijkende nagelvorm of -groei
Huid en zweetklieren	Xerosis; eczeem; verminderde huidelasticiteit; hyperkeratose; verhoogde gevoeligheid voor infecties; hypohidrose of anhidrose; warmte-intolerantie; onverklaarde koortsaanvallen
Secundaire criteria	Craniofaciale kenmerken; mucosale droogte; korstvorming; recidiverende luchtweg- of oorinfecties; xerostomie; verminderde speekselproductie; kauw- en voedingsproblemen; lage gewichtstoename; selectief eetgedrag; vermoeidheid bij warmte
Radiologische kenmerken	Ontbreken van tandkiemen; conische wortels; hypoplasie van het alveolaire bot
Genetische criteria	Pathogene variant in een ED-gerelateerd gen

4.3 Stappen in de diagnostiek

De diagnostiek omvat doorgaans de volgende onderdelen:

- Anamnese en familiegeschiedenis (erfelijkheid, warmte-intolerantie, huid- en haarproblemen, eerder vastgestelde mutaties).
- Klinisch onderzoek van huid, haar, nagels, gebitselementen, slijmvliezen en craniofaciale kenmerken. Beoordeling van kauwfunctie, spraak, slikken, droogtekachten, mondmotoriek, thermoregulatie
- Beeldvorming: RSP en OPG voor eruptiestatus en groei; CBCT alleen op indicatie (implantologie, complexe eruptieproblemen).
- Psychosociale evaluatie op indicatie
- Genetisch onderzoek

De bevindingen worden samengevat en besproken tijdens het multidisciplinair overleg (MDO), waarna het eerste behandelplan wordt vastgesteld.

4.4 Differentiaaldiagnose

De differentiaaldiagnose van ectodermale dysplasie (ED) omvat meerdere erfelijke aandoeningen met overlappende ectodermale kenmerken. Zo dient onder andere gedacht te worden aan niet-syndromale oligodontie, veroorzaakt door varianten in *MSX1*, *PAX9* of *WNT10A*, waarbij geen afwijkingen van huid, haar, nagels of zweetklieren aanwezig zijn.

Genetische analyse kan de differentiatie ondersteunen. Een negatieve genetische uitslag sluit ED echter niet uit, vanwege variabele expressie en incomplete gen-dekking.

4.5 Diagnostische bevestiging

De diagnose wordt primair gebaseerd op klinische bevindingen. Genetische bevestiging is sterk aanbevolen wanneer:

- Meerdere ectodermale structuren betrokken zijn
- Familieanamnese positief is
- Fenotype past bij een specifiek ED-subtype
- Er onzekerheid bestaat over de diagnose

Genetische analyse kan pathogene varianten aantonen, maar de sensitiviteit is niet volledig vanwege varianten van onzekere betekenis, incomplete gen-dekking en variabele expressie.

4.6 Begeleiding en informatie bij diagnosestelling

Tijdens de diagnosestelling worden patiënt en ouders geïnformeerd over:

- Het klinisch beeld en verwachte beloop
- Erfelijkheid en implicaties voor familieleden
- Nut en beperkingen van genetisch onderzoek
- Functionele gevolgen (kauwen, spraak, thermoregulatie, droge huid/mucosa)
- Psychosociale impact en ondersteuningsmogelijkheden
- Rol van de patiëntenvereniging Vereniging voor Ectodermale Dysplasie

Na het consult volgt via HIX een schriftelijke samenvatting aan de verwijzer en de huisarts. Desgewenst vindt 2–4 weken later een herhalingsconsult plaats voor verduidelijking en ondersteuning bij coping.

4.7 Genetisch onderzoek en counseling

Bij verdenking op een erfelijke oorzaak wordt genetisch onderzoek ingezet onder verantwoordelijkheid van de klinisch geneticus. De indicatie, gekozen techniek en verwachte opbrengst worden vooraf met ouders en patiënt besproken. De uitslagen worden vervolgens besproken in het multidisciplinair overleg en aansluitend toegelicht in een afzonderlijk counselinggesprek, bij voorkeur in aanwezigheid van een psycholoog of maatschappelijk werker.

Tijdens deze counseling wordt ingegaan op de implicaties voor behandeling, prognose en erfelijkheidsadvies, inclusief mogelijke gevolgen voor broers, zussen en andere familieleden. Moleculaire bevestiging ondersteunt zowel de individuele behandelplanning als de genetische voorlichting van familieleden en draagt bij aan een tijdige herkenning van syndromale presentaties binnen het gezin.

4.8 Communicatie en verslaglegging

Van alle consulten en diagnostische onderdelen wordt een verslag opgenomen in HIX, inclusief:

- Samenvatting van klinische bevindingen
- Conclusie en (differentiaal)diagnose
- Indicatie voor aanvullend onderzoek
- Bespreking met patiënt en ouder(s)
- Voorstel voor verdere planning
- Terugkoppeling aan verwijzer en huisarts

Deze systematische verslaglegging waarborgt continuïteit en transparantie.

4.9 Vervolgtraject en toewijzing binnen het behandelteam

Na afronding van de diagnostische fase wordt het behandelplan besproken in het multidisciplinair overleg (MDO).

Afhankelijk van leeftijd, ernst en type afwijking wordt de patiënt toegewezen aan:

- De tandarts-MFP of kindertandarts voor preventieve of restauratieve behandeling;
- De orthodontist voor occlusie- of groeigerelateerde correcties;
- De MKA-chirurg voor extracties of chirurgische interventies.
- De (kinder)dermatoloog voor informatie en behandeladviezen voor de xerose, eczeem en hyperthermie

De verdere behandeling vindt plaats binnen de betreffende polikliniek (Orthodontie, MFP/CBT-Rijnmond of MKA-Chirurgie, Kinderdermatologie), onder regie van het EMC-EZOA-team. De zorgcoördinator bewaakt de planning, rapportage en terugkoppeling naar verwijzers en huisarts.

Teamconsults op 6, 9, 12 en 17 jaar vormen vaste evaluatiemomenten voor mondstatus, slijtage, gevoeligheid, cariësactiviteit en psychosociaal functioneren. Deze momenten zijn bedoeld om te anticiperen op toekomstige behandelfasen, zoals ruimtebeheer, interceptieve orthodontie, esthetische voorzieningen of voorbereiding op implantologie op volwassen leeftijd.

Als de complexiteit van het agenesiepatroon, de groeiontwikkeling of functionele problemen daartoe aanleiding geven, worden extra consulten ingepland. Voor de huid het eerste jaar elke 3 maanden,

het tweede levensjaar elk half jaar en daarna elke 1-3 jaren. Begeleiding van ouder en later kind in bewustwording van klachten en zelfmanagement is het doel.

De frequentie en betrokken disciplines worden steeds afgestemd op de individuele behoefte van de patiënt en de vooruitgang binnen het behandeltraject.

De zorgcoördinator bewaakt planning, voortgang en communicatie (zie hoofdstuk 7 voor rolverdeling en verantwoordelijkheden).

5. Behandeling

De behandeling van ectodermale dysplasie is multidisciplinair, levensloopgericht en afgestemd op de individuele behoeften van de patiënt. ED beïnvloedt meerdere ectodermale structuren, waardoor interventies op het gebied van orale functie, huid, nagels, voeding, thermoregulatie en psychosociaal functioneren vaak parallel nodig zijn. De behandeling wordt gecoördineerd door het EMC-EZOA en is ingebed in vaste multidisciplinaire overlegmomenten (MDO).

Tijdens de evaluatie- en follow-upmomenten worden *patient-reported outcome measures* (PROM's) en *patient-reported experience measures* (PREM's) afgenomen om inzicht te verkrijgen in de ervaren ziektelast, kwaliteit van leven en het behandelverloop, zowel vanuit het perspectief van de patiënt als van de zorgverlener (uitgewerkt in hoofdstuk 11.4).

5.1 Doelstellingen van de behandeling

De behandeling volgt de natuurlijke fasering van groei en dentale ontwikkeling. Belangrijke uitgangspunten zijn:

- Verbeteren van kauw-, spraak- en voedingsfunctie
- Optimaliseren van orale gezondheid en gebitsontwikkeling
- Verbeteren/ondersteunen van huid- en zweetklierfunctie en voorkomen van complicaties
- Ondersteunen van groei en algemene ontwikkeling
- Verminderen van psychosociale belasting
- Aanbieden van passende esthetische en functionele rehabilitatie
- Borgen van levensloopzorg met tijdige overdracht naar volwassenenzorg

5.2 Uitgangspunten voor het behandelplan

Het behandelplan wordt opgesteld op basis van het individuele fenotype, de ernst van de orale en dermatologische afwijkingen, en de algemene ontwikkelingsbehoeften van de patiënt. De prioriteiten worden per levensfase bepaald en omvatten:

- Dentale kenmerken: oligodontie, microdontie, coniciteit, glazuurdefecten, vertraagde eruptie
- Dermatologische kenmerken: droge huid, eczeem, nagelafwijkingen, haarproblemen
- Functionele beperkingen: kauwen, spreken, thermoregulatie, slikproblemen, droge slijmvliezen
- Psychosociale belasting en ondersteuningsbehoefte
- Esthetiek en zelfbeeld
- Timing van interventies in relatie tot groei en tandwisseling
- Indicaties voor aanvullend onderzoek, zoals genetische analyse of logopedisch onderzoek
- Rol van de patiëntenvereniging Vereniging voor Ectodermale Dysplasie

Het behandelplan wordt minimaal één keer per jaar geëvalueerd en waar nodig bijgesteld. Tijdens perioden van snelle groei of bij veranderende klachten vindt beoordeling frequenter plaats.

5.3 Behandeling per levensfase

De behandelstrategie volgt de natuurlijke fasering van de groei en de dentale ontwikkeling. In elke fase wordt beoordeeld welke interventies noodzakelijk zijn om functie, esthetiek en stabiliteit te optimaliseren. De standaard evaluatiemomenten van het EMC-EZOA-team (6, 9, 12 en 17 jaar)

vormen hierbij belangrijke beslismomenten voor de verdere planning. Bij elke team contact worden 3D-lichtfoto's, OPT, RSP en mondsan gemaakt.

De fasering van de behandeling bij ectodermale dysplasie is weergegeven in tabel 3.

Tabel 3. *Behandelfasen bij ectodermale dysplasie*

Fase	Doelen	Interventies	Betrokken disciplines
Fase 0: Neonataal (0–1 jaar)	Herkennen van vroege ED-kenmerken; optimaliseren van voeding, thermoregulatie en huidverzorging; ouderbegeleiding	Consult kinderdermatoloog; huid- en haaranalyse; verwijzing klinische genetica; logopedische begeleiding bij slik- en voedingsproblemen; adviezen voor huid- en slijmvliesverzorging; start preventieve mondzorg	Dermatologie, Klinische genetica, Logopedie, Tandarts-MFP
Fase 1: Vroege kindertijd – primaire dentitie (≤ 6 jaar)	Verbeteren van kauwfunctie, spraak en sociale interactie; stimuleren van gelaatsgroei; bieden van eenvoudige esthetische/functionele voorzieningen	Lichtgewicht verwijderbare protheses; mondhygiëne- en fluorideadvies; beheer droge mond; om de 1 jaar controle huid en haar	Tandarts-MFP, Orthodontie, Dermatologie, Psychologie (zo nodig)
Fase 2: Gemengde dentitie (≤6– ≥ 12 jaar)	Monitoren van eruptie en groei; optimaliseren van functie, esthetiek en occlusie; tijdig inzetten van interceptieve orthodontie	Interceptieve orthodontie; aanpassen/vervangen protheses; om de 2 jaar controle huid en haar; zo nodig psychosociale ondersteuning	Tandarts-MFP, Orthodontie, MKA, Dermatologie, Psychologie (zo nodig),
Fase 3: Adolescentie (12–≥ 18 jaar)	Optimaliseren van gelaatsgroei, occlusie en botvolume; voorbereiding op definitieve rehabilitatie; psychosociale begeleiding	Orthodontische behandeling; pre-implantologische planning; gefaseerde chirurgie of distractie indien nodig; selectieve vroege implantaten; om de 3 jaar controle huid en haar; psychologische begeleiding	Tandarts-MFP, Orthodontie, MKA, Dermatologie, Psychologie (zo nodig),
Fase 4: Volwassenheid (18 + jaar)	Realiseren van definitieve functionele en esthetische rehabilitatie; optimaliseren van mondgezondheid en huidzorg; ondersteuning bij levensfase en gezinsvorming	Implantologie na groeistilstand; reconstructieve of orthognathische chirurgie; definitieve prothetische voorzieningen; controle huid en haar zo nodig; genetische counseling	Tandarts-MFP, MKA, Orthodontie, Dermatologie, Klinische genetica, Psychologie (zo nodig)
Fase 5: Onderhoudsfase (levenslang)	Behouden van duurzame functie en esthetiek; vroegtijdig signaleren van complicaties; lange termijn welzijn	Jaarlijkse controle MFP/mondhygiënist; radiologische controle implantaten en botvolume elke 2–3 jaar; dermatologische follow-up zo nodig om de 2–3 jaar; psychosociale ondersteuning; terugverwijzing naar eerste lijn waar passend	Tandarts-MFP, MKA, Dermatologie, Psychologie (zo nodig),

5.4 Interventies per discipline

Binnen het EMC-EZOA zijn de volgende disciplines standaard betrokken:

Tabel 4. *Disciplines en kerntaken binnen de behandeling van ectodermale dysplasie*

Discipline	Taken/ Interventies
Dermatologie:	Screening op risicoprofielen (zoals ernstig eczeem, thermodyregulatie) en instructies aan ouders voor preventie van hyperthermie en infecties.
Tandarts-MFP/ Bijzondere Tandheelkunde	Restauratieve zorg (composietopbouwen, tijdelijke voorzieningen), behandeling van slijtage en dentinegevoeligheid, esthetische correcties, voorbereiding en uitvoering van de definitieve prothetische rehabilitatie, evaluatie van mondgezondheid, cariërisico en onderhoud
Orthodontie	Analyse van gelaatsgroei en gebitsontwikkeling, preventie en correctie van afwijkende eruptiepatronen, optimalisatie van sagittale, verticale en transversale relaties, interceptieve interventies in de gemengde dentitie, volledige orthodontische behandeling in de adolescentie, en voorbereiding op implantologie.
MKA-chirurgie	Extracties van ankylotische of niet-erupteerbare elementen, pre-implantologische chirurgie, plaatsing van implantaten, orthognathische chirurgie bij skeletale discrepanties, 3D-planning van chirurgische trajecten
Klinische Genetica (Op indicatie)	Beoordeling van indicaties voor genetisch onderzoek (familiaire belasting, ectodermale kenmerken, atypische morfologie, syndromale signalen), interpretatie van genetische bevindingen en koppeling aan behandeladvies, counseling over erfelijkheidsrisico's en implicaties voor familieleden.
Psychologie (Op indicatie)	Beoordeling van psychosociale belasting (zelfbeeld, coping, sociale interactie), ondersteuning bij angst, onzekerheid of body image-problematiek, begeleiding tijdens langdurige behandeltrajecten, ondersteuning van patiënt en ouder(s) bij keuzes rond esthetische of chirurgische interventies
Logopedie (Op indicatie)	Logopedische ondersteuning bij articulatie- of slikproblemen.

Alle disciplines werken volgens een geïntegreerd behandelplan en stemmen interventies af in MDO's.

5.5 Locaties van behandeling

Behandeling vindt plaats binnen de volgende poliklinieken:

- Orthodontie
- Bijzondere Tandheelkunde (Tandarts-MFP)
- Mondziekten, Kaak- en Aangezichts chirurgie
- Dermatologie
- Klinische Genetica
- Medische Psychologie
- Logopedie

De zorgcoördinator bewaakt de volledige planning, verslaglegging en terugkoppeling.

5.6 Multidisciplinaire coördinatie

Het multidisciplinaire team komt periodiek samen om:

- Diagnostiek, behandelplanning en fasering te bespreken
- Veranderingen in groei, eruptie en gebitsontwikkeling te evalueren
- Chirurgische en prothetische trajecten te plannen
- Psychosociale factoren mee te wegen in het behandelplan
- De opvolging van dermatologische en genetische bevindingen te integreren

De zorgcoördinator waarborgt dat alle afspraken, beleidsbeslissingen en evaluaties tijdig worden vastgelegd in HIX en gecommuniceerd met patiënt, ouders en verwijzers.

6. Follow up

De follow-up strekt zich uit vanaf de eerste signalering tot na de definitieve rehabilitatie op volwassen leeftijd. Het doel is het begeleiden van dentale en craniofaciale ontwikkeling, het tijdig herkennen van functionele en esthetische problemen en het optimaliseren van de behandelplanning.

De evaluatiemomenten rond 6, 9, 12 en 17 jaar vormen belangrijke beslismomenten binnen het zorgpad. Tusseliggende controles worden ingepland afhankelijk van het individuele beloop, de groeifase en de behandelprioriteiten.

6.1 Doelen van de follow-up

De follow-up richt zich op het begeleiden van de dentale en craniofaciale ontwikkeling, het vroegtijdig herkennen van functionele of esthetische problemen en het optimaliseren van de behandelplanning tijdens de groei. Door regelmatige evaluatie kunnen complicaties tijdig worden opgespoord en interventies op het juiste moment worden ingezet. Daarnaast worden mondgezondheid, psychosociaal functioneren en therapietrouw structureel bewaakt.

De evaluatiemomenten rond 6, 9, 12 en 17 jaar vormen belangrijke beslismomenten binnen het zorgpad. Tusseliggende controles worden ingepland afhankelijk van het individuele beloop, de groeifase en de behandelprioriteiten.

6.2 Teamconsulten op vaste evaluatiemomenten

Binnen het EMC-EZOA vinden teamconsulten plaats op vaste evaluatiemomenten, doorgaans rond 6, 9, 12 en 17 jaar. Deze vaste momenten vormen de kern van de gestructureerde follow-up, omdat zij een geïntegreerde beoordeling van groei, functie en toekomstige behandelstappen mogelijk maken.

Tabel 5 - Evaluatiedomeinen bij teamconsulten

Domein	Doelen
Dentale en craniofaciale ontwikkeling	Tijdige herkenning van afwijkingen in tandontwikkeling, eruptie en occlusie; bewaken van gelaatsgroei en dentofaciale proporties; bepalen van optimale timing voor interceptieve orthodontie, restauraties en implantologie.
Mondgezondheid	Behouden van mondgezondheid, inclusief preventie van cariës, slijtage en parodontale problemen; monitoren van mucosale droogte, speekselproductie en risico op orale infecties.
Dermatologie (huid, haar, nagels)	Vroegtijdige signalering en behandeling van xerose, eczeem, nageldystrofie, alopecia en huidinfecties; optimaliseren van huid- en nagelverzorging; ondersteunen van huidbarrièreherstel.
Thermoregulatie/zweetklierfunctie	Bewaken van hypo-/anhidrose; signaleren van risico's bij koorts, hitte of inspanning; adviezen ter preventie van oververhitting.
Functionele aspecten	Optimaliseren van kauwvermogen, articulatie, slikken en mondmotoriek; beoordelen van voedingsproblemen, droge mond of neusverstopping; evalueren van ademhaling en algeheel comfort.
Psychosociaal functioneren	Ondersteunen van zelfbeeld, coping en sociale participatie; tijdig herkennen van psychosociale belasting bij kind en ouders; aanbieden van gerichte begeleiding waar nodig.
Behandelplanning	Structureel evalueren en bijstellen van het multidisciplinaire behandelplan; plannen van noodzakelijke interventies per levensfase (dermatologische zorg, orthodontie, prothetiek, dermatologische zorg, MKA-chirurgie); voorbereiden op duurzame volwassen rehabilitatie.
Gedeelde besluitvorming en communicatie	Actief betrekken van patiënt en ouders bij keuzes; bevorderen van begrip, begeleiding en toekomstperspectief; waarborgen van continuïteit van zorg en informatieoverdracht.

Deze consulten bieden de gelegenheid om tijdig te anticiperen op overgangsfases, zoals interceptieve orthodontie, huidzorg, psychosociale begeleiding, esthetische voorzieningen en de voorbereiding op implantologie op volwassen leeftijd.

Wanneer de complexiteit van het fenotype, de groei of functionele problemen dit vereisen, worden extra teamconsulten ingepland. De frequentie en betrokken disciplines worden afgestemd op de individuele behoeften van de patiënt. Indien relevant worden patiënten aanvullend besproken binnen het multidisciplinaire genodermatosen, dat vierwekelijks plaatsvindt, met specifieke focus op dermatologische en genetische aspecten.

6.3 Aanvullende diagnostiek binnen teamconsulten

Aanvullende radiologische en klinische evaluaties worden uitgevoerd ter voorbereiding op het teamconsult, of tijdens het consult wanneer dit nodig is voor besluitvorming.

Uitgevoerde evaluaties kunnen onder meer bestaan uit:

- 3D-lichtfoto's
- Intra-orale scan voor orthodontische en prothetische planning (ter vervanging van afdrukken)

Radiologische evaluatie:

- OPG/RSP: bij start van het zorgpad en op vaste evaluatiemomenten (circa 6, 9, 12 en 17 jaar), met als doel gebitsontwikkeling en groei te beoordelen
- CBCT: uitsluitend op indicatie, bijvoorbeeld bij pre-implantologische chirurgie, implantologie, of complexe eruptieproblemen

De bevindingen uit deze evaluaties worden besproken binnen het teamconsult en vormen de basis voor multidisciplinaire besluitvorming.

6.4 Vervolginterventies op indicatie

Afhankelijk van de bevindingen tijdens follow-up kunnen aanvullende interventies worden ingezet. De timing van interventies wordt afgestemd op de groeifase en de prioriteiten binnen het behandeltraject. De follow-up wordt voortgezet tot minimaal twee jaar na de definitieve prothetische rehabilitatie. Daarna wordt langdurige nazorg overgedragen aan de eerste lijn (zie hoofdstuk 9).

6.5 Begeleiding en regie

Tijdens het gehele follow-uptraject is het EMC-EZOA-team verantwoordelijk voor de regie van zorg, gedeelde besluitvorming met ouders en patiënt, tijdige voorbereiding van behandelstappen, psychosociale ondersteuning wanneer nodig en evaluatie van de voortgang en effectiviteit van interventies. Deze gestructureerde aanpak waarborgt een volledig, veilig en consistent zorgtraject van vroege diagnose tot duurzame volwassen rehabilitatie.

7. Samenwerking in multidisciplinair team en overleggen

7.1 Borging van samenhang en regie

De zorg voor patiënten met oligodontie binnen het EMC-EZOA is georganiseerd volgens een gestructureerd multidisciplinair model, waarin samenhang, continuïteit en centrale regie expliciet zijn geborgd.

De organisatie van zorg wordt gekenmerkt door:

- Centrale regie via één vaste zorgcoördinator (casemanager)
- Een duidelijk aangewezen hoofdbehandelaar per patiënt
- Inhoudelijke afstemming via een medisch coördinator
- structurele multidisciplinaire besluitvorming in periodieke MDO's (zie paragraaf 7.5)
- Uniforme en transparante verslaglegging in het elektronisch patiëntendossier (HIX)
- Duidelijke afspraken over communicatie, verwijzing en opvolging

Deze structuur waarborgt dat het volledige zorgtraject — van eerste verwijzing tot volwassen rehabilitatie en nazorg — integraal, consistent en patiëntgericht verloopt.

7.2 Zorgcoördinator (Casemanager), hoofdbehandelaar en medisch coördinator

Binnen het EMC-EZOA zijn drie complementaire rollen gedefinieerd, met elk een duidelijke verantwoordelijkheid binnen het zorgpad.

Zorgcoördinator (Casemanager)

De rol van zorgcoördinator is structureel belegd bij één vaste behandelaar binnen het team, te weten de orthodontist Dr. P.L. Carvajal Monroy. Hiermee wordt continuïteit, centrale regie en aanspreekbaarheid voor patiënten, ouders en verwijzers gewaarborgd.

De zorgcoördinator:

- Coördineert het volledige zorgtraject, inclusief planning van consulten, diagnostiek en MDO's
- Is het vaste aanspreekpunt voor patiënt, ouders en verwijzers
- Bewaakt de voortgang, samenhang en tijdigheid van diagnostiek en behandeling
- Signaleert knelpunten en initieert afstemming tussen disciplines
- Zorgt voor adequate en tijdige terugkoppeling naar patiënt, ouders, hoofdbehandelaar en verwijzers
- Borgt dat alle relevante informatie volledig en uniform wordt vastgelegd in HIX

Hoofdbehandelaar

Bij kinderen is in principe de tandarts MFP of de orthodontist de aangewezen hoofdbehandelaar, tenzij de aard of complexiteit van de zorg een andere discipline als hoofdbehandelaar rechtvaardigt. Bij volwassenen is in principe de tandarts MFP de aangewezen hoofdbehandelaar, tenzij specifieke zorginhoudelijke redenen een andere hoofdbehandelaar noodzakelijk maken.

- Eindverantwoordelijk voor het gehele zorgpad
- Bewaking van diagnostiek, behandelplanning en lange termijnstrategie tandheelkundig deel
- Aanspreekpunt voor interne en externe verwijzers

- Voor de huid gerelateerde problematiek is de (kinder)dermatoloog het eerste aanspreekpunt

Medisch coördinator

De medisch coördinator is verantwoordelijk voor de inhoudelijke kwaliteit en samenhang van het zorgpad op systeemniveau.

De medisch coördinator:

- Borgt de implementatie van (inter)nationale richtlijnen en ERN-standaarden
- Stimuleert en coördineert wetenschappelijk onderzoek binnen het zorgpad

Bewaakt de kwaliteit en doorontwikkeling van het zorgpad

7.3 Communicatie en terugkoppeling tussen disciplines

Effectieve communicatie tussen disciplines, patiënt en verwijzers is essentieel voor de kwaliteit en continuïteit van zorg. Binnen het EMC-EZOA vindt communicatie plaats via meerdere, complementaire kanalen:

1. Multidisciplinair overleg (MDO)
Centrale afstemming van diagnostiek, behandelplanning en evaluatie binnen het team
2. Elektronisch patiëntendossier (HIX)
Alle disciplines registreren systematisch hun bevindingen, adviezen, besluiten en vervolgacties
3. Direct intercollegiaal overleg
Bij urgente of complexe casuïstiek vindt direct overleg plaats tussen betrokken specialismen
4. Communicatie met patiënt en ouders
 - o Mondeling tijdens consulten
 - o Schriftelijke samenvattingen via HIX/DigiZorg
 - o Telefonisch contact voor toelichting of aanvullende vragen
5. Communicatie met verwijzers
 - o Schriftelijke terugkoppeling na diagnostiek en MDO
 - o Telefonisch overleg indien nodig

Deze gelaagde communicatiestructuur waarborgt transparantie, toegankelijkheid en continuïteit van informatie.

7.4 Samenstelling van het multidisciplinaire team

Het multidisciplinaire team binnen het EMC-EZOA voor ectodermale dysplasieën omvat:

- Dermatoloog (huid-, haar-, nagelafwijkingen; hypo-/anhidrose; huidbarrièremanagement)
- MKA-chirurg (extracties, pre-implantologische chirurgie, implantologie, orthognatische chirurgie)
- Klinische genetica (genetische diagnostiek, interpretatie en counseling)
- Orthodontist (orthodontische diagnostiek en planning)
- Tandarts-MFP (restauratief en prothetisch plan, tijdelijke en definitieve voorzieningen, begeleiding bij droge mond)
- Psychologie (beoordeling en begeleiding van psychosociale belasting, coping, body-image)
- Logopedie (orale functie, articulatie, slikken)

De taken en functies per discipline sluiten aan bij de behoeften van patiënten met ED en zijn beschreven in het voorafgaande hoofdstuk.

7.5 Multidisciplinair overleg (MDO) en overige overleggen

Multidisciplinair overleg (MDO)

Multidisciplinaire besluitvorming vindt plaats binnen structurele multidisciplinaire overleggen (MDO's), die viermaal per jaar (per kwartaal) worden gehouden. Tijdens het MDO worden:

- Diagnostische bevindingen (dentale, dermatologische en genetische)
- Groei- en eruptiestatus
- Dermatologische behandelstrategie en klachtenmanagement
- Restauratieve en prothetische opties
- Groeianalyse en eruptiestatus
- Orthodontische strategie en ruimtebeheer
- Tijdsplan en fasering van vervolgbehandeling
- Chirurgische planning (pre-implantologische chirurgie, implantologie, orthognathische chirurgie)
- Psychosociale factoren en ondersteuningsbehoefte
- Risico's, knelpunten en indicaties voor extra consulten
- Mogelijke rol van de patiëntenvereniging Vereniging voor Ectodermale Dysplasie voor de individuele patiënt

Aanvullend op de reguliere MDO-structuur vindt iedere vier weken een multidisciplinair overleg genodermatosen plaats. Dit overleg richt zich op patiënten met ectodermale dysplasie en andere genodermatosen, met specifieke aandacht voor dermatologische en genetische aspecten en de integratie van multisysteemproblematiek.

Binnen dit overleg worden patiënten multidisciplinair besproken, waarbij genetische, dermatologische en orodentale bevindingen worden geïntegreerd. Dit draagt bij aan een grotere diagnostische precisie, een beter afgestemde behandelplanning en een optimale afstemming van de follow-up.

De combinatie van periodieke MDO's en het vierwekelijkse genodermatosen-MDO vormt een gelaagde overlegstructuur, waarin zowel zorgpad-specifieke als multisysteemgerichte multidisciplinaire besluitvorming systematisch wordt geborgd.

Teamconsulten

Teamconsulten vinden plaats op vaste evaluatiemomenten (6, 9, 12 en 17 jaar) en vormen een integraal onderdeel van de gestructureerde follow-up. Indien nodig worden deze frequenter ingepland bij complexe casuïstiek.

Ad-hoc overleg

Bij acute hulpvragen of complexe behandelbeslissingen kunnen extra overlegmomenten worden georganiseerd (telefonisch, digitaal of fysiek).

7.6 Verslaglegging en terugkoppeling

Alle diagnostische en therapeutische stappen worden systematisch vastgelegd in HIX. Dit omvat:

- MDO-verslag met besluiten, beleidspunten en afgesproken interventies
- Verslag van teamconsulten, inclusief evaluaties per domein

- Klinische en radiologische bevindingen
- Behandelplannen en evaluaties
- Afspraken rond planning, verwijzingen en vervolgacties

Terugkoppeling gebeurt via:

- HIX (toegankelijk voor alle betrokken disciplines)
- Schriftelijke rapportage aan verwijzer en huisarts
- Mondelinge toelichting aan patiënt en ouders tijdens consulten
- Telefonische afstemming indien nodig

Deze gestructureerde verslaglegging waarborgt traceerbaarheid, transparantie en continuïteit van zorg binnen het ECZA-kader.

7.7 Rapportage en terugkoppeling

- Alle MDO en MCO-verslagen worden gedocumenteerd in HIX en zijn toegankelijk voor alle betrokken disciplines.
- De zorgcoördinator bewaakt dat de follow-upacties worden uitgevoerd binnen de gestelde termijnen.
- Jaarlijks wordt een samenvattend rapport opgesteld over het aantal besproken casussen, uitkomsten, complicaties en verbeteracties.

8. Samenwerking regionaal, landelijk en in Europa

8.1 Regionale samenwerking

De zorg voor patiënten met ectodermale dysplasie vereist nauwe samenwerking binnen de regio, nationaal en internationaal. Door de lage prevalentie en klinische variabiliteit is afstemming tussen expertisecentra essentieel om kennis te delen, uniform beleid te ontwikkelen en optimale zorg te bieden. Het EMC-EZOA vervult hierin een actieve rol binnen samenwerkingsnetwerken voor zeldzame orodentale aandoeningen.

Binnen de regio Zuidwest-Nederland werkt het EMC-EZOA structureel samen met:

- Regionale ziekenhuizen
- Verwijzende tandartsen, orthodontisten en centra voor bijzondere tandheelkunde
- Dermatologen en klinisch genetici in het regionale netwerk

De regionale samenwerking richt zich op:

- Vroege herkenning van ectodermale dysplasie
- Diagnostische ondersteuning (bijv. bij complexe dentale of dermatologische bevindingen)
- Second opinion
- Gedeelde zorg of medebehandeling bij langdurige trajecten
- Scholing van regionale professionals over ED-gerelateerde kenmerken

Het ECZA fungeert als tertiair verwijscentrum in de regio en biedt diagnostiek, coördinatie, multidisciplinaire beoordeling en specialistische behandeling die regionaal niet kan worden uitgevoerd. Regionale verwijzers ontvangen altijd duidelijke terugkoppeling over diagnostiek, beleid en vervolgplanning.

8.2 Landelijke samenwerking met andere expertisecentra

Het EMC-EZOA werkt samen met andere Nederlandse expertisecentra voor zeldzame aandoeningen.

De landelijke samenwerking richt zich op:

- Afstemming over complexe dentale, dermatologische en genetische casuïstiek
- Bijdragen aan landelijke kennisontwikkeling, richtlijnontwikkeling en professionalisering
- Consultatieve ondersteuning bij herkenning en differentiatie van ectodermale dysplasie en verwante aandoeningen
- Leveren van specialistische diagnostiek (tandheelkundig, dermatologisch, genetisch) wanneer deze regionaal niet beschikbaar is

Het EMC-EZOA neemt daarnaast actief deel aan landelijke overlegmomenten over zeldzame orodentale aandoeningen.

Deze samenwerking borgt dat alle patiënten met oligodontie toegang hebben tot specialistische zorg, ongeacht woonplaats of verwijzende instelling, en draagt bij aan uniforme registratie en kwaliteitsmonitoring conform de ECZA-indicatoren 3.1–3.3.

8.3 Europese e International samenwerking

Het EMC-EZOA is actief binnen internationale netwerken die gericht zijn op zeldzame orodentale en ectodermale aandoeningen. De belangrijkste samenwerkingsverbanden zijn:

ERN CRANIO – Orodental Anomalies

Het Erasmus MC is sinds 2022 volwaardig lid van het European Reference Network CRANIO (ERN-CRANIO), waarin expertise wordt gedeeld rond zeldzame craniofaciale en orodentale aandoeningen.

Binnen dit netwerk participeert het EMC-EZOA in het subdomein Rare Orodental Disorders (ROD), dat gericht is op aandoeningen zoals oligodontia, ED en amelogenesis imperfecta

Belangrijke pijlers van deze samenwerking zijn:

- gebruik van het *Clinical Patient Management System* (CPMS) voor internationale casusbesprekingen;
- deelname aan werkgroepen voor harmonisatie van zorgpaden en kwaliteitsindicatoren;
- bijdrage aan Europese richtlijnontwikkeling en database-vernieuwing (Orphanet, ERN-ROD Registry);
- deelname aan scholingsprogramma's voor zorgprofessionals binnen het NEBEOP-/ERN-kader.

ERN-Skin-Ectodermal dysplasia

- Samenwerking bij ED-subtypen met prominente dermatologische en dentale kenmerken
- Afstemming van diagnostiek en follow-up
- Samenwerking op het gebied van wetenschappelijk onderzoek
- Samenwerking met de internationale patiënt vertegenwoordigers

Deze internationale samenwerkingen versterken de kennisbasis en dragen bij aan harmonisatie van diagnostiek en behandelrichtlijnen.

Ectodermal Dysplasia International Network (EDIN)

Het EMC-EZOA participeert actief in het *Ectodermal Dysplasia International Network* (EDIN), een wereldwijd samenwerkingsverband van klinische experts, onderzoekers en patiëntenorganisaties dat zich richt op het verbeteren van de zorg voor personen met ectodermale dysplasieën. Het netwerk bevordert internationale kennisuitwisseling, ondersteunt de ontwikkeling en harmonisatie van richtlijnen, stimuleert wetenschappelijk onderzoek en faciliteert samenwerking tussen expertisecentra. EDIN vormt daarmee een belangrijke schakel in de mondiale infrastructuur voor zeldzame aandoeningen en sluit aan bij de Europese Referentienetwerken.

8.4 Casuïstiekbespreking binnen ERN en andere netwerken

Bespreking gebeurt via het CPMS van de ERN's. De hoofdbehandelaar vraagt de bespreking aan, de zorgcoördinator verzorgt het uploaden van relevante informatie volgens AVG.

Een ectodermale dysplasie wordt binnen ERN-CRANIO/-Skin besproken wanneer:

- Sprake is van een atypisch agenesiepatroon
- Genetische diagnostiek onduidelijk blijft of aanvullende interpretatie vereist is
- Behandelopties grensoverschrijdend of zeldzaam zijn

- Behoeftte bestaat aan een second opinion van Europese experts
- Behoeftte aan behandelopties tijdens zwangerschap

Bespreking vindt plaats via het digitale CPMS-systeem van ERN's. Casussen die niet aan deze criteria voldoen, worden binnen het reguliere EMC-EZOA besproken.

8.5 Borging van kwaliteit en continuïteit

De regionale, nationale en Europese samenwerking draagt bij aan:

- Tijdige en correcte diagnosestelling
- Optimale planning van behandeld interventies
- Uniforme registratie volgens ERN Level 1–2 datasets
- Continue verbetering van zorgkwaliteit via audits, feedback en terugkoppeling

Door deze gelaagde samenwerkingsstructuur is de samenhang van zorg voor ED-patiënten in alle fasen, van diagnose tot volwassen rehabilitatie, aantoonbaar geborgd binnen het ECZA-kader.

9. Transitiezorg

9.1 Inleiding: aard van de transitie binnen het Erasmus MC

Bij ectodermale dysplasie binnen het Erasmus MC vindt geen formele administratieve overdracht plaats van kinder- naar volwassenenzorg. Zowel kinderen als volwassenen worden binnen hetzelfde elektronisch patiëntendossier (HIX) gevolgd en binnen hetzelfde geïntegreerde multidisciplinaire behandelteam, waarin onder andere Orthodontie, Bijzondere Tandheelkunde (Tandarts-MFP), MKA-chirurgie, Dermatologie en Klinische Genetica zijn vertegenwoordigd. Hierdoor blijven alle medische, tandheelkundige, dermatologische en genetische gegevens continu beschikbaar.

De transitie richt zich daarom niet op een organisatorische overdracht, maar op een verschuiving van zorgaccenten. Waar in de kinder- en adolescentiefase de focus ligt op groei, ontwikkeling, functie, huidklachten en preventie, verschuift deze in de volwassenenzorg naar reconstructieve en rehabilitatieve trajecten (zoals implantologie en definitieve kroon-brugvoorzieningen), optimalisatie van esthetiek en functie, onderhoud van huid en nagels, psychosociale begeleiding, opleidings-/beroepskeuze/werk, kinderwens en duurzame nazorg. De regie blijft gedurende alle levensfasen geborgd binnen één geïntegreerd zorgmodel.

9.2 Voorbereiding van de transitie

Het toenemend bevorderen van zelfbewustzijn en -management start al vanaf het 6^{de} levensjaar. De voorbereiding op de volwassen zorg start uiterlijk rond het 17e levensjaar. In deze fase worden de volgende onderdelen beoordeeld en besproken:

- Evaluatie van groei, kaakrelaties, gelaatsontwikkeling, occlusie en stabiliteit van eerdere orthodontische interventies
- Inventarisatie van definitieve tandheelkundige behandelopties, zoals implantaten, prothetische rehabilitatie en eventuele chirurgische trajecten
- Beoordeling van dermatologische klachten en verwachtingen ten aanzien van huid-, haar- en nagelzorg in de volwassenheid
- Exploratie van esthetische wensen, functionele doelen en verwachtingen rond kauwen, spreken, thermoregulatie en sociale participatie
- Inschatting van psychosociale belasting, copingvaardigheden en behoefte aan aanvullende ondersteuning
- Uitleg en adviezen tav keuzes in hobby's, opleiding en werkzaamheden
- Adviezen over de informatieve en begeleidende rol die de klinisch geneticus bij kinderwens
- Uitleg over het volwassen behandeltraject, inclusief locaties, tijdslijn, betrokken disciplines, nazorg en verantwoordelijkheden

9.3 Overdracht naar volwassenenzorg

Omdat het Erasmus MC werkt met één elektronisch patiëntendossier en één geïntegreerd multidisciplinair team, vindt geen formele dossieroverdracht plaats. De patiënt blijft binnen dezelfde zorgstructuur, maar:

- De focus verschuift van groei- en ontwikkelingsgerichte interventies naar reconstructieve en rehabilitatieve volwassenenzorg.
- Voor de huid ligt de focus op zelfmanagement, hoe om te gaan met de klachten door ED met de omgeving bij sociale contacten, hobby's, opleiding, werk. Verder wat de mogelijkheden zijn bij kinderwens.

- De hoofdbehandelaar kan wijzigen, bijvoorbeeld naar de Tandarts-MFP bij uitgebreide prothetische trajecten of naar de MKA-chirurg wanneer implantologie centraal staat.

Het behandelplan wordt geactualiseerd, afgestemd op volwassen zorgbehoeften en besproken met patiënt en ouder(s), met bijzondere aandacht voor autonomie, eigen regie en toekomstgerichte keuzes.

9.4 Psychosociale en educatieve begeleiding

Wanneer nodig wordt verwezen naar psychosociale ondersteuning, logopedie of aanvullende begeleiding. Educatie in deze fase richt zich op:

- Belang van mondhygiëne en onderhoud
- Verzorging en functie van tijdelijke voorzieningen
- Nazorg na implantologische of chirurgische interventies
- Realistische verwachtingen omtrent esthetiek, functie en onderhoud op lange termijn
- Zelfmanagement bij huid-, haar- en nagelzorg en omgaan met thermoregulatieproblemen

Er wordt rekening gehouden met toenemende zelfstandigheid en de veranderende sociale context van jongvolwassenen.

9.5 Einde van het zorgtraject en overdracht naar de eerste lijn

Na afronding van de definitieve implantologische, prothetische en eventuele dermatologische of reconstructieve trajecten volgt een follow-upperiode van minimaal twee jaar binnen het EMC-EZOA. Het onderhoud bij MFP voor implantaatgedragen voorzieningen jaarlijks is, en implantaten radiologisch om de 2–3 jaar, conform NVOI. Tijdens deze fase worden functie, esthetiek, orale weefselstabiliteit, huid- en slijmvliesconditie, implantaatstatus en thermoregulatie nauwlettend gemonitord. Ook psychosociale aspecten, mondmotoriek en comfort worden geëvalueerd.

Wanneer:

- Geen aanvullende orthodontische, prothetische, dermatologische of chirurgische behandeling meer nodig is
- De functie, esthetiek, orale stabiliteit en dermatologische klachten onder controle zijn
- Een individueel onderhoudsplan is opgesteld (inclusief mondzorg, implantaatnazorg, huid- en nagelverzorging en psychosociale begeleiding op indicatie)

Dan wordt de patiënt overgedragen aan de eigen tandarts voor reguliere controles en preventieve zorg. Afhankelijk van het fenotype kan dermatologische zorg zo nodig worden gegeven of gedeeld tussen de eerste/tweede lijn en de Dermatologie in het expertisecentrum.

Een standaard terugverwijsbrief wordt meegeleverd met duidelijke instructies voor:

- Mondhygiëne
- Hoe de huid te behandelen en om te gaan met oververhitting
- Implantaatonderhoud
- Criteria voor terugverwijzing naar EMC-EZOA
- Patiënt is bekend met de rol van de patiëntenvereniging Vereniging voor Ectodermale Dysplasie
-

De eerste lijn behoudt altijd de mogelijkheid om bij problemen, recidiefklachten, implantaatcomplicaties, progressie van huid- of nagelafwijkingen of nieuwe behandelbehoeften opnieuw naar het EMC-EZOA te verwijzen. Zo blijft continuïteit en veiligheid van zorg gewaarborgd.

10. Aanmelding en Bereikbaarheid

10.1 Aanmelding en verwijzing

Patiënten met (verdenking op) oligodontie kunnen worden aangemeld via:

- ZorgDomein – digitale verwijzing door tandarts, orthodontist of medisch specialist
- E-mail: orthodontie@erasmusmc.nl
- Telefonisch overleg via de polikliniek Orthodontie van het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis: (010) 703 6471

Na ontvangst van de verwijzing wordt binnen twee weken contact opgenomen en een eerste consult binnen het EMC-EZOA-team ingepland.

Na ontvangst van de verwijzing wordt binnen twee weken contact opgenomen en een eerste consult binnen het EMC-EZOA-team ingepland.

10.1.2 Niet Nederlandse verzekerden patiënten

Het Erasmus MC kent een team Klantmanagers Onverzekerde Zorg en anders verzekerde zorg en zij spelen een cruciale rol in het waarborgen van toegang tot medische zorg voor patiënten. Wanneer een patiënt geen Nederlandse verzekering heeft kan de patiënt aangemeld worden bij het Klantmanagers team. Zij nemen vervolgens contact op met de betreffende patiënt en zullen met input van de patiënt samen met het medische team de casus en vraag bekijken. De patiënt ontvangt vervolgens een terugkoppeling. Als het mogelijk is om de patiënt in het Erasmus MC te behandelen wordt er een medisch en financieel voorstel naar de patiënt gestuurd. Er wordt verwacht dat een patiënt een GOP (garantie of payment) kan overhandigen. Wanneer nodig kunnen er vertalers worden geregeld om de communicatie te faciliteren.

10.2 Contactgegevens expertisecentrum

Expertisecentrum voor Zeldzame Orodentale Aandoeningen (EZOA)

Erasmus MC – Sophia Kinderziekenhuis

E-mail: orthodontie@erasmusmc.nl

Telefoon: (010) 703 6471

Bereikbaar: maandag t/m vrijdag van 08.00 tot 16.00 uur

Locatie: Erasmus MC – Sophia Kinderziekenhuis, 1e etage

10.3 Spoed buiten kantooruren

Ectodermale dysplasie is geen acute aandoening en vereist doorgaans geen 24/7 specialistische beschikbaarheid. Bij pijn, trauma, acute ontsteking, ernstige huidinfectie of acute dermatologische problemen worden patiënten opgevangen via de Spoedeisende Hulp (SEH) van het Erasmus MC, telefoon (010) 704 0704. De SEH schakelt indien nodig de dienstdoende MKA-chirurg, dermatoloog of andere betrokken specialisten in.

Het expertisecentrum is verantwoordelijk voor diagnostiek, behandelplanning, multidisciplinaire afstemming en follow-up binnen het ED-zorgpad.

10.4 Bereikbaarheid van het behandelteam

Het multidisciplinaire team van het EMC-EZOA is bereikbaar voor collegiaal overleg, intervisie of casuïstiekbespreking via:

Zorgcoördinator – (eerste aanspreekpunt)

Polikliniek Orthodontie

E-mail: orthodontie@erasmusmc.nl

Telefoon: (010) 703 6471

Bereikbaarheid: maandag t/m vrijdag van 08.00 tot 16.00 uur

Het team bestaat uit orthodontisten, MKA-chirurgen, tandartsen-MFP, dermatologen, klinisch genetici, psychologen, logopedisten en de zorgcoördinator. De zorgcoördinator bewaakt de planning, interne communicatie en terugkoppeling van diagnostiek en beleid aan verwijzers en huisarts.

10.5 Informatie voor patiënten en verwijzers

Voor ectodermale dysplasie is een aparte patiëntenversie van het zorgpad ontwikkeld, gericht op patiënten en ouders. Deze versie beschrijft in begrijpelijke taal (B1-niveau) de aandoening, het verwijstraject, de multidisciplinaire aanpak, de levensloopgerichte behandeling en de nazorg.

De patiëntenversie wordt actief verstrekt tijdens het eerste consult en is daarnaast openbaar beschikbaar via de website van het Erasmus MC (EMC-EZOA) en huidhuis.nl. Hiermee wordt laagdrempelige toegang tot betrouwbare informatie voor patiënten, ouders en verwijzers gewaarborgd.

Tijdens het zorgtraject worden patiënten en ouders actief betrokken bij de besluitvorming. Op vaste evaluatiemomenten (onder andere rond 6, 9, 12 en 17 jaar) worden behandelopties gezamenlijk besproken. Er wordt samen met patiënt en ouders een persoonlijk behandelplan opgesteld (shared decision making).

Bij ieder contactmoment worden patiënten en ouders geïnformeerd over geplande vervolgafspraken, betrokken disciplines en de bereikbaarheid van het behandelteam.

Elke patiënt krijgt een vaste zorgcoördinator als aanspreekpunt voor vragen, uitleg en afstemming. Hiermee worden continuïteit, transparantie en gezamenlijke besluitvorming binnen het zorgpad structureel geborgd.

11. Relevante richtlijnen en protocollen

Het ED-zorgpad voldoet aan de kwaliteitscriteria voor expertisecentra voor zeldzame aandoeningen (VWS) en sluit aan bij de ECZA-indicatoren set 3.1–3.3.

11.1 Nationale richtlijnen

De zorg voor patiënten met ectodermale dysplasie (ED) binnen het EMC-EZOA is ingebed in bestaande nationale richtlijnen en consensusdocumenten voor tandontwikkelingsstoornissen, restauratieve tandheelkunde, implantologie, MKA-chirurgie en orthodontie. Deze richtlijnen vormen de basis voor diagnostiek, timing van interventies, chirurgisch-prothetische planning en multidisciplinaire samenwerking.

Tabel 6. Nationale richtlijnen en bronnen die binnen het ED-zorgpad worden gevolgd

Categorie	Document/ bron	Link (extern toegankelijk)	Toepassing binnen zorgpad
Nationaal	Richtlijnen NVVO (orthodontie)	https://www.orthodontist.nl/professionals/kenisbank/richtlijnen	Orthodontische planning, interceptie, retentie
Nationaal	Richtlijn Nederlandse Vereniging voor Orale Implantologie (NVOI; herziene versie 2010/2012, intern beschikbaar via KIMO/NVOI)	n.v.t	Algemene richtlijn implantologie
Nationaal	Kennis Instituut Mondzorg (KIMO)	https://www.hetkimo.nl/richtlijnen-overzicht/	Peri-implantaire infecties, overkappingsprothesen
Nationaal	Richtlijnen NVMKA (MKA-chirurgie)	https://www.nvmka.nl/kwaliteit/mka-leidraden-richtlijnen/mka-leidraden-openbare-richtlijnen/	pre-implantologische chirurgie, extracties, orthognathische chirurgie

11.2 Interne protocollen

Het EMC-EZOA hanteert interne protocollen om uniforme, veilige en reproduceerbare zorg te waarborgen. Deze protocollen zijn vastgelegd in het interne managementsysteem (IMS) en worden jaarlijks geëvalueerd en, waar nodig, geactualiseerd.

11.3 Registratie en databeheer

Het EMC-EZOA borgt volledige en tijdige registratie van alle ED-patiënten, conform de ECZA-jaarverplichting. Alle diagnostiek, behandelplannen, MDO-verslagen en evaluaties worden vastgelegd in HIX volgens vaste sjablonen die binnen het EMC-EZOA worden gehanteerd. Registratie vindt plaats op drie niveaus:

Tabel 7. Registratieniveaus binnen het ED-zorgpad

Registratieniveau	Inhoud van registratie	Doel en toepassing
Patiëntniveau	Agenesiepatroon (FDI en Tooth Agenesis code), beeldvorming, groeiingen, verloop van orthodontische, chirurgische en prothetische interventies	Individuele diagnostiek, planning en monitoring
Zorgpadniveau	Deelname aan MDO's, voltooiing diagnostiek, interventies, complicaties, wijzigingen in beleid, gerealiseerde uitkomsten	Bewaken van tijdslijnen, kwaliteitsnormen en afstemming
ERN-niveau	Registratie van Level 1–3 indicatoren (OroDental voor dentale aspecten; ERN-SKIN/ERRAS voor dermatologische aspecten) Registratie in ERRAS gebeurt bij patiënten waarbij dermatologische kernsymptomen aanwezig zijn (xerose, eczeem, nageldystrofie, anhidrose).	Benchmarking, bijdragen aan Europese datasets en harmonisatie

Het EMC-EZOA levert jaarlijks de vereiste indicatorgegevens aan het ERN, waaronder het totaal aantal patiënten in zorg en het aantal nieuwe registraties per jaar. Registratie en

gegevensuitwisseling vinden plaats conform de geldende AVG-wetgeving en het Erasmus MC-beleid ten aanzien van dataveiligheid en informatiebescherming.

11.4 Kwaliteitsmonitoring en indicatoren

11.4.1 Patiëntgerapporteerde uitkomsten en ervaringen (PROMs en PREMs)

De evaluatie van patiëntgerapporteerde gegevens vormt een essentieel onderdeel van de kwaliteitsmonitoring. De vragenlijsten worden digitaal afgenomen via het patiëntportaal of tijdens follow-upconsulten. Hiermee worden zowel de functionele, esthetische en psychosociale effecten van de behandeling (PROMs) als de ervaren kwaliteit van het zorgproces (PREMs) in kaart gebracht.

Tabel 8. Overzicht van gebruikte PROMs en PREMs binnen het EMC-EZOA

Type	Instrument/ vragenlijst	Doel en domeinen	Leeftijdsgroep	Meetmoment(en)
PROM	OHIP-14 ²⁹	Meet de impact van mondgezondheid op kwaliteit van leven, functioneren en welzijn	Alle leeftijden*	Eerste consult. Na tijdelijk restauratieve behandeling Na orthodontische behandeling of Na definitieve rehabilitatie Na Zorgtraject
PREM	Intern EMC-instrument	Patiëntervaring over communicatie, informatie, coördinatie, wachttijd en bejegening.	Alle leeftijden*	Eens per twee jaar

** Bij kinderen of patiënten die de vragenlijst niet zelfstandig kunnen invullen, wordt gebruikgemaakt van ouder- of proxyrapportage.*

14.4.2 Klinische outcome-indicatoren (ERN CRANIO Level 2)

Naast de patiëntgerapporteerde gegevens worden binnen het EMC-EZOA ook objectieve klinische outcome-indicatoren vastgelegd, overeenkomstig de ERN-CRANIO Level 2-dataset. Deze omvatten meetbare resultaten van diagnostiek, behandeling en follow-up, gerapporteerd door de betrokken disciplines.

Table 9. Klinische outcome-indicatoren (ERN CRANIO Level 2)

Domein	Indicator	Meetinstrument/ beschrijving	Meetmoment(en)
Orale gezondheid	DMFT/dmft-index (Decayed, Missing, Filled Teeth)	WHO-index voor cariës-ervaring en restauratiestatus	Baseline + follow-up (≥1x per 2 Jaar)
Glazuur- en dentinedefecten	Amelogenesis/dentinogenesis imperfecta, hypoplasie, hypocalcificatie	Klinische evaluatie met foto's, HPO-codering	Baseline
Oclusie en kaakrelatie	Overjet, overbite, molaarrelatie, crowding, spacing	Orthodontische evaluatie (IONT ²⁷ , PAR-index ²⁸ , ICON ²⁹)	Voor en na behandeling
Functionele parameters	Kauw-, slik- en spraakfunctie, ademhaling	Klinische observatie/ logopedische screening	Follow-up / jaarlijkse controle
Gingivale gezondheid	Gingivitis, recessie, pocketdiepte, parodontitis	Parodontale evaluatie en indices	Jaarlijks
Restauratie en prothetiek	Integriteit van restauraties, kronen, bruggen, prothesen	Klinische controle en fotodocumentatie	Jaarlijks/ einde behandeltraject
Implantologie	Aanwezigheid en overleving van implantaten, pre-implantologische chirurgie	Röntgencontrole/ klinische inspectie	Jaarlijks
Beeldvorming	OPG, laterale schedelröntgen, intra-orale en 3D-foto's	Vastgelegd volgens zorgpad interval	Elke behandel- en evaluatiefase

De uitkomsten worden gebruikt voor benchmarking, signalering van verbeterpunten en gerichte kwaliteitsverbetering volgens de PDCA-cyclus. Hiermee wordt een structurele en reproduceerbare monitoring van zorgkwaliteit binnen het zorgpad voor ectodermale dysplasie geborgd.

11.5 Scholing & kennisontwikkeling

Het EMC-EZOA organiseert structureel scholingsactiviteiten voor:

- orthodontisten, MKA-chirurgen, tandartsen-MFP, kindertandartsen, assistenten en AIOS
- dermatologen, klinisch genetici en andere betrokken medisch-specialistische disciplines
- regionale verwijzers, waaronder tandartsen, orthodontisten en CBT-centra

De scholing richt zich op:

- herkennen van ectodermale dysplasieën in zowel het orale als het dermatologische domein
- correcte verwijzing en timing van diagnostiek
- interpretatie van atypische fenotypes en differentiaaldiagnostiek
- multidisciplinaire behandelplanning en levensloopergerichte fasering
- nieuwe ontwikkelingen in implantologie, prothetiek, 3D-planning, huidzorg en genetica
- toepassing van ERN OroDental datasets

Het EMC-EZOA neemt actief deel aan onderwijs, intervisie en casuïstiek via ERN-CRANIO en ERN-SKIN en het Ectodermal Dysplasia International Network (EDIN).

11.6 Borging en continue verbetering

Het EZOA hanteert een systematische verbetercyclus met:

- interne audits en tevredenheidsmetingen (PROMs, PREMs)
- analyse van MIP- en VIM-meldingen
- jaarlijkse actualisatie van protocollen
- deelname aan ERN-kwaliteitsreviews en internationale benchmarking

De uitvoering van verbeteracties wordt gedurende het jaar gevolgd door de zorgcoördinator en besproken in kwartaal-MDO's. Evaluaties worden vastgelegd in de interne kwaliteitsrapportage en gedeeld met alle disciplines.

Hierdoor blijft het zorgpad aansluiten bij wetenschappelijke inzichten, patiëntbehoeften en nationale en Europese standaarden.

Daarnaast vindt tussentijdse actualisatie plaats indien nieuwe richtlijnen, wetenschappelijke ontwikkelingen, ERN-aanbevelingen of interne kwaliteitsanalyses daartoe aanleiding geven. Hiermee wordt een dynamische en evidence-based doorontwikkeling van het zorgpad geborgd.

11.7. Patiëntenverenigingen

Het EMC-EZOA werkt nauw samen met de Vereniging voor Ectodermale Dysplasie, zie: www.VVED.nl.

Rol van VVED richting patiënten

- Alle patiënten worden geïnformeerd over de VVED,
- De rol van de VVED binnen de zorg
- Betrouwbare informatievoorziening
- Lotgenotencontact
- Psychosociale ondersteuning

- Feedback op zorgpaden en patiëntenmaterialen
- Uitwisseling van nieuwe inzichten in genetica en behandeling
- Kwaliteitsreflectie (ervaringen en patiëntfeedback)

Rol van het EMC-EZOA in deze samenwerking:

- Actuele voorlichtingsmaterialen en bijdragen aan bijeenkomsten
- Uitnodigen van VVED-vertegenwoordigers voor relevante sessies
- Gezamenlijke ontwikkeling van patiëntinformatie
- Samenwerking in onderzoek en kwaliteitsprojecten

12. Kwaliteitsindicatoren

12.1 Kwaliteitscyclus (PDCA)

De evaluatie van het zorgpad voor oligodontie/ectodermale dysplasie vindt plaats volgens de plan-do-check-act (PDCA)-cyclus en maakt onderdeel uit van het structurele kwaliteitsbeleid binnen het Erasmus MC – EMC-EZOA.

- **Plan:** Het zorgpad is gebaseerd op internationale aanbevelingen (ERN-CRANIO/ERN-Skin), multidisciplinaire richtlijnen en levensloopgerichte behandelprincipes.
- **Do:** De uitvoering vindt plaats binnen een vast multidisciplinair team met structureel overleg (MDO).
- **Check:** Klinische uitkomsten, patiëntgerapporteerde uitkomsten (PROM's), behandelvolgorde en complicaties worden systematisch geëvalueerd.
- **Act:** Op basis van deze evaluaties worden behandelprotocollen, informatievoorziening en transitiebeleid waar nodig aangepast.

12.2 Kwaliteitsindicatoren en monitoring

Binnen het zorgpad worden zowel klinische als patiëntgerichte uitkomsten gemonitord. De kwaliteitsbewaking omvat onder andere:

- Evaluatie van behandeluitkomsten per levensfase
- Monitoring van complicaties en behandelduur
- Gebruik van Patient Reported Outcome Measures (PROM's)
- Evaluatie van transitie naar volwassenenzorg
- Structurele multidisciplinaire casuïstiekbepreking

Waar mogelijk worden gegevens benut voor interne kwaliteitsanalyse en verbetering van zorgprocessen.

12.3 Interne en externe toetsing

De kwaliteit van zorg wordt zowel intern als extern getoetst.

Intern vindt toetsing plaats via:

- Structurele multidisciplinaire overlegmomenten (MDO)
- Casuïstiekbeprekingen
- Reflectie op patiëntfeedback
- Interne kwaliteitsbesprekingen binnen betrokken afdelingen

Extern vindt toetsing plaats via:

- Deelname aan ERN-CRANIO en ERN-Skin
- Internationale casuïstiekbeprekingen via het Clinical Patient Management System (CPMS)
- Wetenschappelijke samenwerking en kennisuitwisseling

Deze combinatie van interne en externe toetsing draagt bij aan borging van expertise en harmonisatie van zorgstandaarden.

12.4 Doorontwikkeling en innovatie

Het zorgpad wordt minimaal elke 5 jaar integraal herzien conform ECZA-indicator 1.1 en tussentijds geactualiseerd bij nieuwe richtlijnen of ERN-aanbevelingen.

Daarnaast wordt ingezet op verdere ontwikkeling van:

- Klinische uitkomstmetingen
- Systematische dataregistratie
- Onderzoek naar levensloopzorg
- Optimalisatie van transitiebeleid
- Verbetering van patiëntgerichte informatie

Door deze structurele evaluatie en doorontwikkeling blijft de zorg actueel, multidisciplinair afgestemd en toekomstbestendig.

12.5 Onderzoek

Het EMC-EZOA neemt actief deel aan onderzoek naar:

- Effecten van orthodontische, prothetische en dermatologische interventies
- Lange-termijn functioneren van implantaten bij ED
- Genotype-fenotypecorrelaties
- Nieuwe diagnostische technieken (3D-beeldvorming, digitale planning, huid-/haaranalyse)
- Psychosociale impact (kwaliteit van leven, body-image, coping)
- ERN-CRANIO, ERN-Skn en EDIN (zorg)

Alle onderzoeksactiviteiten worden uitgevoerd conform de ethische richtlijnen van het Erasmus MC en de Europese AVG-normering.

12.6 Verbetercyclus

Verbeteracties worden periodiek geformuleerd, waaronder:

- Actualisatie en harmonisatie van protocollen
- Optimalisatie van MDO-besluitvorming
- Verkorting van wachttijden en verbetering van logistiek
- Herziening van patiëntenvoorlichting
- Scholing van professionals
- Structurele afstemming met VVED

Deze systematische aanpak zorgt dat de zorg steeds beter aansluit bij wetenschap, patiëntbehoeften en internationale standaarden.

13. Literatuur

1. Morandini AC, Adeogun O, Black M, Holman E, Collins K, James W, Lally L, Fordyce A, Dobbs R, McDaniel E, Putnam H, Milano M: Ectodermal dysplasia: a narrative review of the clinical and biological aspects relevant to oral health. *Front Pediatr* 13: 1523313, 2025.
2. Herlin LK, Schmidt SAJ, Hermann XB, Rønholt K, Bygum A, Schuster A, Lei U, Mogensen M, Vinding GR, Djursby M, Hove H, Blechinger J, Graversen L, Mogensen TH, Gjørup H, Langan SM, Sommerlund M: Prevalence and Patient Characteristics of Ectodermal Dysplasias in Denmark. *JAMA Dermatol* 160: 502, 2024.
3. Itin PH, Fistarol SK: Ectodermal dysplasias. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 131C: 45, 2004.
4. Dharmo B, Kuijpers MAR, Balk-Leurs I, Boxum C, Wolvius EB, Ongkosuwito EM: Disturbances of dental development distinguish patients with oligodontia-ectodermal dysplasia from isolated oligodontia. *Orthod Craniofac Res* 21: 48, 2018.
5. Brook AH: A unifying aetiological explanation for anomalies of human tooth number and size. *Arch Oral Biol* 29: 373, 1984.
6. Dharmo B: *Dental Development: Normal Variations and Disturbances of the Developing Dentition.*, 2017.
7. Nieminen P: Genetic basis of tooth agenesis. *J Exp Zool B Mol Dev Evol* 312B: 320, 2009.
8. Coster PJ De, Marks LA, Martens LC, Huysseune A: Dental agenesis: genetic and clinical perspectives. *Journal of Oral Pathology & Medicine* 38: 1, 2009.
9. Al-Ani AH, Antoun JS, Thomson WM, Merriman TR, Farella M: Hypodontia: An Update on Its Etiology, Classification, and Clinical Management. *Biomed Res Int* 2017: 1, 2017.
10. Wright JT, Fete M, Schneider H, Zinser M, Koster MI, Clarke AJ, Hadj-Rabia S, Tadini G, Pagnan N, Visinoni AF, Bergendal B, Abbott B, Fete T, Stanford C, Butcher C, D'Souza RN, Sybert VP, Morasso MI: Ectodermal dysplasias: Classification and organization by phenotype, genotype and molecular pathway. *Am J Med Genet A* 179: 442, 2019.
11. Centraal Bureau voor de Statistiek (CBS): *Inwoners per gemeente.*, 2025. Available at: <https://www.cbs.nl/nl-nl/visualisaties/dashboard-bevolking/regionaal/inwoners>. Accessed October 10, 2025.
12. Priolo M: Ectodermal dysplasias: An overview and update of clinical and molecular-functional mechanisms. *Am J Med Genet A* 149A: 2003, 2009.
13. Han D, Gong Y, Wu H, Zhang X, Yan M, Wang X, Qu H, Feng H, Song S: Novel EDA mutation resulting in X-linked non-syndromic hypodontia and the pattern of EDA-associated isolated tooth agenesis. *Eur J Med Genet* 51: 536, 2008.
14. Cluzeau C, Hadj-Rabia S, Jambou M, Mansour S, Guigue P, Masmoudi S, Bal E, Chassaing N, Vincent M-C, Viot G, Clauss F, Manière M-C, Toupenay S, Merrer M Le, Lyonnet S, Cormier-Daire V, Amiel J, Faivre L, Prost Y de, Munnich A, Bonnefont J-P, Bodemer C, Smahi A: Only four genes (EDA1, EDAR, EDARADD, and WNT10A) account for 90% of hypohidrotic/anhidrotic ectodermal dysplasia cases. *Hum Mutat* 32: 70, 2011.
15. Bergendal B, Klar J, Stecksén-Blicks C, Norderyd J, Dahl N: Isolated oligodontia associated with mutations in EDARADD, AXIN2, MSX1, and PAX9 genes. *Am J Med Genet A* 155A: 1616, 2011.
16. Su L, Lin B, Yu M, Liu Y, Sun S, Feng H, Liu H, Han D: EDA Variants Are Responsible for Approximately 90% of Deciduous Tooth Agenesis. *Int J Mol Sci* 25: 10451, 2024.
17. Li Y, Zeng Q, Cao Q-Y, Zhao A-Q, Li M, Zhu N-W: Hypohidrotic ectodermal dysplasia: association between EDA mutations and hypotrichosis - a case series. *European Journal of Dermatology* 35: 401, 2025.
18. Mikkola ML: Molecular aspects of hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Am J Med Genet A* 149A: 2031, 2009.
19. Dharmo B, Fennis W, Créton M, Vucic S, Cune M, Ploos van Amstel HK, Wolvius EB, Boogaard M-J van den, Ongkosuwito EM: The association between WNT10A variants and dental

- development in patients with isolated oligodontia. *European Journal of Human Genetics* 25: 59, 2017.
20. Präger TM, Finke C, Miethke R-R: Dental Findings in Patients with Ectodermal Dysplasia. *Journal of Orofacial Orthopedics / Fortschritte der Kieferorthopädie* 67: 347, 2006.
 21. Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu (RIVM) B: VZinfo.nl., 2023. Available at: <https://www.vzinfo.nl/bevolking/geboorte#geboorten>. Accessed October 10, 2025.
 22. Vucic S, Dharmo B, Kuijpers MAR, Jaddoe VW V, Hofman A, Wolvius EB, Ongkosuwito EM: Craniofacial characteristics of children with mild hypodontia. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 150: 611, 2016.
 23. Kovalskaia VA, Cherevatova T, Polyakov A V., Ryzhkova OP: Molecular basis and genetics of hypohidrotic ectodermal dysplasias. *Vavilov Journal of Genetics and Breeding* 27: 676, 2023.
 24. ERN CRANIO: ERN CRANIO OroDental Group. OroDental Dataset V2.0 – Level 1 & 2: Standardized outcome variables for rare orodental disorders. . Brussels, 2025.
 25. Foster Page LA, Thomson WM, Jokovic A, Locker D: Validation of the Child Perceptions Questionnaire (CPQ₁₁₋₁₄). *J Dent Res* 84: 649, 2005.
 26. Meulen MJ van der: Oral Health Impact Profile. Meetinstrument voor de invloed van de mondgezondheid op de levenskwaliteit. *Ned Tijdschr Tandheelkd* 118: 134, 2011.
 27. Coenen FA, Bartz JR, Niederau C, Craveiro RB, Knaup I, Wolf M: Orthodontic treatment quality evaluated by partially automated digital IOTN and PAR index determination: a retrospective multicentre study. *Eur J Orthod* 45: 308, 2023.
 28. Richmond S, Shaw WC, O'Brien KD, Buchanan IB, Jones R, Stephens CD, Roberts CT, Andrews M: The development of the PAR Index (Peer Assessment Rating): reliability and validity. *The European Journal of Orthodontics* 14: 125, 1992.
 29. Daniels C, Richmond S: The Development of the Index of Complexity, Outcome and Need (ICON). *J Orthod* 27: 149, 2000.
 30. Slade GD: Derivation and validation of a short-form oral health impact profile. *Community Dent Oral Epidemiol* 25: 284, 1997.