

HANDVAT 29: RISICOFACITOR “LIP EN/OF GEHEMELTESPLEET INFAMILIE”

*Vraag in ZwangerWijzer: “Komt bij u en/of uw eigen familie een erfelijke of aangeboren aandoening voor?”
Geconstateerd risico “Lip en/of gehemeltespleet in familie”*

Doel en toepassingsgebied

Beperkte achtergrondinformatie voor preconceptiezorg-consulent over risicofactor “Lip en/of gehemeltespleet in familie” om goede informatie hierover te kunnen geven.

Informatie

Achtergrondinformatie zorgverlener

Een lip- en/of gehemeltespleet (orofaciale schisis) kan geïsoleerd voorkomen of als onderdeel van een syndroom. De geschatte geboorteprevalentie van geïsoleerde schisis is 0,5 per 1000 levendgeborenen. De oorzaak van een lip- en/of gehemeltespleet is vaak multifactorieel.

Tijdens de zwangerschap is het risico op een gespleten lip en/of gehemelte verhoogd bij het gebruik van sommige medicijnen, waaronder het anti-epilepticum topiramaat. Wanneer schisis in de familie voorkomt, bestaat er een kans van 0,6-50% dat het kind ook een schisis zal krijgen. Deze kans wordt bepaald door het type schisis, het geïsoleerd voorkomen of als onderdeel van een syndroom en het aantal aangedane 1^e of 2^e graads familieleden van het toekomstige kind.

Wanneer schisis bij 1 of meer 1^e of 2^e graads familieleden voorkomt, kan door een klinisch geneticus of op een gespecialiseerd PCZ spreekuur meer informatie worden gegeven. Het mogelijk gunstige effect van periconceptionele foliumzuurtoediening op het voorkomen van lip- en/of gehemeltespleet is wetenschappelijk omstreden.

Met behulp van echoscopisch onderzoek tijdens de 20ste week van de zwangerschap kan een eventuele lipspleet worden gedetecteerd. Een gehemeltespleet, daarentegen, kan prenataal niet worden vastgesteld.

Informatie cliënt

Wanneer een lip en/of gehemeltespleet bij 1^e of 2^e graads familieleden van het toekomstige kind (ouders, grootouders, broers/zussen, ooms/tantes) voorkomt, bestaat er een verhoogde kans dat uw kind ook een lip- en/of gehemeltespleet heeft. Deze kans varieert heel sterk en is afhankelijk van de volgende factoren: het type lip- en/of gehemeltespleet, het geïsoleerd voorkomen of als onderdeel van een syndroom, medicatiegebruik en het aantal aangedane familieleden.

Wanneer een lip en/of gehemeltespleet bij 1 of meer 1^e of 2^e graads familieleden voorkomt, kan door een klinisch geneticus of op een gespecialiseerd PCZ spreekuur meer informatie worden gegeven.

Tijdens de zwangerschap kan met behulp van echoscopisch onderzoek een lipspleet worden vastgesteld. Dit geldt niet voor de gehemeltespleet.

Concrete aanbevelingen

- Achterhaal of de schisis geïsoleerd of als onderdeel van een syndroom voorkomt
- Wanneer 1 of meer 1e of 2e graadsfamilieleden zijn aangedaan is een verwijzing naar een klinisch geneticus of een gespecialiseerd PCZ spreekuur aangewezen.

Bronnen

1. van Rooij IA, Ocké MC, Straatman H, Zielhuis GA, Merkus HM,
2. Steegers-Theunissen RP. Periconceptional folate intake by supplement and food reduces the risk of nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate. *Prev Med* 2004;39(4):689-694.
3. De-Regil LM, Peña-Rosas JP, Fernández-Gaxiola AC, Rayco-Solon P. Effects and safety of periconceptional oral folate supplementation for preventing birth defects. *Cochrane Database Syst Rev*. 2015 Dec 14;(12):CD007950.
4. Erfocentrum. Schisis. <http://erfelijkheid.nl/ziektes/schisis>
5. Exalto N, Cohen-Overbeek TE, van Adrichem LN, Oudesluijs GG, Hoogeboom AJ, Wildschut HI. Prenataal vastgestelde orofaciale schisis. *Ned Tijdschr Geneesk*. 2009;153:B316.
6. de Jong J, Garne E, de Jong-van den Berg LT, Wang H. The Risk of Specific Congenital Anomalies in Relation to Newer Antiepileptic Drugs: A Literature Review. *Drugs Real World Outcomes*. 2016 May 24;3(2):131-143.
7. Gildestad T, Bjørge T, Vollset SE, Klungsøyr K, Nilsen RM, Haaland ØA, Øyen N. Folic acid supplements and risk for oral clefts in the newborn: a population-based study. *Br J Nutr*. 2015 Nov 14;114(9):1456-63.
8. Wildschut HIJ, den Hollander NS, Cohen-Overbeek T, Van der Schoor S, van Goudoever JB. Centrale zenuwstel:orofaciale schisis. In: Wildschut HIJ, Van Goudoever JB, den Hollander NS, Keirse E de Wert G (Red) Foetale en neonatale screening op aangeboren afwijkingen. Amsterdam Reed Business 152-158, 2011
9. Rozendaal AM, van Essen AJ, te Meerman GJ, Bakker MK, van der Biezen JJ,
10. Goorhuis-Brouwer SM, et al. Periconceptional folic acid associated with an increased risk of oral clefts relative to non-folate related malformations in the Northern Netherlands: a population based case-control study. *Eur J Epidemiol*. 2013 Nov;28(11):875-87.

© Erasmus MC, 2016

