

HANDVAT 39: RISICOFACITOR “OPEN RUG/SCHEDDEL IN FAMILIE”

Vraag in ZwangerWijzer: “Komt bij u en/of uw eigen familie een erfelijke of aangeboren aandoening voor? Geconstateerd risico “Open rug/schedel in familie”

Doel en toepassingsgebied

Beperkte achtergrondinformatie voor preconceptiezorg-consulent over risicofactor “Open rug/schedel in familie” om goede informatie hierover te kunnen geven.

Informatie

Achtergrondinformatie zorgverlener

Neuraaalbuisdefecten (spina bifida, anencefalie) worden gerekend tot aandoeningen met multifactoriële oorzaken. De geschatte geboorteprevalentie van neuraaalbuisdefect is 1 op 1000 geboorten. Onderscheid wordt gemaakt tussen (1) spina bifida aperta (open neurale buisdefect) die vaak gepaard gaat met ventriculomegalie of hydrocefalie en (2) spina bifida occulta, waarbij een of meerdere wervelbogen open zijn maar wel bedekt met huid (gesloten neurale buisdefect). Neurale buisdefecten kunnen zelfstandig voorkomen, dat wil zeggen geïsoleerd al of niet in combinatie met ventriculomegalie/hydrocefalie, of als onderdeel van een chromosoomafwijking en/of een syndroom.

Een tekort aan foliumzuur speelt een belangrijke rol bij het ontstaan van een neuraaalbuisdefect. Om die reden wordt alle vrouwen die zwangerschap overwegen geadviseerd 0,4 - 0,5 mg foliumzuur per dag in te nemen tot 8 weken na de conceptie. De preventieve inname van foliumzuur vermindert het risico op een neuraaalbuisdefect met ongeveer 70%.

Bij het voorkomen van neuraaalbuisdefecten bij 1e graads-familieleden (bijvoorbeeld een van beide aanstaande ouders of een eerder kind heeft een neuraaalbuisdefect) wordt een hogere dosis foliumzuur (5 mg per dag) geadviseerd. Het gebruik van foliumzuurantagonisten, zoals bijvoorbeeld anti-epileptica en methothrexaat, verhoogt het risico op een neuraaalbuisdefect. Bij deze vrouwen wordt geadviseerd de lage dosering foliumzuur (0.5 mg/dag) preconceptioneel voor te schrijven.

Prenataal zijn in ervaren handen neuraaalbuisdefecten echoscopisch goed te visualiseren. Tegenwoordig krijgen alle vrouwen in Nederland rond de zwangerschapsduur van 20 weken een structureel echoscopisch onderzoek (SEO of 20-wekenecho) aangeboden om een eventueel aanwezige neuraaalbuisdefect op te sporen. Met de 20-wekencho kunnen op andere ernstige en minder ernstige structurele afwijkingen van het ongeboren kind worden vastgesteld. Aanvullend onderzoek, zoals bijvoorbeeld een vruchtwaterpunctie, is soms nodig. Op grond van de aard en de ernst van alle bevindingen kan de vrouw besluiten de zwangerschap al of niet te continueren.

Verwijzing naar een klinisch geneticus is aangewezen als het neurale buisdefect geassocieerd is met andere afwijkingen of als meerdere familieleden een neurale buisdefect hebben. Voorts kan een verwijzing naar een gespecialiseerd PCZ spreekuur¹ worden overwogen.

Informatie cliënt

Een open rug of schedel is een zogenaamde neuraaalbuisdefect die meestal het gevolg is van een tekort aan foliumzuur. Naast de open rug of schedel kunnen soms ook andere afwijkingen voorkomen die het gevolg zijn van een chromosoomafwijking of een syndroom. In zulke gevallen is een verwijzing naar een erfelijkheidsdeskundige (klinisch geneticus) aangewezen. Ook kan verwijzing naar een gespecialiseerd PCZ

spreekuur zinvol zijn.

Met de dagelijkse inname van tenminste 0,4 of 0,5 mg foliumzuur vanaf het moment dat u zwanger wilt worden verlaagt u het risico op een kind met een open rug of schedel met ongeveer 70%. Dat betekent dat van de 3 kinderen die met een neuraaalbusdefect worden geboren bij 2 van hen deze aandoening met een dagelijkse inname van foliumzuur kan worden voorkomen. Als u zelf een neuraaalbusdefect hebt of een van uw kinderen dan krijgt u een hogere dosis foliumzuur voorgeschreven, namelijk 5 mg per dag.

Tegenwoordig krijgen alle vrouwen in Nederland rond de zwangerschapsduur van 20 weken een structureel echoscopisch onderzoek (SEO of 20-wekenecho) aangeboden om te zien of hun kind een open rug of open schedel heeft. Met de 20-wekenecho kunnen ook eventuele andere ernstige en minder ernstige afwijkingen van uw kind worden vermoed. In zulke gevallen word je verwezen naar een gespecialiseerd perinataal centrum. Daar wordt het onderzoek netjes overgedaan en krijgt u alle informatie over de bevindingen van het echo-onderzoek. Soms is nog extra onderzoek nodig. Alle bevindingen van het onderzoek worden dan met u en uw partner besproken. Ook wordt gesproken over de eventuele consequenties voor het verdere beloop van de zwangerschap. Het kan zijn dat u de bevindingen zo erg vindt, dat u besluit uw zwangerschap te laten beëindigen. Dat wordt een late abortus genoemd. Zo'n beslissing is heel erg moeilijk. Contact kan worden opgenomen met de vereniging van patiënten met spina bifida (<https://www.bosk.nl/spina-bifida/>).

Concrete aanbevelingen

- Bij één eerstegraads familielid, twee tweedegraads familieleden of drie derdegraads familieleden dient achterhaald te worden of er sprake is van een erfelijke component.
- Een verwijzing naar een klinisch geneticus is aangewezen. Afhankelijk van de anamnese kan een verwijzing naar een gespecialiseerd PCZ spreekuur¹ overwogen worden. Adviseer het dagelijkse gebruik van foliumzuur vanaf het moment van zwangerschapswens en ga na of een verhoogde dosis geïndiceerd is.

Bronnen

1. 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.
2. Wildschut HIJ, den Hollander NS, Cohen-Overbeek T, Van der Schoor S, van Goudoever JB. Centrale zenuwstel: schedel. 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 89-158, 2011
3. Wildschut HIJ, den Hollander NS, Cohen-Overbeek T, Van der Schoor S, van Goudoever JB. Centrale zenuwstel: wervelkolom. 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 159-172, 2011
4. www.bosk.nl

© Erasmus MC, 2016