

Robin sequentie

Patiënten met Robin sequentie (RS) hebben bij de geboorte een combinatie van micrognathie (een kleine onderkaak), met glossoptosis (een luie, terugvallende tong) en ademhalingsproblemen. De meeste kinderen (> 80%) hebben voedingsproblemen en een palatoschisis (gehemeltespleet).

De ademhalingsproblemen kunnen meestal worden verholpen door buik- of zijligging, of door een buisje achter de tong in de keel te plaatsen. In enkele gevallen is een operatie voor het verlengen van de onderkaak nodig.

Ons expertise centrum is een van de grootste in Nederland en biedt prenatale counseling, diagnostiek, behandeling en begeleiding voor u en uw kind met Robin sequentie.

Kenmerken Robin sequentie

Kinderen met Robin sequentie hebben de volgende drie kenmerken:

1. Kleine onderkaak (micrognathie).
2. Terugvallende tong (glossoptosis).
3. Ademhalingsproblemen (obstructie omdat tong in keel glijdt).

Het overgrote deel van de kinderen (80-100%) van alle kinderen met Robin sequentie hebben ook een gehemeltespleet (palatoschisis). Naast de ademhalingsproblemen hebben kinderen vaak ook voedingsproblemen. De aandoening komt voor bij zo'n één op de tienduizend geboren kinderen.

Expertise centrum

In Amsterdam UMC is een speciaal Expertise Centrum voor kinderen die geboren worden met Robin sequentie. Deze erkenning is door de Ministerie van Gezondheid (VWS) afgegeven. Daarnaast is dit Expertise-centrum ook onderdeel van een Europees netwerk (European Reference Network).

Oorzaak en vormen

Waar kom de naam vandaan?

De drie kenmerken van deze aandoening zijn voor het eerst in 1923 door Pierre Robin, een dokter uit Parijs, Frankrijk beschreven. In de geneeskunde gebruiken we eigenlijk nooit de eerste naam van de dokter die de aandoening beschrijft, daarom noemen we dit geen "Pierre Robin sequentie", maar "Robin sequentie". De term "sequentie" betekent dat het een

“opeenvolging” van gebeurtenissen is. De kleine onderkaak, zorgt dat de tong naar achteren wordt geduwd, waardoor de tong in de keel terugvalt en ademhalingsproblemen geeft.

Oorzaak

De precieze oorzaak van Robin sequentie is onbekend. Meest waarschijnlijk ontstaat het door een combinatie van genetische of/en omgevingsfactoren. We maken onderscheid tussen Robin sequentie die geen andere afwijkingen heeft zogenaamd “ geïsoleerde aandoening” of een Robin sequentie die samengaat met anderen aandoeningen. In dat geval kan er een onderliggend syndroom of genetisch oorzaak aanwezig zijn. Voorbeelden van syndromen waarbij Robin sequentie voorkomt zijn Stickler syndroom, velocardiofaciaal syndroom of Treacher-Collins syndroom.

Palatoschisis

Palatoschisis betekent letterlijk spleet in het palatum, het gehemelte. Dit komt dus voor bij zo'n 80% van alle kinderen met Robin sequentie. Deze schisis kan invloed hebben op de voeding en ademhaling, maar ook op de spraak- en taalontwikkeling. Omdat het gevolgen heeft voor het kind, zal het schisisteam betrokken worden. Voor meer informatie kunt u naar [Schisisteam Amsterdam](#).

Onderzoek en diagnose

Onderzoek

Om een inschatting te kunnen maken hoe erg de obstructieve ademhalingsproblemen zijn is het soms nodig om een polysomnografie te maken. Polysomnografie is de medische naam voor slaapregistratie onderzoek. Poly betekent meer, somno betekent slaap en grafie betekent opschrijven of registreren. Tijdens dit onderzoek worden meerdere onderdelen van de ademhaling gemeten tijdens slaap. Meer informatie is te vinden in de folder [Slaaponderzoek \(polysomnografie\) bij kinderen: informatie voor ouders](#).

Diagnose

De diagnose Robin sequentie kan klinisch gemaakt worden, als de drie kenmerken passend bij Robin sequentie aanwezig zijn. Er wordt eerst onderzoek gedaan naar de oorzaak van deze aandoening. De klinisch geneticus zal genetisch onderzoek inzetten om te kijken of het onderdeel is van een syndroom, of wordt veroorzaakt door erfelijke factoren. Dit onderzoek kan inzichten geven in het toekomst en het beloop van de ziekte, maar kan ouders ook inzicht bieden over de mogelijke herhalingskans bij een volgend zwangerschap. Daarnaast kan het ook inzicht bieden over de behandelingsmogelijkheden van uw kind met Robin sequentie.

Conservatief

Afhankelijk van de ernst van de ademhalings- en voedingsproblemen, zijn er verschillende manieren om deze problemen op te lossen. Bij de meeste kinderen verbeteren de ademhalingsproblemen zich in de loop van maanden. Als dat niet gebeurt moet uw kind behandeld worden. Als eerste zijn er de conservatieve behandel opties.

Positionering

Vaak is het genoeg om het kind op de buik te leggen samen met extra monitorbewaking. Deze monitor houdt de ademhaling en hartslag in de gaten. Meestal is dit alleen in de nacht belangrijk, maar soms ook overdag.

Nasopharyngeale tube

Mocht alleen een buikligging niet genoeg zijn, dan kan er een stap verder worden gedacht en kan er een nasopharyngeale tube (NPT) worden gebruikt. Deze wordt gebruikt wanneer een baby onvoldoende kan ademen vanwege een obstructie van de bovenste luchtwegen, en de NPT kan deze obstructie (gedeeltelijk) opheffen.

Operatief

Mochten de conservatieve behandel opties onvoldoende blijven, dan zijn er meerdere chirurgische opties om de ademhalingsproblemen op te lossen.

Tong-lip adhesie

Bij een tong-lip adhesie wordt de tong vastgemaakt aan de onderlip, zodat de luchtweg-obstructie opgeheven wordt. Omdat de tong vastzit aan de lip, kan deze ook niet meer naar achter vallen en luchtwegobstructie veroorzaken. Na de ingreep zal uw kind vervolgd worden door het Schisisteam. De adhesie wordt rond de leeftijd van 9 maanden weer opgeheven vaak in dezelfde operatie als de gehemeltespleetsluiting, als het kind genoeg gegroeid is om de luchtwegobstructie te verhelpen.

Mandibulaire Distractie Osteotomie

Bij een mandibulaire distractie osteotomie (MDO) wordt de luchtwegobstructie verholpen door de onderkaak te verlengen. Het succespercentage van deze ingreep is 95%. De chirurg maakt een incisie van enkele centimeters langs de kaakrand, en plaatst dan twee plaatjes (interne distractor). De interne distractor worden door een schroef uit elkaar geduwd. Deze schroef wordt dagelijks aangedraaid, zodat de verlenging van de kaak 2 millimeter per dag is. Het gehele proces van verlengen duurt zo'n 7-10 dagen.

De geplaatste plaatjes worden 3-4 maanden later onder narcose verwijderd. De schroef die achter het oor geplaatst is moet er wel uitgedraaid worden. Dit gebeurt zo'n 4 weken na de operatie op de afdeling.

Tracheocanule

Een tracheocanule is een buisje in de luchtweg om door te ademen. Dit buisje wordt geplaatst in de hals, in de voorzijde van de luchtpijp, vlak boven het borstbeen. De tracheocanule zit dan onder de stembanden. Uw kind ademt door het buisje en niet meer via de neus en de mond. Er stroomt geen of weinig lucht langs de stembanden, zodat uw kind weinig of geen geluid kan maken. De opening waar het buisje (de canule) de luchtpijp ingaat, noemen we het trachostoma.

Gehemeltesluiting

Mocht er een palatoschisis (gehemelte spleet) aanwezig zijn, dan opereren we deze rond de leeftijd van 9 maanden tot 12 maanden. Hierbij is het Schisisteam betrokken, waarbij zij ook u

en uw kind begeleidt bij alle aspecten van de schisis. Voor de operatie waarbij het gehemelte gesloten wordt, nemen we uw kind enkele dagen in het ziekenhuis op.

Met wie heeft u te maken?

De verpleegkundig specialist van het schisis team begeleidt u en uw kind en is uw vaste aanspreekpunt.

Uw kind wordt behandeld door:

- Een kinderarts voor ademhalings- en voedingsproblemen;
- Een KNO-arts voor ademhalingsproblemen en het gehoor;
- Een plastisch chirurg voor ademhalingsproblemen de gehemeltespleet;
- Een orthodontist voor het gebit en kaakuitgroei;
- Een kindertandarts voor het gebit;
- Een kaakchirurg voor kaak en het gehemelte;
- Een logopedist voor de spraak en voedingsproblemen;
- Een klinisch geneticus voor advies over erfelijkheid en diagnostiek;
- Een psycholoog voor ondersteuning bij psychosociale problemen.

Verdere informatie

Meer informatie over deze aandoening leest u op de website van:

[Schisis NL](#), patiëntenvereniging

[NVSCA](#), Nederlandse Vereniging Schisis en Carniofaciale Aandoeningen

[ERN CARNIO](#), European Reference Network; Europees netwerk voor zeldzame congenitale aandoeningen in het hoofd-halsgebied.