

Vroegtijdige opsporing van congenitale doofblindheid

Een onderzoek naar interventies en methoden voor vroegtijdige opsporing van congenitale doofblindheid bij jonge kinderen en de doorverwijzing naar en toelating tot gespecialiseerde behandeling en zorg

Jeltje van Dijck, S4167287

Masterthese Orthopedagogiek, PAMA5166.2024-2025

Faculteit Gedrags- en Maatschappijwetenschappen⁹³²⁴

Rijksuniversiteit Groningen

Eerste beoordelaar: prof. dr. S. Damen

Tweede beoordelaar: F. Middel

30-05-2025

Aantal woorden: 7560

Abstract (NL)

Deze narratieve literatuurstudie had als doel een overzicht te bieden van bestaande interventies en methoden voor de vroegtijdige opsporing van congenitale doofblindheid (CDB) en de doorverwijzing naar en toegang tot gespecialiseerde zorg. Uit de analyse bleek dat de meeste interventies en methoden zich richten op beperkingen in het gehoor of beperkingen in het zicht afzonderlijk van elkaar. Hierbij is voornamelijk voor gehoorverlies een breed scala aan screeningsmethoden beschikbaar, waaronder een universele screening bij pasgeborenen. Een universele visuele screening ontbreekt. Dit leidt tot gefragmenteerde opsporingsprocessen en vertraagde herkenning van CDB als gecombineerde beperking. De identificatietoolbox vormt hierin een uitzondering en biedt een geïntegreerde benadering waarin medische screening gecombineerd worden met functionele evaluaties. Daarnaast blijken interventies gericht op deskundigheidsvordering, netwerkversterking en gerichte outreach essentieel voor tijdige doorverwijzing en toegang tot zorg. De heterogeniteit van CDB en het beperkte bewustzijn bij professionals bemoeilijken een vroege en passende identificatie. De bevindingen benadrukken de noodzaak van multidisciplinaire beoordelingsteams met specifieke expertise op het gebied van (gecombineerde) zintuigelijk beperkingen. Toekomstig onderzoek zou zich kunnen richten op het empirisch evalueren van de effectiviteit van bestaande interventies en methoden betreffende de vroegtijdige opsporing van CDB.

Abstract (EN)

This narrative literature review aimed to provide an overview of existing interventions and methods for the early detection of congenital deafblindness (CDB) and the referral to and access to specialized care. The analysis reveals that most detection interventions and methods focus on individual sensory domains. In particular, a wide range of screening methods is available for hearing loss, including universal newborn hearing screening. However, universal visual screening is lacking. This results in fragmented detection processes and delayed recognition of CDB as a combined impairment. The Identification Toolbox represents an exception, offering an integrated approach that combines medical data with functional assessments. Furthermore, interventions aimed at enhancing professional expertise, strengthening networks, and implementing targeted outreach efforts appear essential for timely referral and access to care. The heterogeneity of CDB, the absence of universal screening tools, and the limited awareness among professionals hinder early and accurate identification. The findings highlight the need for multidisciplinary assessment teams with specific expertise in sensory impairments. Future research could focus on empirically evaluating the effectiveness of existing interventions.

Inhoudsopgave

Abstract (NL)	2
Abstract (EN)	3
Inleiding	5
Methode	10
Design.....	10
Zoekstrategie	10
Selectiecriteria	11
Selectieprocedure	11
Data-extractie en – synthese.....	13
Resultaten	15
Algemene resultaten.....	15
Interventies en methoden met betrekking tot vroegtijdige opsporing van congenitale doofblindheid	18
Medische screening en diagnostiek.....	18
Risicodetectie en doorverwijzing	20
Combinatie medische screening/functionele evaluatie	20
Professionele ontwikkeling en sensibilisatie.....	20
Doorverwijzing naar en toegang tot gespecialiseerde behandeling en het toelatingsproces tot zorg.....	21
Conclusie en discussie	23
Beantwoording van onderzoeksvragen	23
Beperkingen van het onderzoek en sterke punten	26
Implicaties van het onderzoek.....	27
Referentielijst	29

Inleiding

Doofblindheid is een complexe aandoening die wordt gekenmerkt door een combinatie van visuele en auditieve beperkingen. Volgens de Wereldfederatie van Doofblinden (WFDB, 2018) en Deafblind International (DBI, 2019) wordt doofblindheid gedefinieerd als een aandoening die in verschillende gradaties kan voorkomen. Er zijn (1) individuen die doof en blind zijn zonder functioneel zicht en gehoor, (2) individuen die doof zijn met zichtverlies, (3) individuen die blind zijn met gehoorverlies of (4) individuen die zowel gehoor- als zichtverlies hebben (Dammeyer, 2014). Doofblindheid is op zichzelf meer dan slechts de som van gehoor- en visuele beperkingen, omdat de combinatie van beide zintuiglijke beperkingen elkaars negatieve effecten versterkt (Bruce et al., 2015; Dammeyer, 2014). De zintuigen zijn immers minder of niet in staat om voor elkaar te compenseren, waardoor het dagelijks functioneren wordt belemmerd (Bruce et al., 2015).

De populatie van kinderen met doofblindheid is één van de kleinste, maar tegelijkertijd één van de meest heterogene groepen. Deze groep varieert in etiologie en ernst van beperking. Doofblindheid kan worden onderverdeeld in twee groepen: congenitale doofblindheid (CDB) en verworven doofblindheid (VDB). Er is sprake van CDB wanneer doofblindheid vóór de start van de taalontwikkeling ontstaat. CDB kent meerdere oorzaken, waaronder het CHARGE-syndroom, prematuriteit, meningitis, cytomegalovirus en het Rubella-syndroom (Dammeyer, 2010). VDB treedt op na de start van de taalontwikkeling als gevolg van ziekten, aandoeningen, ongelukken of veroudering (Damen et al., 2013). In dit onderzoek wordt enkel gekeken naar CDB.

Hoewel de impact van CDB groot is, is vroegtijdige opsporing van CDB en een nauwkeurige telling van mensen met CDB lastig, door verschillende redenen (Anthony, 2016; Dammeyer, 2010). Een eerste oorzaak is dat de mate van de beperkingen in horen en zien kan variëren en over de tijd heen kan veranderen (Heppe et al., 2021). CDB kan variëren van ernstige beperkingen in beide zintuigen, een ernstige beperking in het ene zintuig en slechts een matige beperking in het andere, tot alleen matige beperkingen in beide zintuigen (Fellinger et al., 2009).

Een tweede oorzaak waardoor vroegtijdige opsporing van CDB lastig is, is dat mensen met CDB vaak gedrag vertonen dat overeenkomt met gedrag dat wordt vertoond door mensen met een autismespectrumstoornis (ASS) of een verstandelijke beperking (VB) (Murdoch, 2000; Hartshorne et al., 2005; van Dijk et al., 1993; Dammeyer, 2014). Bij mensen met CDB

wordt (1) de ontwikkeling in communicatie en taal (Carvill, 2001), (2) de sociaal-emotionele ontwikkeling (Gense et al., 2005), (3) de cognitieve ontwikkeling (van Dijk et al., 1993) en (4) de motorische ontwikkeling (van Dijk et al., 1993) aangetast. Dit overlapt met de kenmerkende beperkingen die zich bij ASS voordoen: (1) beperkingen in sociale interactie, (2) beperkingen in communicatie, en (3) beperkte gedragingen, interesses en activiteiten (American Psychiatric Association, 2000). Kinderen met CDB trekken zich, net als kinderen met ASS, vaak terug uit sociale situaties en tonen een gebrek aan interactie (Van Dijk, 1995). Daarnaast is er bij kinderen met CDB een gebrek aan incidenteel leren, omdat het moeilijk is om (non-)verbale gedragingen op te merken, te begrijpen of te interpreteren. Dit heeft impact op hun cognitieve-, psychosociale- en taalontwikkeling, waardoor het sterk lijkt op autisme (Hoevenaars-van den Boom et al., 2009).

Naast overeenkomsten met ASS, vertonen mensen met CDB ook gedrag dat overeen kan komen met de gedragingen van iemand met VB omdat beide beperkingen invloed hebben op de communicatie, sociale interactie en cognitieve ontwikkeling (Fellinger et al., 2009). In de praktijk worden symptomen of kenmerken vaak toegeschreven aan VB, in plaats van aan een (dubbele) zintuiglijke beperking (Kiani et al., 2018). Daarnaast blijkt de prevalentie van gehoor- en zichtverlies hoger te zijn bij mensen met VB dan in de algehele bevolking (Kiani et al., 2018; Fellinger et al., 2009), waarbij professionals gedragssymptomen kunnen interpreteren als onderdeel van VB, in plaats van een extra handicap (CDB) te herkennen (Carvill, 2001). Aangezien VB een schaduweffect heeft op de symptomen van doofblindheid, is het waarschijnlijk dat doofblindheid ondergerapporteerd wordt in deze populatie (Fellinger et al., 2009; Dammeyer, 2014).

Een derde oorzaak waardoor vroegtijdige opsporing van CDB lastig is, is dat er geen eenduidige definitie van doofblindheid is (Dammeyer, 2012). Zo wordt er in Nederland gebruikgemaakt van zowel een medische- als een functionele definitie. Een medische definitie beschrijft een beperking aan de hand van strikte normen voor uitslagen van visus- en gehoor testen; er is sprake van doofblindheid bij een gehoorverlies groter dan of gelijk aan 25 decibel aan het beste oor (World Health Organization, 2001) en een gezichtsscherpte van minder dan 0.3 en/of een gezichtsveld van minder dan 30 graden (Colenbrander, 2010). Binnen deze benadering worden beperkingen los gezien van omgevingsfactoren zoals sociale, culturele of fysieke contexten (Heppe et al., 2021). De functionele definitie daarentegen kijkt juist naar de impact die zintuiglijke beperkingen hebben op het dagelijks functioneren van het individu. Hierbij staat niet de beperking zelf centraal, maar de manier waarop iemand in het

dagelijks leven wordt beïnvloed door de beperking, mede in interactie met de omgeving (Heppe et al., 2021). Zonder een functionele beoordeling kunnen veel personen met aangeboren doofblindheid onjuist worden gediagnosticeerd en daarom geen passende interventie ontvangen (Dammeyer, 2012).

Niet alleen in de praktijk, maar ook in de wetenschappelijke literatuur worden er verschillende definities gehanteerd (Kamenopoulou et al., 2021). Het overwegen van de voor- en nadelen van het hanteren van elk van deze definities is één van de eerste vraagstukken waarmee men wordt geconfronteerd bij het onderzoeken en beoordelen van mensen met (C)DB (Dammeyer, 2014). Het ontbreken van een eenduidige definitie van CDB en het gebruik van een gevarieerde terminologie vormen uitdagingen in het herzien van bestaande literatuur betreffende CDB (Dammeyer, 2014).

Het is van essentieel belang om kinderen met doofblindheid vroegtijdig op te sporen, zodat zij gespecialiseerde behandeling en zorg kunnen ontvangen die noodzakelijk zijn voor hun vroege ontwikkeling en leren (Herbster, 2015; Malloy et al., 2009; Müller, 2006; Purvis et al., 2014). Onderzoek toont aan dat het missen van vroege identificatie het risico op het missen van essentiële behandelingen vergroot, wat de gezondheid en levenskwaliteit van het kind kan verminderen (Shonkoff et al., 2000). Daarnaast kan het ontbreken van vroege interventie leiden tot vertragingen in communicatie, cognitieve en sociale-emotionele ontwikkeling (Joint Committee on Infant Hearing, 2007). Vertragingen in deze ontwikkelingen kunnen onder andere leiden tot problemen met het opbouwen en het ervaren van wederzijdse relaties en een gebrek aan een betekenisvolle communicatie (Prickett et al., 1995). Zonder de juiste communicatie- en onderwijsondersteuning kunnen kinderen met CDB vertraging oplopen in hun leerproces, wat kan leiden tot sociaal isolement en beperkte participatie in dagelijkse routines (Prickett et al., 1995; Ronski et al., 2005). Het is dus essentieel om risicofactoren en gedragingen die wijzen op gehoor- en/of gezichtsproblemen tijdig te herkennen, zodat er passende ondersteuning geboden kan worden die de ontwikkeling van deze kinderen bevordert (American Speech-Language Hearing Association, 2008). Kinderen met CDB zullen profiteren van vroege interventies en ondersteuning voor het kind en zijn of haar gezin om de optimale sociaal-emotionele hechtingsroutines, communicatie, taal, opkomende geletterdheid en motorische vaardigheden te ontwikkelen en te versterken (Chen et al., 1995).

Vroege identificatie van CDB is essentieel voor tijdige verwijzing naar passende interventies en ondersteuning (Geers et al., 2009; Yoshinaga-Itano, 2004), maar ondanks het belang van vroegtijdige opsporing en identificatie blijft het identificeren en registreren van kinderen met CDB een uitdaging (National Center on Deaf-Blindness, 2023). Een gebrek aan consistentie in het definiëren, beoordelen en diagnosticeren van (C)DB blijft een onopgelost probleem (Dammeyer, 2011; Minhas et al., 2022; Wittich et al., 2012). Dit wordt onder andere duidelijk in het werk van Robertson et al. (2010), waar de lagere en hogere prevalentieschattingen overeenkwamen met meer of minder strikte definities van DB. Dit resulteerde in een verschil van meer dan 350 personen per 100.000. Daarnaast blijkt uit een internationaal onderzoek uit Ohio dat slechts 6% van de kinderen met CDB tussen 0-2 jaar en 12% van de kinderen met CDB tussen 3-5 jaar geregistreerd wordt (National Center on DeafBlindness, 2015). Dit wijst op een tekort in de vroege identificatie van CDB binnen het interventieprogramma voor jonge kinderen (van nul tot vijf jaar). Kinderen met CDB komen relatief weinig voor, wat ertoe kan leiden dat ze onvoldoende zichtbaar zijn, sprake kan zijn van verkeerde diagnoses en dat er te weinig aandacht is voor onderzoek en passende zorg voor deze groep (Meekins-Doherty et al., 2023). De complexiteit rondom de vroege identificatie van congenitale doofblindheid vergroot het risico op ontwikkelingsachterstanden bij kinderen, met name wanneer zij in de vroege fase van hun ontwikkelingsproces onvoldoende passende ondersteuning ontvangen (National Center on Deaf-Blindness, 2020).

Hoewel vroegtijdige opsporing van CDB van groot belang lijkt, vormt dit slechts de eerste stap in een breder zorgtraject. De effectiviteit van opsporingsmethoden wordt namelijk mede bepaald door de mate waarin zij leiden tot snelle en passende doorverwijzing naar gespecialiseerde interventieprogramma's. Zo suggereren resultaten uit het onderzoek van Moeller (2000) dat succes wordt behaald wanneer vroege identificatie wordt gekoppeld aan vroege interventie. Vroegtijdige interventie speelt een belangrijke rol in de ontwikkeling van autonomie bij kinderen die doofblind zijn (Reiman et al., 1993). Zonder de mogelijkheid om taal te leren, door het ontbreken van vroegtijdige behandeling, zullen kinderen met gehoorverlies en doofblindheid, mogelijk vertraging oplopen in communicatie, cognitieve ontwikkeling, leesvaardigheid en sociaal-emotionele ontwikkeling (Joint Committee on Infant Hearing, 2007). Vroegtijdige opsporing van CDB moet leiden tot snelle doorverwijzing naar passende interventiediensten en -ondersteuning die gespecialiseerde materialen en uitrusting omvatten (Anthony, 2016).

Om het proces van vroege opsporing en het bieden van vroegtijdige interventie in kaart te brengen, wordt er in huidig onderzoek aan de hand van een narratieve literatuurstudie onderzoek gedaan naar bestaande interventies en methoden in het vroegtijdig opsporen van CDB bij jonge kinderen (nul tot vijf jaar), en onderzoek naar literatuur betreffende de doorverwijzing en de toegang tot gespecialiseerde interventieprogramma's van deze kinderen. De focus van dit onderzoek ligt op het genereren van inzichten die nuttig kunnen zijn voor professionals die zich bezighouden met de vroegtijdige opsporing en behandeling van CDB. Het uiteindelijke doel is om aanbevelingen te doen voor beleid en praktijk, en om suggesties te geven voor verder onderzoek. De twee onderzoeksvragen die hierbij centraal staan luiden als volgt: (1) Welke interventies en methoden worden er in de literatuur omschreven met betrekking tot vroegtijdige opsporing van congenitale doofblindheid? en (2) Wat is er in de literatuur bekend over de doorverwijzing naar en toegang tot gespecialiseerde behandeling en het toelatingsproces tot zorg?

Methode

Design

Dit onderzoek had een kwalitatief onderzoeksdesign. Er is gebruikgemaakt van een narratieve literatuurstudie waarbij de bevindingen uit de geselecteerde studies kwalitatief werden geanalyseerd. Het doel was om een overzicht te geven van de interventies en methoden die worden toegepast voor vroegtijdige opsporing van CDB en de doorverwijzing naar en toegang tot gespecialiseerde behandeling en zorg. Een narratieve literatuurstudie was geschikt voor de onderzoeksvragen: “Welke interventies en methoden worden er in de literatuur omschreven met betrekking tot vroegtijdige opsporing van congenitale doofblindheid?” en “Wat is er in de literatuur bekend over de doorverwijzing naar en toegang tot gespecialiseerde zorg?”, omdat het de mogelijkheid bood een breed overzicht van bestaande interventies en methoden te geven.

Met een narratieve review konden wetenschappelijke publicaties met betrekking tot het gekozen onderwerp geïdentificeerd worden, zonder vast te houden aan vooraf bepaalde systemische procedures (Demeris et al., 2019). Een narratieve review bood flexibiliteit, waardoor onderzoekers literatuur konden selecteren zonder zich aan strikte richtlijnen te houden (Collins et al., 2005). De nadruk lag op het verzamelen en het in kaart brengen van informatie afkomstig uit verschillende studies om een breed overzicht te geven van het onderwerp, vroegtijdige opsporing van CDB bij het jonge kind.

Zoekstrategie

De databases ERIC, PsycINFO en MEDLINE zijn ingezet voor het zoeken naar studies.

Zoektermen: *deaf blindness OR deafblind OR deaf-blind OR deaf-blindness OR deafblindness OR (deaf AND blind) OR "dual sensory loss" OR "dual sensory impair*" OR "combined vision hearing loss" OR ("visual impair*" AND "auditory impair*") OR ("visual disab*" AND "auditory disab*") OR ("vision loss" AND "hearing loss") AND Child OR children OR childhood OR "early childhood" OR paediatric OR pediatric OR infant* OR toddler* OR "preschool children" OR pre-schoolers OR "preschool age" OR infancy OR baby OR babies AND detection OR diagnosis OR identification OR detection OR "diagnostic tools" OR "disease screening" OR recognition OR "diagnostic technique*" OR "screening method*" OR "detection intervention*" OR "diagnostic intervention*"*

Selectiecriteria

Er is gezocht naar literatuur gepubliceerd in de periode van 2000 tot en met 2025. Enkel studies geschreven in het Nederlands of in het Engels kwamen in aanmerking voor inclusie. Bij het opstellen van de zoekstrategie zijn synoniemen en verwanten van de kernbegrippen meegenomen, om een zo volledig mogelijke zoekstring te genereren. Op deze wijze kon relevante literatuur binnen hetzelfde onderzoeksgebied worden geïdentificeerd, ook wanneer in de betreffende studies gebruik werd gemaakt van een alternatieve terminologie. De populatie van de studies moest kinderen tussen de nul en vijf jaar betreffen, aangezien dit onderzoek zich richtte op de vroegtijdige opsporing van CDB bij het jonge kind.

Tabel 1

Inclusiecriteria literatuurreview

Kenmerken	Inclusiecriteria
Taal	De publicatie is geschreven in het Nederlands of in het Engels
Publicatiejaar	De publicatie is geschreven tussen 2000 en 2025
Doelgroep	De publicatie is geschreven over kinderen tussen de nul en vijf jaar met congenitale (aangeboren) doofblindheid
Relevantie	Publicatie betreft vroegtijdige opsporing van doofblindheid en/of interventies/methoden voor vroegtijdige opsporing van DB
Specificaties	De publicatie kan ook geïnccludeerd worden als het informatie bevat betreffende doorverwijzing naar en toelating tot gespecialiseerde behandeling en zorg
Beschikbaarheid	De publicatie is full-tekst beschikbaar

Selectieprocedure

Het uitvoeren van de zoekopdracht in de geselecteerde databases resulteerde in een totaal van 284 studies (Eric: 43; PsychINFO: 59; MEDLINE: 182). Na het verzamelen van 284 studies zijn 31 duplicaten met behulp van EndNote verwijderd. De resterende 253 studies zijn vervolgens geïmporteerd in Rayyan, waar ze zijn gescreend aan de hand van de opgestelde inclusie- en exclusiecriteria (**tabel 1**). In de eerste selectiefase vond screening plaats, waarbij studies werden geïnccludeerd indien deze op basis van titel en abstract indicaties bevatten dat zij voldeden aan de inclusiecriteria. Indien uit titel en/of abstract bleek dat de studie een ander onderwerp, andere onderzoeksfocus of doelgroep betrof, werd deze uitgesloten van verdere analyse en is de volledige tekst niet beoordeeld. In deze selectiefase zijn 169 studies

geëxcludeerd. De overgebleven 84 studies voldeden, op basis van titel en abstract, aan de inclusiecriteria en zijn onderworpen aan een beoordeling op basis van de volledige tekst.

In de tweede selectiefase zijn de overgebleven 84 studies beoordeeld op basis van de volledige tekst. Tijdens deze fase zijn in totaal 67 artikelen geëxcludeerd. Om de selectie te structureren en transparant te maken, zijn in zowel de eerste als de tweede selectieronde kernwoorden gemarkeerd. Deze kernwoorden dienden als hulpmiddel om snel inzicht te krijgen in de reden van exclusie per studie. Deze kernwoorden zijn terug te vinden in het PRISMA-diagram, weergegeven in **figuur 1**. Een veelvoorkomende reden voor exclusie tijdens de full-textscreening, betrof het ontbreken van informatie over interventies of methoden gericht op de vroegtijdige opsporing van CDB ($k=25$). Hoewel deze artikelen betrekking hadden op CDB, behandelden ze niet het onderwerp van vroegtijdige opsporing. Andere uitsluitingsredenen betroffen onder meer een medisch karakter zonder verdere informatie over de interventie, methode of doorverwijzing of bijvoorbeeld het missen van informatie specifiek voor kinderen met CDB.

Na afronding van deze tweede selectiefase bleven zeventien artikelen over die voldeden aan alle inclusiecriteria. Naast de systematische zoekstrategie zijn door een supervisor aanvullend zeven artikelen aangeleverd. Twee artikelen waren reeds gevonden via de oorspronkelijke zoekstring. Twee artikelen voldeden niet aan de inclusiecriteria en één artikel bleek niet beschikbaar. Na beoordeling zijn twee van deze aanvullend aangeleverde artikelen meegenomen in de uiteindelijke analyse en verwerking in de resultaten. Dit resulteerde in een totaal aantal van negentien studies die zijn meegenomen in de uiteindelijke analyse van dit onderzoek.

Om de betrouwbaarheid van de selectieprocedure te toetsen is de interbeoordelaarsbetrouwbaarheid berekend; een mede-onderzoeker heeft 20% van alle gevonden artikelen (52) gescreend op titel en abstract om te kijken of in dit proces dezelfde keuzes worden gemaakt. Het doel van het berekenen van interbeoordelaarsbetrouwbaarheid is om ervoor te zorgen dat de beoordeling van de literatuur consistent en betrouwbaar is, ongeacht welke beoordelaar de beoordeling uitvoert (Drenth et al., 2006). Voor de interbeoordelaarsbetrouwbaarheid is Cohen-'s Kappa berekend. Cohen's Kappa meet de mate van overeenstemming tussen verschillende metingen, waarbij er rekening wordt gehouden met de kans op toeval (Agresti, 2018). Een Cohen's kappa lager dan 0.20 betekent een slechte betrouwbaarheid. Een kappa tussen de 0.20 en 0.40 betekent een matige betrouwbaarheid, een

kappa tussen 0.40 en 0.60 betekent een redelijke betrouwbaarheid, een kappa tussen 0.60 en 0.80 betekent een goede betrouwbaarheid en een kappa van 0.80 en 1.00 betekent een bijna perfecte betrouwbaarheid (Drenth et al., 2006). In dit onderzoek kwam de Cohen's kappa uit op 0.64, wat binnen de categorie van goede betrouwbaarheid valt. Van de 52 beoordeelde studies waren er zeven waarbij de medeonderzoeker op basis van titel en abstract een studie had uitgesloten, terwijl de hoofdonderzoeker ze op dat moment had geïncludeerd om in de volledige tekst te controleren of de studie daadwerkelijk geen nuttige informatie voor inclusie bevatte. Na het doornemen van de volledige teksten zijn deze zeven studies ook door de hoofdonderzoeker uitgesloten.

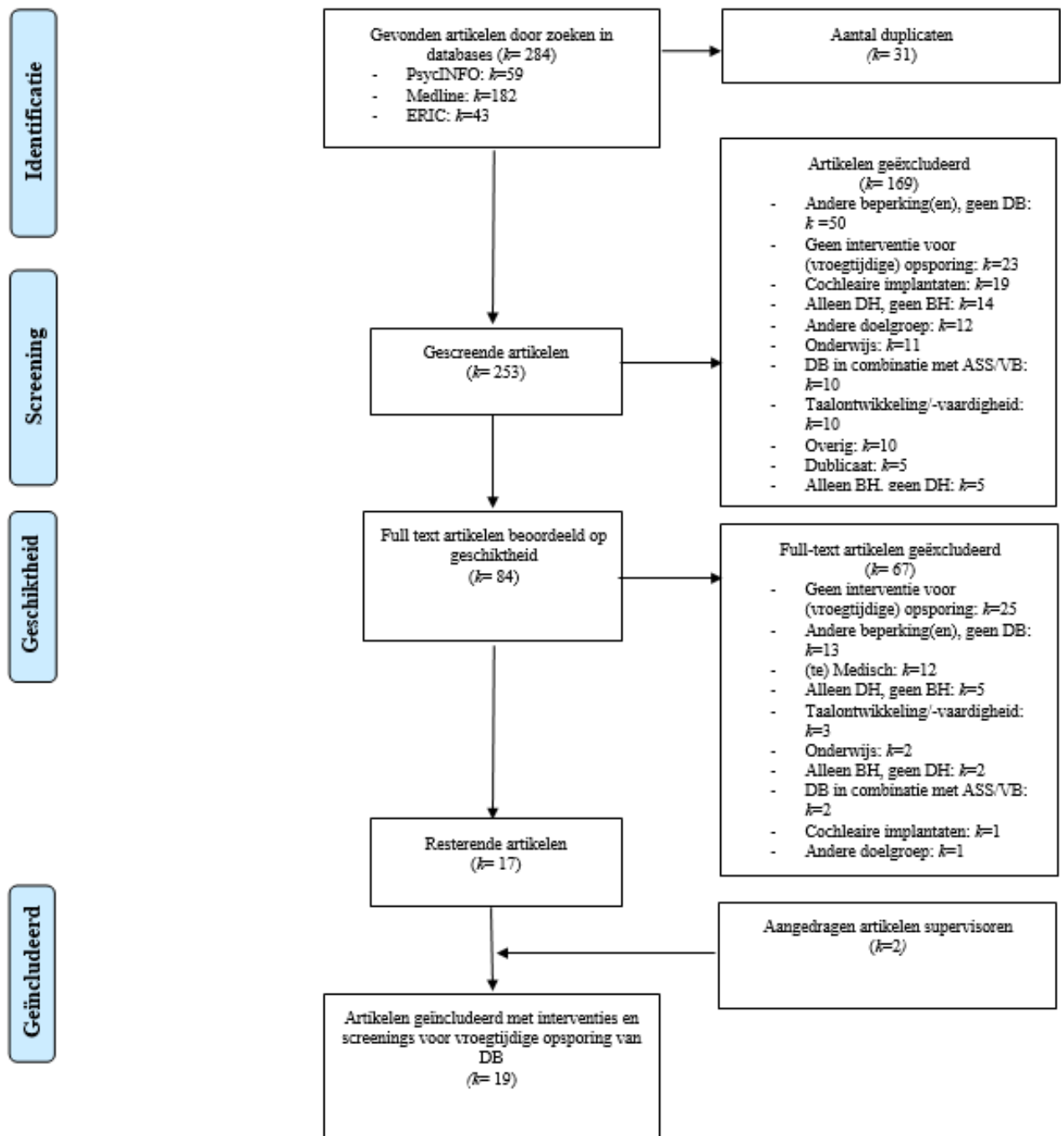
Om een duidelijk overzicht te creëren van de verzamelde studies en het selectieproces is voor deze literatuurreview een stroomdiagram gemaakt (**Figuur 1**), afgeleid van de Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analysis (PRISMA) van Moher (2009). In dit diagram staan de fasen van de data extractie weergegeven en zijn de redenen om studies te excluderen te zien. Er zijn in totaal 284 studies gevonden in de drie databases.

Data-extractie en – synthese

De gegevens uit de literatuur werden kwalitatief geanalyseerd door de bevindingen van verschillende studies systematisch samen te vatten en te vergelijken. Er is gekeken naar bestaande interventies en methoden die gericht zijn op het vroegtijdig opsporen van CDB bij het jonge kind. Daarnaast richtte de analyse zich op wat er in de literatuur bekend is over hoe de doorverwijzing naar gespecialiseerde zorg verloopt en hoe het toelatingsproces tot gespecialiseerde behandeling en zorgvoorzieningen worden vormgegeven.

Figuur 1

PRISMA schema



Resultaten

Algemene resultaten

In totaal zijn negentien publicaties geanalyseerd. De geïncludeerde studies zijn tussen 2003 en 2025 gepubliceerd. Het grootste deel van de onderzoeken was uitgevoerd in de Verenigde Staten (54,55%). De overige onderzoeken waren uitgevoerd in Denemarken (9,09%), Verenigd Koninkrijk (9,09%), Tunesië (4,55%), Oostenrijk (4,55%), Portugal (4,55%), Japan (4,55%) en China (4,55%). De publicaties bestonden voornamelijk uit literatuurstudies (9), klinische casusstudies (4) en cross-sectionele studies (4).

In de literatuur zijn zeven verschillende interventies en methoden gevonden die worden ingezet bij het vroegtijdig opsporen van CDB, te vinden in **Tabel 2**. Deze omvatten enerzijds medische screenings en diagnostische onderzoeken, zoals gehoorscreening, visus-testen en genetisch onderzoek. Anderzijds waren er programma's voor kinderen met extra risico op onder andere CDB zoals Follow-Up programma's bij vroeggeboorte en zogenaamde Part C-programma's, die specifiek zijn opgezet om vroege interventie te faciliteren bij kinderen met een verhoogd risico op CDB. Daarnaast werd in Denemarken gebruikgemaakt van een interventie die een combinatie is van een medische screening en een functionele evaluatie. Tot slot waren er interventies gericht op het versterken van de deskundigheid en kennis van professionals, aangezien zij een belangrijke rol spelen in het tijdig herkennen van CDB.

Tabel 2*Resultaten narratieve review*

Interventie/methode voor screening CDB	Artikelen	Informatie
(Medische) screening en diagnostiek		
Gehoorscreening	Anthony (2016) Chen (2004) Fellinger et al. (2009) Guy et al. (2003) Holte et al. (2006) MartinRogers et al. (2019) Qu et al. (2017) Wiley et al. (2016)	Gehoorscreening met TEOAE, BERA en ABR is een pijler voor vroege opsporing van CDB (Fellinger et al., 2009; Holte et al., 2006; Guy et al., 2003). UNHS is een programma dat gehoorverlies bij pasgeborenen vroegtijdig opspoort, waardoor kinderen met (mogelijke) CDB snel kunnen worden doorverwezen voor verdere diagnostiek en passende interventie (Chen, 2004; Holte et al., 2006).
Visus-testen	Fellinger et al. (2009) Guy et al. (2003) Holte et al. (2006) Johnson et al. (2009) Malloy et al. (2009) Wiley et al. (2016)	Kinderen met gehoorverlies hebben een verhoogd risico op visuele afwijkingen, waardoor regelmatige visus-screening wordt aanbevolen (Guy et al., 2003; Malloy et al., 2009). In vijf studies worden verschillende onderzoeken en screeningsstrategieën beschreven, die deels overeenkomen, maar ook verschillen in toepassing.
Genetische testen	Filson et al. (2023) Guy et al. (2003) Hefner et al. (2017) Holte et al. (2006) Matsunaga (2021) Qu et al. (2017)	Genetische aandoeningen, waaronder het CHARGE-syndroom, kunnen bijdragen aan CDB (Matsunaga, 2021). Het opsporen van mutaties in genen is van belang bij kinderen met aangeboren gehoorverlies of specifieke kenmerken van het CHARGE-syndroom om CDB vroegtijdig te kunnen opsporen (Hefner et al., 2017; Holte et al., 2006).

Risicodetectie en doorverwijzing (High Risk) Follow-up programma's	Anthony (2016) Holte et al. (2006) Wang et al. (2007)	High Risk Follow-up programma's monitoren prematuren om onder andere visuele en auditieve problemen vroegtijdig te signaleren omdat deze kinderen een verhoogd risico hebben op zintuiglijke beperkingen (Anthony, 2016; Holte et al., 2006; Wang et al., 2007).
Part C	Malloy et al. (2009) MartinRogers et al. (2019) Wiley et al. (2016)	Part C wordt in deze drie artikelen omschreven als een programma dat vroegtijdige interventie biedt aan kinderen van 0-3 jaar met (risico op) CDB en speelt een belangrijke rol in de vroegtijdige opsporing en begeleiding (Malloy et al., 2009; MartinRogers et al., 2019; Wiley et al., 2016).
Combinatie medische screening/functionele evaluatie Identificatietoolbox	Dammeyer (2010) Dammeyer (2012)	De identificatietoolbox van Andersen & Rodbroe (2000) combineert medische screening met functionele evaluatie in sociale context om CDB vroegtijdig op te sporen (Dammeyer, 2010; Dammeyer, 2012).
Professionele ontwikkeling en sensibilisering Opleiden/bijtscholen/ alertheid professionals en zorgpersoneel	Filson et al. (2023) Holte et al. (2006) Machado et al. (2025) Purvis et al. (2014) Malloy et al. (2009) Bruce at al. (2015)	Drie artikelen beweren dat vroegtijdige opsporing van CDB goed opgeleide professionals, die medische, gedragsmatige en genetische signalen herkennen, vereist (Holte et al., 2006; Filson et al., 2023; Machado et al., 2025). Het NCDB biedt volgens Purvis et al (2014) en Malloy et al (2009) technische assistentie (TA) via coaching en consultatie om systemen te versterken en de opsporing van CDB te verbeteren

Interventies en methoden met betrekking tot vroegtijdige opsporing van congenitale doofblindheid

Medische screening en diagnostiek

Gehoorscreening

Gehoorscreening werd in vijf artikelen beschreven als een belangrijke methode voor de vroegtijdige opsporing van CDB. Veelgebruikte technieken zijn de otoakoestische emissie (TEOAE) screening, hersenaudiometrie (BERA) en een test voor auditieve hersenstamrespons (ABR-test), aangevuld met tympanometrie en functionele luisterevaluaties (Fellinger et al., 2009; Holte et al., 2006; Guy et al., 2003; Wiley et al., 2016). Programma's als het Universal Newborn Hearing Screening (UNHS)- en Early Hearing Detection and Intervention (EHDI)-programma structureren het screenings- en doorverwijzingsproces volgens duidelijke richtlijnen (MartinRogers et al., 2019). Bij een vaststelling van gehoorverlies moet aanvullend oogheelkundig onderzoek verricht worden om eventuele visuele beperkingen en CDB te identificeren (Wiley et al., 2016). Daarnaast moeten gezinnen worden begeleid naar verdere medische evaluaties, inclusief genetisch onderzoek en multidisciplinaire zorg (Holte et al., 2006).

Het UNHS en het EHDI-programma werden door drie studies beschreven als gehoorscreeningprogramma's die bijdragen aan vroegtijdige opsporing van CDB. Door deze programma's wordt aangeboren gehoorverlies vaak binnen drie tot zes maanden na de geboorte vastgesteld, waarna verdere onderzoeken naar visuele beperkingen kunnen plaatsvinden (Holte et al., 2006; Qu et al., 2017; MartinRogers et al., 2019). Tegelijkertijd benadrukken twee onderzoeken dat blijvende alertheid nodig is, omdat gehoorverlies niet altijd direct bij de geboorte aanwezig is of te diagnosticeren is. In sommige gevallen kan er sprake zijn van later optredend of progressief gehoorverlies (Wiley et al., 2016; Anthony, 2016). Voor visuele beperkingen bestaat geen vergelijkbaar universeel screeningsprogramma (Chen et al., 2004), wat de noodzaak onderstreept van voortdurende monitoring en interdisciplinaire evaluatie om CDB tijdig op te sporen.

Visus-testen

Volgens Guy et al. (2003) hebben kinderen met slechthorend- of doofheid een verhoogd risico op het ontwikkelen van visuele afwijkingen, met een twee- tot driemaal hogere kans vergeleken met horende leeftijdsgenoten. Hierdoor wordt aangeraden om kinderen met (aangeboren) gehoorverlies ook regelmatig visueel te screenen (Guy et al., 2003; Malloy et al., 2009). In de literatuur worden verschillende onderzoeken en

screeningsstrategieën beschreven, die deels overeenkomen, maar ook verschillen in toepassing.

Voor jonge kinderen worden visuele testen aanbevolen die ontwikkeld zijn voor het jonge kind dat zich nog niet verbaal kan uiten. Zo wordt bijvoorbeeld de Stycar Ball Vision Test toegepast bij zeer jonge kinderen en kinderen met VB om grove visuele functies te screenen (Fellinger et al., 2009). Bij baby's en jonge kinderen, kinderen met (meervoudige) beperkingen, kinderen die nog niet kunnen praten en/of kinderen met verminderde responsiviteit zijn methoden als Preferential Looking (PL) en de Teller Acuity Cards (TAC II) effectief gebleken om de visuele aandacht en scherpte in kaart te brengen, omdat bijvoorbeeld PL geen verbale of visueel-motorische reacties vereist (Fellinger et al., 2009; Johnson et al., 2009; Guy et al., 2003).

Wanneer er een vermoeden is van CDB of wanneer visuele problemen niet kunnen worden uitgesloten op basis van eenvoudige screening, is er de noodzaak om een uitgebreid visueel onderzoek uit te voeren (Holte et al., 2006). Dit omvat onder meer visusmeting, oculomotorisch onderzoek (bijvoorbeeld het volgen van oogbewegingen), fundoscopie (onderzoek van het netvlies) en meting van de intraoculaire oogdruk (Holte et al., 2006). Kinderen met sensorineurale doofheid worden in sommige protocollen standaard verwezen voor een gespecialiseerde oogheeskundige evaluatie, inclusief het gebruik van Cardiff Cards en cycloplegische refractie (Guy et al., 2003). Deze onderzoeken bieden informatie over refractieafwijkingen die op jonge leeftijd nog niet altijd klinisch zichtbaar zijn. Tot slot wordt er in de algemene neonatale screening aanbevolen om bij alle pasgeborenen een rode-reflextest uit te voeren als basale visuscontrole (Anthony, 2016).

Genetische testen

Genetische aandoeningen als het CHARGE-syndroom kunnen een oorzaak zijn van CDB (Matsunaga, 2021). Genetische testen, zoals Next-Generation Sequencing (NGS) en Whole Exome Sequencing (WES), worden steeds vaker ingezet om de genetische oorzaken van gehoorverlies snel te identificeren (Qu et al., 2017; Matsunaga, 2021; Hefner et al., 2017). Genetisch onderzoek, zoals het testen op mutaties in genen als GJB2, SLC26A4, en CHD7, is belangrijk bij kinderen met aangeboren gehoorverlies of met klinische kenmerken als coloboom, choanale atresie en/of kenmerkende oorschelpen om progressieve aandoeningen te identificeren (Hefner et al., 2017; Holte et al., 2006).

Risicodetectie en doorverwijzing

(High Risk) Follow-up programma's

Drie artikelen omschrijven vroege screening op gehoorverlies bij prematuur geboren kinderen als een interventie voor vroegtijdige opsporing van CDB omdat prematuur geboren kinderen meer kans hebben op visuele en auditieve beperkingen dan op tijd geboren baby's (Anthony, 2016; Holte et al., 2006; Wang et al., 2007). Daarnaast hebben premature baby's significant slechtere visuele scherpte en contrastgevoeligheid (Holte et al., 2006). High Risk Follow-up programma's worden ingezet om kinderen met een zeer laag geboortegewicht systematisch te monitoren op visuele en auditieve beperkingen. Als premature baby's niet gemonitord worden, bestaat het risico dat visuele of auditieve problemen onopgemerkt blijven, wat hun ontwikkeling op latere leeftijd kan belemmeren (Holte et al., 2006).

Part C

Via Part C worden jonge kinderen met (risico op) gehoor-, visus- of gecombineerde beperkingen doorverwezen voor verdere diagnostiek en begeleiding (Malloy et al., 2009; MartinRogers et al., 2019). De effectiviteit van deze opsporing hangt af van samenwerking tussen Early Hearing Detection and Intervention (EHDI)-coördinatoren en Part C-coördinatoren, en van het gebruik van gerichte outreachstrategieën (Malloy et al., 2009). Een individueel Familie Serviceplan (IFSP) en multidisciplinaire samenwerking worden aanbevolen om passende ondersteuning te bieden (Wiley et al., 2016).

Combinatie medische screening/functionele evaluatie

Identificatietoolbox

In Scandinavië werd een identificatietoolbox door Andersen & Rodbroe (2000) ontwikkeld als methode voor de vroegtijdige opsporing van CDB. Deze toolbox combineert medische screening van gehoor en zicht met een functionele evaluatie van zintuiglijk functioneren in sociale interacties. De functionele evaluatie is essentieel wanneer medische tests onvoldoende informatie opleveren. Deze aanpak benadrukt daarnaast het belang van tactiele communicatie en voortdurende observatie van communicatieve competenties in natuurlijke contexten om CDB tijdig te identificeren (Dammeyer, 2010; Dammeyer, 2012).

Professionele ontwikkeling en sensibilisatie

Opleiden/bijtscholen professionals en zorgpersoneel

Zorgprofessionals kunnen bijdragen aan een snellere herkenning van CDB door zich bewust te zijn van genetische risicofactoren, medische voorgeschiedenis en ontwikkelingsmijlpalen (Holte et al., 2006). Daarbij is interdisciplinaire samenwerking tussen

zorgprofessionals van groot belang om signalen van gecombineerde zintuiglijke beperkingen vroegtijdig te identificeren (Malloy et al., 2009; Machado et al., 2025; Purvis et al., 2014).

Vroegtijdige opsporing van CDB bij kinderen vereist goed opgeleide zorgprofessionals die in staat zijn om vroege symptomen te herkennen en adequaat te handelen (Filson et al., 2023). Het is essentieel dat deze professionals getraind worden in het herkennen van zowel medische als gedragsmatige signalen van CDB. Praktijkgerichte materialen, zoals zelfstudies of modules die ook in het onderwijs voor leerkrachten worden gebruikt, ondersteunen zorgverleners bij het ontwikkelen van deze vaardigheden (Holte et al., 2006). Naast gedragsmatige signalen is het van belang dat zorgprofessionals zich bewust zijn van genetische oorzaken van CDB, zoals het CHARGE-syndroom. Hierdoor kunnen kinderen sneller worden doorverwezen naar gespecialiseerde centra voor genetische diagnostiek en behandeling (Machado et al., 2025).

National Center on Deaf-Blindness (NCDB) heeft een gestructureerd programma voor technische assistentie (TA) ontwikkeld (Purvis et al., 2014). Dit programma biedt universele, gerichte en intensieve ondersteuning aan staten (VS), met onder andere toegankelijke materialen, coaching, consultaties en begeleiding op locatie (Purvis et al., 2014). Het doel hiervan is om de systemen te verbeteren die leiden tot tijdige en effectieve ondersteuning van kinderen met gecombineerd gehoor- en gezichtsverlies. Professionals worden hierdoor in de praktijk geholpen bij het beter herkennen en doorverwijzen van signalen van CDB (Malloy et al., 2009; Purvis et al., 2014).

Doorverwijzing naar en toegang tot gespecialiseerde behandeling en het toelatingsproces tot zorg

Het onderzoek van Malloy et al (2009) onderstreept het belang van de betrokkenheid van kinderartsen en andere zorgverleners bij de vroege signalering, doorverwijzing en interventies voor kinderen met (een risico op) beperkingen. Vroege identificatie stelt zorgverleners in staat om tijdig passende medische, therapeutische en educatieve ondersteuning in te zetten, wat de prognose aanzienlijk verbetert (Holte et al., 2006; Bruce et al., 2015). Zo blijkt uit onderzoek van Holte et al. (2006) dat kinderen bij wie gehoorverlies vóór de leeftijd van zes maanden wordt vastgesteld en die toegang krijgen tot hulpmiddelen en therapieën, aanzienlijk betere taal- en communicatievaardigheden ontwikkelen. Medische behandelingen zoals gehoorapparaten, cochleaire implantatie, spraak- en fysiotherapie dragen

aantoonbaar bij aan het behalen van ontwikkelingsmijlpalen, mits deze tijdig worden ingezet (Filson et al., 2023).

Part C-programma's en het EHDI-systeem, in samenwerking met het National Center on Deaf-blindness faciliteren volgens twee artikelen de toegang tot zorg via lokale en regionale partners zoals ziekenhuizen, medische professionals en vroege ontwikkelingsprogramma's (MartinRogers et al., 2019; Purvis et al., 2014). Het NCDB ondersteunt deze processen met technische assistentie (TA), waaronder gerichte begeleiding, coaching en hulpmiddelen die staten helpen hun verwijzingssystemen te optimaliseren (Purvis et al., 2014). Volgens Wiley et al. (2016) draagt het inschakelen van gespecialiseerde technische ondersteuning bij aan een effectieve, teamgerichte aanpak die goed afgestemd is op de complexe en gecombineerde behoeften van kinderen met CDB.

Uit een onderzoek van TRACE blijkt dat persoonlijke contacten tussen artsen en vertegenwoordigers van interventieprogramma's, ondersteund door gericht informatiemateriaal, de effectiviteit van doorverwijzing aanzienlijk vergroten (Malloy et al., 2009). Ook academic detailing, een educatieve methode waarbij artsen via persoonlijke en regelmatige interactie worden geïnformeerd en ondersteund, wordt gezien als een veelbelovende strategie om de doorverwijzing naar vroegtijdige interventie te bevorderen (Malloy et al., 2009). Deze methode, oorspronkelijk ontwikkeld in de farmaceutische sector, blijkt ook toepasbaar binnen de context van gehoor- en visuele screening (Malloy et al., 2009).

Conclusie en discussie

Beantwoording van onderzoeksvragen

Het doel van deze narratieve literatuurstudie was om inzicht te verkrijgen in bestaande interventies en methoden voor vroegtijdige opsporing van CDB. De eerste onderzoeksvraag die daarbij centraal stond is: *“Welke interventies en methoden worden er in de literatuur omschreven met betrekking tot vroegtijdige opsporing van congenitale doofblindheid?”*. Hoewel CDB wordt beschouwd als één gecombineerde beperking, blijkt uit dit onderzoek dat opsporingsmethoden voornamelijk gericht zijn op afzonderlijke zintuigelijke domeinen: gehoor of zicht. Daarbij is het aanbod van interventies en methoden voor opsporing op het gebied van gehoor uitgebreider dan de interventies en methoden voor visus. Hierdoor kan het zijn dat de opsporing van CDB grotendeels afhankelijk blijft van doorverwijzingen en afzonderlijke vervolgonderzoeken, in plaats van één geïntegreerde diagnostische aanpak of test, terwijl dat passender zou zijn voor de aard van CDB als één beperking. De identificatietoolbox vormt hierin de enige uitzondering, een toolbox die zich richt op CDB als één beperking waarbij alle factoren worden meegenomen om CDB tijdig te kunnen diagnosticeren. Daarnaast benadrukt de literatuur het belang van (high risk) follow-up programma's, zoals bij prematuur geboren kinderen, die vanwege hun verhoogde risico systematisch worden gemonitord op visuele en auditieve beperkingen. Ook vormen genetische testen en samenwerking binnen programma's als UNHS en EHDI belangrijke pijlers voor vroegtijdige opsporing en doorverwijzing naar passende zorg.

De tweede onderzoeksvraag die onderzocht is, luidt als volgt: *“Wat is er in de literatuur bekend over de doorverwijzing naar en toegang tot gespecialiseerde behandeling en het toelatingsproces tot zorg?”*. Interventies gericht op vroege identificatie, deskundigheidsbevordering en netwerkversterking blijken invloed te hebben op de doorverwijzing naar gespecialiseerde behandeling en het toelatingsproces tot zorg voor kinderen met (een vermoeden van) CDB. Hoewel er geen algemene diagnostische tools beschikbaar zijn voor CDB als gecombineerde beperking, suggereren verschillende studies dat bestaande programma's zoals EHDI, Part C en de ondersteuning vanuit het NCDB via technische assistentie mogelijk bijdragen aan een meer gecoördineerde aanpak binnen zorgstructuren. In de literatuur wordt beschreven dat het verfroten van de deskundigheid van professionals, bijvoorbeeld door middel van academic detailing en persoonlijk outreach, mogelijk kan leiden tot meer bewustzijn rondom CDB. Dit zou in sommige gevallen kunnen leiden tot een toename van het aantal en de kwaliteit en snelheid van doorverwijzingen.

Dergelijke interventies lijken de toegang tot medische en therapeutische hulp te kunnen versnellen en daarmee de kans op tijdige aansluiting bij passende zorg- en ondersteuningsprogramma's te vergroten, wat van belang kan zijn voor het beperken van ontwikkelingsrisico's bij jonge kinderen met CDB.

De afwezigheid van algemene interventies voor de vroegtijdige opsporing van CDB als één gecombineerde beperking is mogelijk te verklaren door de heterogeniteit van deze beperking. De term doofblind kan verwijzen naar een complete afwezigheid van horen en zien, maar heeft ook betrekking op onder andere personen met een lichte beperking van zowel het gezichtsvermogen als het gehoor (Dammeyer, 2014). Deze variatie maakt het ontwikkelen van een uniforme screenings- of interventiemethode ingewikkeld. Door het ontbreken van gesproken taal en bijkomende motorische, cognitieve of gedragsproblemen is CDB bovendien vaak moeilijk te diagnosticeren (Dammeyer, 2012). Dit verklaart mogelijk waarom bestaande interventies zich voornamelijk richten op afzonderlijke zintuigen, ondanks de erkenning van CDB als een gecombineerde beperking. Daarnaast manifesteren de beperkingen zich niet altijd gelijktijdig of op eenzelfde wijze, wat vraagt om gescheiden, maar goed op elkaar afgestemde screeningsprocedures. Daarnaast zijn de oorzaken van CDB divers: de beperking kan voortkomen uit syndromale of erfelijke aandoeningen, maar ook uit complicaties door vroeggeboorte of tijdens de bevalling (Dammeyer, 2010).

De meeste onderzoeken en screenings richten zich op afzonderlijke zintuiglijke beperkingen. Gehoorverlies wordt doorgaans vroegtijdig opgespoord door het UNHS-programma, maar voor visuele beperkingen ontbreekt een vergelijkbare, universele screening bij pasgeborenen (Chen et al., 2004). Hierdoor blijft het lastig om CDB direct rond de geboorte vast te stellen, ondanks het belang van vroege herkenning voor een optimale ontwikkelingskans. Het gebrek aan universele oogscreening voor pasgeborenen kan worden toegeschreven aan de afhankelijkheid van dure, moeilijk verkrijgbare apparatuur en gespecialiseerde technieken die vaak niet beschikbaar zijn, vooral in landen met beperkte middelen (Malik et al., 2022). Bovendien is het evalueren van de visuele scherpte van pasgeborenen niet mogelijk (Malik et al., 2022), wat de kans vergroot dat kinderen met CDB bij een oogscreening onopgemerkt blijven. Bevindingen benadrukken het belang van gerichte en structurele oogscreening voor het opsporen van het volledige spectrum van visuele stoornissen bij kinderen, aangezien een groot aantal kinderen geen symptomen vertoont of ouders of verzorgers deze symptomen niet herkennen (Solebo et al., 2022).

Hoewel diverse screeningsprogramma's zich richten op het vroegtijdig detecteren van auditieve of visuele beperkingen afzonderlijk, blijkt uit de literatuur dat er één interventie specifiek is ontwikkeld voor de herkenning van CDB als gecombineerde beperking: de Identificatietoolbox (Dammeyer, 2010; 2012). Deze toolbox integreert medische gegevens met een functionele evaluatie en is daarmee specifiek ontworpen om de complexiteit van CDB te ondervangen. Onderzoek toont aan dat medische tests die alleen zicht en gehoor meten vaak tekortschieten vanwege bijkomende beperkingen binnen deze doelgroep (Dammeyer, 2012). Daarom is een functionele beoordeling essentieel om onderscheid te maken tussen gedrag dat voortkomt uit ontwikkelingsstoornissen en gedrag veroorzaakt door zintuiglijke beperkingen. Zonder deze beoordeling kunnen veel personen met CDB onjuist worden geïdentificeerd en krijgen zij niet de juiste doorverwijzing of behandeling (Dammeyer, 2012). Om de beperkingen van medische beoordelingen bij personen met doofblindheid te ondervangen, is in Scandinavische landen een functionele beoordelingsbenadering ontwikkeld (Nordisk Lederforum, 2007). Deze bredere functionele benadering is essentieel, omdat het niet alleen de medische diagnose omvat, maar ook het dagelijks functioneren van de persoon in kaart brengt – een voorwaarde voor vroege herkenning en passende ondersteuning (Dammeyer, 2010; 2012). De resultaten van dit onderzoek bevestigen dat huidige interventies en methoden voornamelijk gericht zijn op afzonderlijke zintuiglijke beperkingen, waardoor CDB als gecombineerde beperking mogelijk onvoldoende wordt herkend. Dit onderstreept het belang van een geïntegreerde aanpak zoals de identificatietoolbox, die medische screening combineert met een functionele evaluatie.

Door de lage prevalentie van CDB (ongeveer 1 op de 10.000 pasgeborenen (Möller, 2003)) zijn professionals in de eerstelijnszorg, jeugdzorg en het onderwijs vaak onvoldoende bekend met het ziektebeeld en de signalen, wat vroege herkenning bemoeilijkt terwijl die juist essentieel is voor een betere ontwikkeling en levenskwaliteit van het kind (Dammeyer, 2014). Het is daarom essentieel dat betrokken professionals over de juiste kennis en deskundigheid beschikken om mensen met een dubbele zintuiglijke beperking goed te beoordelen. Een multidimensionale, functionele evaluatie helpt om de capaciteiten van het individu nauwkeurig in te schatten en leidt tot een gerichte doorverwijzing naar passende interventies. Ontbreekt deze expertise, dan bestaat het risico op verkeerde plaatsing in niet-passende zorgprogramma's (Sisson et al., 1987). Bekwame professionals moeten vertrouwd zijn met betrouwbare diagnostische procedures en deze resultaten accuraat kunnen interpreteren en

communiceren (Jones, 2001). Daarnaast worden audiologische en visuele gegevens niet altijd consistent gebruikt of correct geïnterpreteerd, wat de kans op verkeerde of gemiste identificatie van CDB vergroot (Schles et al., 2023). Tot slot blijkt dat kinderartsen kunnen besluiten in sommige gevallen af te zien van doorverwijzing, bijvoorbeeld vanwege een beperkte bekendheid met beschikbare lokale zorgstructuren of uit de overweging om onnodige bezorgdheid bij ouders te voorkomen (Jimenez et al., 2014). Dit benadrukt het belang van goed getrainde beoordelingsteams die in staat zijn de complexe zorgbehoeften van kinderen met CDB te begrijpen, en die beschikken over kennis van passende vervolgstappen en beschikbare doorverwijzingsmogelijkheden. Het ontbreken van universele criteria en het feit dat veel beoordelingsgroepen niet verplicht professionals met kennis van sensorische beperkingen moeten betrekken, vergroot de kans op verkeerde identificatie. IDEA vereist dat een groep gekwalificeerde professionals en de ouders van het kind samen bepalen of een kind een beperking heeft, maar specificeert niet welke professionals dat precies moeten zijn (IDEA, 2004). Daarom is het wenselijk om een universele lijst van vereiste deskundigen op te nemen bij de beoordeling van CDB (Travers et al., 2023). Het betrekken van zowel gehoor- als zichtspecialisten in het toelatingsteam kan leiden tot een betere en accuratere identificatie van leerlingen met doofblindheid. (Travers et al., 2023). In dit onderzoek werd duidelijk dat er weinig aandacht is voor de professionalisering rondom de herkenning en diagnostiek van CDB. Dit draagt bij aan het risico dat kinderen met CDB laat of verkeerd worden gediagnosticeerd, wat het belang van deskundigheid en multidisciplinaire samenwerking onderstreept (tussen bijvoorbeeld gehoor- en visusprofessionals).

Beperkingen van het onderzoek en sterke punten

Bij de interpretatie van de resultaten moet rekening worden gehouden met enkele methodologische beperkingen. Ten eerste zijn de resultaten van een narratieve literatuurstudie afhankelijk van de interpretatie van de onderzoeker. De selectie is uitgevoerd door één onderzoeker. Hierdoor is er een kans op kiezersbias, wat betekent dat de selectie van publicaties mogelijk is beïnvloed door de visie, interpretatie en kennis van de onderzoeker en daardoor deels subjectief is (Durach et al., 2017). Dat kan ertoe geleid hebben dat relevante literatuur niet is geïnccludeerd, omdat bepaalde studies zijn uitgesloten op basis van de kaders van de onderzoeker, die mogelijk wel relevante inzichten of gegevens hadden kunnen bieden voor het beantwoorden van de onderzoeksvraag.

De tweede beperking is het risico op publicatiebias, aangezien studies met negatieve of niet-significante resultaten vaak minder worden gepubliceerd, wat zou kunnen leiden tot een

vertekend beeld. Bovendien is in deze literatuurstudie gekozen om enkel studies in het Nederlands of Engels op te nemen, waardoor bevindingen uit anderstalige onderzoeken mogelijk niet zijn meegenomen.

Een derde beperking van dit onderzoek is de beperkte beschikbaarheid van wetenschappelijke literatuur met betrekking tot de vroegtijdige opsporing van CDB bij jonge kinderen. Tijdens de literatuurzoektocht bleek dat er slechts een klein aantal relevante publicaties beschikbaar was, en dat deze vaak gericht waren op bredere thema's als visuele of auditieve beperkingen afzonderlijk. Hierdoor was het lastig om genoeg studies te vinden die precies aansloten bij het onderwerp van deze studie. Deze beperkte beschikbaarheid had vooral gevolgen voor de diepgang van de verkregen informatie; veel studies bleven op een beschrijvend niveau, waardoor er minder inzicht werd verkregen in onderliggende, empirische onderbouwing van interventies en methoden voor de vroegtijdige opsporing van CDB.

Een sterk punt van dit onderzoek is dat de betrouwbaarheid van de selectieprocedure is getoetst door het berekenen van de interbeoordelaarsbetrouwbaarheid. Een Cohen's kappa van 0,64 duidt op een goede mate van overeenstemming tussen de beoordelaars. Dit suggereert dat het selecteren van de artikelen in goede mate objectief en consistent is uitgevoerd. Deze Cohen's Kappa-waarde wijst er echter ook op dat er sprake was van enige beoordelaarsvariatie. Hoewel de betrouwbaarheid niet perfect is, draagt het berekenen en rapporteren van de Cohen's kappa bij aan de transparantie en versterkt het de validiteit van de literatuurselectie in dit onderzoek.

Implicaties van het onderzoek

Op basis van de beperkingen in dit onderzoek kunnen enkele suggesties voor toekomstig onderzoek worden gedaan. Hoewel binnen de literatuur verschillende interventies en methoden voor vroegtijdige opsporing van CDB worden beschreven, ontbreekt vaak informatie over de effectiviteit van deze interventies en (screenings)methoden. Aangezien in dit onderzoek niet systematisch is gekeken naar de effectiviteit van de interventies en methoden, is het aan te bevelen dat toekomstig onderzoek zich richt op het empirisch toetsen van dergelijke interventies en methoden, om zo meer inzicht te krijgen in de toepasbaarheid en impact.

Veel van de geïnccludeerde studies zijn afkomstig uit het buitenland, met name in de Verenigde Staten. Er zijn geen studies gevonden die specifiek ingaan op de vroegtijdige opsporing van CDB bij jonge kinderen in Nederland. Toekomstig onderzoek zou zich kunnen

richten op het in kaart brengen van bestaande interventies en methoden voor vroegtijdige opsporing van CDB binnen de Nederlandse context. Dit kan bijvoorbeeld worden onderzocht aan de hand van empirische onderzoek, zoals bijvoorbeeld interviews met zorgprofessionals of een beleidsanalyse.

Referentielijst

- Agresti, A. (2018). Statistical methods for the social sciences. Pearson.
- American Psychiatric Association (2000) Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders DSM-IV-TR. American Psychiatric Association, Washington, DC.
- American Speech- Language- Hearing Association.(2008). Guidelines for audiologists providing informational and adjustment counseling to families of infants and young children with hearing loss birth to 5 years of age. Retrieved from <http://www.asha.org.proxy-ub.rug.nl/policy/GL2008-00289.htm>
- Andersen K. Rødbroe I. 2000. Identification of Congenital Deafblindness – a Toolbox for Diagnosis (in Danish). Aalborg, Denmark: Videnscenter for Døvblindføde
- Anthony, T. L. (2016). Early Identification of Infants and Toddlers With Deafblindness. *American Annals of the Deaf*, 161(4), 412–423. <http://www.jstor.org/stable/26235292>
- Bruce, S. M., & Borders, C. (2015). Communication and language in learners who are deaf and hard of hearing with disabilities: Theories, research, and practice. *American Annals of the Deaf*, 160(4), 368–384.
- Carvill, S. (2001). Sensory impairments, intellectual disability and psychiatry. *Journal Of Intellectual Disability Research*, 45(6), 467–483. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2001.00366.x>
- Chen, D. (2004). Young Children Who are Deaf-Blind: Implications for Professionals in Deaf and Hard of Hearing Services. *The Volta Review*, 104(4), 273–284.
- Chen, D., & Haney, M. (1995). An early intervention model for infants who are deaf- blind. *Journal of Visual Impairment and Blindness*, 89(3), 213–221.
- Colenbrander, A. (2010). Assessment of functional vision and its rehabilitation.
- Collins, J., & Fauser, B. (2005). Balancing the strengths of systematic and narrative reviews. *Human reproduction update*, 11(2), 103-104. <https://doi.org/10.1093/humupd/dmh058>
- Damen, S., & Worm, M. (2013). Aangeboren doofblindheid. In *Bartiméus* (Eerste druk). Bartiméus. <https://bartimeus.nl/uploads/media/6201355c7c95a/aangeboren-doofblindheid-0.pdf?token=/uploads/media/6201355c7c95a/aangeboren-doofblindheid-0.pdf>

- Dammeyer, J. (2010). Prevalence and aetiology of congenitally deafblind people in Denmark. *International Journal Of Audiology*, 49(2), 76–82.
<https://doi.org/10.3109/14992020903311388>
- Dammeyer, J. (2012). Identification of congenital deafblindness. *British Journal Of Visual Impairment*, 30(2), 101–107. <https://doi.org/10.1177/0264619612443882>
- Dammeyer, J. (2014). Deafblindness: A review of the literature. *Scandinavian Journal Of Public Health*, 42(7), 554–562. <https://doi.org/10.1177/1403494814544399>
- DeafBlind International. (2019). What is deafblindness. Retrieved from www.deafblindinternational.org/about-us/about-deafblindness/
- Demeris, G., Oliver, D.P., & Washington, T. (2019). Behavioral Intervention Research in Hospice and Palliative Care. Academic Press.
- Drenth, P. J. D., & Sijtsma, K. (2006). Testtheorie: inleiding in de theorie van de psychologische test en zijn toepassingen. Bohn Stafleu van Loghum
- Durach, C., Kembro, J., & Wieland, A. (2017). A new paradigm for systematic literature reviews in supply chain management. *Journal of Supply Chain Management*, 53(4).
<https://doi.org/10.1111/jscm.12145>
- Fellinger, J., Holzinger, D., Dirmhirn, A., Van Dijk, J., & Goldberg, D. (2009). Failure to detect deaf-blindness in a population of people with intellectual disability. *Journal Of Intellectual Disability Research*, 53(10), 874–881. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2009.01205.x>
- Filson, M. J., Davis, D. C., & Yother, C. (2023). Clinical Presentation of Usher Syndrome Type 1B (USH1B) in a 10-Month-Old: A Case Report. *Cureus*.
<https://doi.org/10.7759/cureus.43934>
- Geers, A. E., Moog, J. S., Biedenstein, J. B., Brenner, C., & Hayes, H. (2009). Spoken-language scores of children using cochlear implants compared to hearing age-mates at school entry. *Journal of Deaf Studies and Deaf Education*, 14(3), 371–385.
- Gense, M. H. & Gense D. J. (2005) Autism Spectrum Disorders and Visual Impairment. American Foundation for the Blind Press, New York.

- Guy, R., Nicholson, J., Pannu, S. S., & Holden, R. (2003). A clinical evaluation of ophthalmic assessment in children with sensori-neural deafness. *Child Care Health And Development*, 29(5), 377–384. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2214.2003.00355.x>
- Hartshorne T. M., Grialou T. L. & Parker K. R. (2005) Autistic-like behavior in CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 133A, 257–61
- Hefner, M. A., & Fassi, E. (2017). Genetic counseling in CHARGE syndrome: Diagnostic evaluation through follow up. *American Journal Of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics*, 175(4), 407–416. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31589>
- Heppe, E., Bak, M., Bekendam, A., Bootsma, A., Damen, S., Eikelboom, A., Jagersma, F., Klomp, U., Leefkens, M., Meijs, C., Van Mil, P., Van de Molengraft, C., Van Nunen, T., Roelofs, T., Van Der Spek, J., Witsiers, A., & Worm, M. (2021). *De Nederlandse functionele definitie van doofblindheid*. <https://www.deelkracht.nl/wp-content/uploads/2022/06/De-Nederlandse-Functionele-Definitie-van-Doofblindheid-met-toelichting-Juni-2022.pdf>
- Herbster, H. (2015). Special education eligibility and the category of deafblindness: Examining the perspectives of case coordinators [Doctoral Dissertation, The Ohio State University]. http://rave.ohiolink.edu/etdc/view?acc_num=osu1440280369
- Hoevenaars-van den Boom, MAA, Antonissen, ACFM, Knoors, H et al (2009) Differentiating characteristics of deafblindness and autism in people with congenital deafblindness and profound intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research* 53: 548–58.
- Holte, L., Prickett, J. G., Van Dyke, D. C., Olson, R. J., Lubrica, P., Knutson, C. L., Knutson, J. F., & Brennan, S. (2006). Issues in the Evaluation of Infants and Young Children Who Are Suspected of or Who Are Deaf-Blind. *Infants & Young Children*, 19(3), 213–227. <https://doi.org/10.1097/00001163-200607000-00006>
- Jimenez, M. E., Fiks, A. G., Shah, L. R., Gerdes, M., Ni, A. Y., Pati, S., & Guevara, J. P. (2014). Factors Associated With Early Intervention Referral and Evaluation: A Mixed Methods Analysis. *Academic Pediatrics*, 14(3), 315–323. <https://doi.org/10.1016/j.acap.2014.01.007>

- Johnson, C., Kran, B. S., Deng, L., & Mayer, D. L. (2009). Teller II and Cardiff Acuity Testing in a School-Age Deafblind Population. *Optometry And Vision Science*, 86(3), 188–195. <https://doi.org/10.1097/opx.0b013e318196bd35>
- Joint Committee on Infant Hearing. (2007). Year 2007 position statement: Principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics* 120(4), 898–921. Retrieved from <http://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/120/4/898.full.pdf>
- Jones C. J. (2001). *Evaluation and educational programming of students with deafblindness and severe disabilities: Sensorimotor stage*. Charles C Thomas Publisher.
- Kamenopoulou, L., Ali, A., & Ockelford, A. (2021). Multi-sensory impairment: convenient label or recipe for confusion? A scoping review of research conducted in England (2001-20). *Journal Of Research in Special Educational Needs*, 21(2), 98–110. <https://doi.org/10.1111/1471-3802.12503>
- Kiani, R., & Miller, H. (2018). Sensory impairment and intellectual disability. In Royal College of Psychiatrists, *Advances in Psychiatric Treatment* (Vol. 16, pp. 228–235). <https://doi.org/10.1192/apt.bp.108.005736>
- Machado, T., Cortinhal, T., Carvalho, A. L., Teixeira-Marques, F., Silva, R., Murta, J., & Marques, J. P. (2025). Unraveling the genetic spectrum of inherited deaf-blindness in Portugal. *Orphanet Journal Of Rare Diseases*, 20(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-025-03542-5>
- Malik, A. N., Evans, J. R., Gupta, S., Mariotti, S., Gordon, I., Bowman, R., & Gilbert, C. (2022). Universal newborn eye screening: a systematic review of the literature and review of international guidelines. *Journal Of Global Health*, 12. <https://doi.org/10.7189/jogh.12.12003>
- Malloy, P., Thomas, K. S., Schalock, M., Davies, S., Purvis, B., & Udell, T. (2009). Early Identification of Infants Who Are Deaf-Blind. *Non-Journal*. <http://c324175.r75.cfl.rackcdn.com/products/EI-deaf-blind-infants.pdf>
- Matsunaga, T. (2021). Clinical genetics, practice, and research of deafblindness: From uncollected experiences to the national registry in Japan. *Auris Nasus Larynx*, 48(2), 185–193. <https://doi.org/10.1016/j.anl.2020.08.017>

- Meekins-Doherty, L., Prain, M., Elise Maxwell, G., Silveira, S., & Shepard, E. (2023). Exploring methodologies for establishing prevalence of deafblindness in children: A scoping review. *British Journal of Visual Impairment*, 43(1), 120-142.
<https://doi.org/10.1177/02646196231212830>
- Minhas, R., Jaiswal, A., Chan, S., Trevisan, J., Paramasivam, A., & Spruyt-Rocks, R. (2022). Prevalence of individuals with deafblindness and age-related dual-sensory loss. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 116(1), 36–47.
<https://doi.org/10.1177/0145482x211072541>
- Moeller MP. Early intervention and language development in children who are deaf and hard of hearing. *Pediatrics*. 2000 Sep;106(3):E43. doi: 10.1542/peds.106.3.e43. PMID: 10969127.
- Möller C. 2003. Deafblindness: Living with sensory deprivation. *Lancet*, 362,46–7.
- Müller, E. (2006). Deaf-blind child counts: Issues and challenges. Project Forum, National Association of State Directors of Special Education.
https://nasdse.org/docs/25_b77a012d-78ff-40ca-87e7-03bb13784ba4.pdf
- Murdoch H. (2000) Repetitive behaviours in children with sensory impairments and multiple disabilities. *DBI Review* 26, 7–11
- National Center on Deaf- Blindness. (2015). The 2014 national child count of children and youth who are deaf- blind. Retrieved from https://91372e5fba0d1fb26b72-13cee80c2bf b23b1a8fcedea15638c1f.ssl.cf1.rackcdn.com/cms/2014_National_Deaf-Blind_Child_Count_Report_v112015_641.pdf
- National Center on Deaf-Blindness (NCDB). (2023). 2022 National Deafblind Child Count Report. In National Center on Deaf-Blindness.
- Nordisk Lederforum (2007). *The Nordic definition of deafblindness*. Retrieved from: <http://www.nordicwelfare.org/PageFiles/992/Nordic%20Definition%20of%20Deafblindness.pdf>
- Prickett, J. G., & Welch, T. R. (1995). Deafblindness: Implications for learning. In K. M.Huebner, J. G. Prickett, T. R. Welch, & E. Joffe (Eds.), *Hand in hand: Essentials of communication and orientation and mobility for your students who are deaf- blind* (pp. 25–60). New York, NY: AFB Press.

- Purvis, B., & Schalock, M. D. (2014). Using evidence-based strategies and technical assistance to improve identification of infants and toddlers with combined vision and hearing loss. *Visual Impairment and Deafblind Education Quarterly*, 59(5), 20–24.
- Purvis, B., Malloy, P., Schalock, M., McNulty, K., Davies, S., Thomas, K. S., & Udell, T. (2014). Early Identification and Referral of Infants Who Are Deaf-Blind. *Non-Journal*. <http://files.eric.ed.gov/fulltext/ED548232.pdf>
- Qu, C., Liang, F., Long, Q., Zhao, M., Shang, H., Fan, L., Wang, L., Yan, D., & Liu, X. (2017). Genetic screening revealed usher syndrome in a paediatric Chinese patient. *Hearing Balance And Communication*, 15(2), 98–106. <https://doi.org/10.1080/21695717.2017.1321217>
- Reiman, J. W., & Johnson, P. A. (Eds.). (1993). *Proceedings of the National Symposium on Children and Youth Who Are Deaf Blind* (Door Teaching Research Division, Western Oregon State College, Office of Special Education Programs, & US Department of Education). <https://documents.nationaldb.org/products/symposium-final.pdf#page=183>
- Robertson, J., & Emerson, E. (2010). Estimating the number of people with co-occurring vision and hearing impairments in the UK. Centre for Disability Research, Lancaster University.
- Romski, M. A., & Sevcik, R. A. (2005). Augmentative communication and early intervention: Myths and realities. *Infants and Young Children*, 18(3), 174–185.
- Schles, R. A., Fricke, E., & Probst, K. M. (2023). Analysis of Prevalence Variations of Students With Deafblindness Across the United States. *The Journal of Special Education*, 58(1), 14-22. <https://doi-org.proxy-ub.rug.nl/10.1177/00224669231222006> (Original work published 2024)
- Shonkoff, J. P., & Phillips, D. A. (Eds.). (2000). *From neurons to neighborhoods: The science of early childhood development*. Washington, DC: National Academies Press.
- Sisson L., Van Hasselt V. & Hersen M. (1987). Psychological approaches with deaf-blind persons: Strategies and issues in research and treatment. *ClinPsychol Rev*, 7, 303–28
- Solebo, A. L., Teoh, L., & Rahi, J. S. (2022). The role of screening and surveillance in the detection of childhood vision impairment and blindness in the UK. *Archives Of*

- Disease in Childhood*, 107(9), 812–817. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2021-323470>
- Travers, H. E., & Schles, R. A. (2023). An Examination of Interstate Differences in Eligibility Criteria for Deafblindness. *Journal of Visual Impairment & Blindness*, 117(3), 212–223. <https://doi-org.proxy-ub.rug.nl/10.1177/0145482X231178832> (Original work published 2023)
- Van Dijk J. & Janssen M. (1993) Doofblinde kinderen [Deafblind children]. In: Meervoudig gehandicapten: een zorg apart [Multiply Handicapped an Unusual Care] (ed. H. Nakken), pp. 34–73. Lemniscaat, Rotterdam.
- Van Dijk J. P. M. (1995) Congenitaal doofblinde kinderen en de chaostheorie [Congenital Deafblind Children and Chaos Theory]. Institute for the Deaf (Viataal), Sint Michielsgestel.
- Wang, C. J., Elliott, M. N., McGlynn, E. A., Brook, R. H., & Schuster, M. A. (2008). Population-Based Assessments of Ophthalmologic and Audiologic Follow-up in Children With Very Low Birth Weight Enrolled in Medicaid: A Quality-of-Care Study. *PEDIATRICS*, 121(2), e278–e285. <https://doi.org/10.1542/peds.2007-0136>
- MartinRogers, N., Kinoglu, S., & Bell, S. (2019). Collaborative Plan for Minnesota’s System Serving Children Who Are Deaf, Deafblind, and Hard of Hearing: 2019-2024. In *Wilder Research*.
- WHO (2001). International classification of functioning, disability and health: ICF. Geneva: World Health Organization
- Wiley, S., Parnell, L., & Belhorn, T. (2016). Promoting Early Identification and Intervention for Children who are Deaf/Hard of Hearing, Children with Vision Impairment, and Children with Deaf-Blind Conditions. *The Journal Of Early Hearing Detection And Intervention*, 1(1), 26–33. <https://doi.org/10.15142/t3fw23>
- Wittich, W., Watanabe, D. H., & Gagne, J. P. (2012). Sensory and demographic characteristics of deafblindness rehabilitation clients in Montreal, Canada. *Ophthalmic & Physiological Optics*, 32(3), 242–251. <https://doi.org/10.1111/j.1475-1313.2012.00897.x>

Yoshinaga- Itano, C. (2004). Levels of evidence: Universal newborn hearing screening (UNHS) and early hearing detection and intervention systems (EHDI). *Journal of Communication Disorders*, 37, 451–465.