

Open ruggetje en open schedel

In dit informatieblad leest u meer over een open ruggetje en een open schedel. Dit zijn zogenoemde neurale-buisdefecten. De informatie is bedoeld voor aanstaande ouders die overwegen de 20-weeken echo te laten doen. Bij de 20-weeken echo wordt onder andere gekeken of het ongeboren kind een open ruggetje heeft of niet. Dit onderzoek wordt ook wel prenatale screening op lichamelijke afwijkingen genoemd.

Wat is een neurale-buisdefect?

Bij een neurale-buisdefect gaat er iets mis met de vorming van het centrale zenuwstelsel van het ongeboren kind. Het centrale zenuwstelsel bestaat uit de hersenen en het ruggenmerg.

Er zijn verschillende neurale-buisdefecten. Open ruggetje en open schedel komen het meest voor.

Wat is een open ruggetje?

Er zijn twee vormen van een open ruggetje (spina bifida):

1. Open spina bifida

Bij een open spina bifida zijn meerdere ruggenwervels, en op die plek ook het ruggenmerg met de bijbehorende zenuwen, niet goed gevormd. Het open ruggetje is bij de geboorte direct zichtbaar, net als een wond. Er zit een opening in de huid waardoor het ruggenmergvlies naar buiten stulpt. Het vlies is gevuld met vocht en ziet eruit als een vochtblaas. Soms is de vochtblaas gebarsten, waardoor het zenuwweefsel bloot ligt.

2. Verborgen spina bifida

Ook bij een verborgen spina bifida zijn meerdere ruggenwervels, en op die plek ook het ruggenmerg met de bijbehorende zenuwen, niet goed gevormd. Deze vorm van een open ruggetje wordt niet altijd meteen ontdekt. Aan de buitenkant is namelijk vaak niets te zien. Soms zit er op de plek van de spina bifida een plukje haar, een kuiltje of een vetbultje, of is de huid verkleurd.

Wat is een open schedel?

Bij een open schedel (anencefalie) ontbreekt de bovenkant van de schedel, waardoor de hersenen niet goed ontwikkeld zijn.

Andere neurale-buisdefecten

Naast open ruggetje en open schedel zijn er nog andere vormen van neurale-buisdefecten. Bijvoorbeeld een opening in de schedel of bij de nek, of een combinatie van een open ruggetje met een open schedel. De hersenvliezen kunnen dan als een vochtblaas uitstulpen.

Wat betekenen neurale-buisdefecten in de praktijk?

Open ruggetje

Na de geboorte van een kind met een open ruggetje wordt in overleg tussen de ouders en een team van specialisten de behandeling vastgesteld. Het kind kan kort na de geboorte geopereerd worden om de wond op de rug te sluiten. De stoornis van het ruggenmerg en de zenuwen kan niet hersteld worden. Soms is de aandoening zo ernstig dat in overleg met de ouders wordt besloten het kind niet te behandelen.

De gevolgen van een open ruggetje verschillen per kind. Over het algemeen zijn de verschijnselen ernstiger naarmate de afwijking hoger zit en naarmate er meer wervels, en dus een groter gedeelte van het ruggenmerg, bij betrokken zijn. De meeste kinderen met een open ruggetje hebben alleen een lichamelijke handicap. Slechts een klein deel van de kinderen heeft ook een verstandelijke handicap.

Hoewel iemand met een open ruggetje (ernstige) lichamelijke ongemakken of beperkingen heeft, kan hij of zij verder vaak een (redelijk) zelfstandig leven leiden. Wel komen sociale en emotionele problemen regelmatig voor.

Veel voorkomende lichamelijke problemen bij een open ruggetje:

- Loopproblemen. Dat kunnen lichte loopproblemen zijn, maar ook verlamming van de voet-, been- en heupspiers. Bij verlamming is een rolstoel nodig.
- Zichtbare afwijkingen aan de voeten, bijvoorbeeld klompvoeten. Voetafwijkingen kunnen vaak behandeld worden met gips, voetbeugels of een operatie.
- Gedeeltelijke of hele verlamming van de sluitspiers van de anus en de urinewegen. Hierdoor is het mogelijk dat iemand de urine en ontlasting niet (goed) kan ophouden.
- Gedeeltelijke of hele gevoelloosheid in de onderste helft van het lichaam. Dit komt doordat niet alle zenuwen goed werken.
- Een waterhoofd. Dit kan vóór of na de geboorte ontstaan. Hoe sneller een waterhoofd behandeld kan worden, hoe minder schade er ontstaat aan de hersenen.

Verborgene open ruggetje

De minst ernstige aandoening is het verborgene open ruggetje. Bij een verborgene open ruggetje is het ruggenmerg vaak vastgegroeid in de wervelkolom. Dit kan bij de geboorte al zo zijn, maar ook in de loop van de jaren ontstaan.

Mogelijke klachten die daaruit voorkomen:

- lage rugpijn;
- slechter lopen;
- krachtverlies in de spiers;
- incontinentie.

Open schedel

De ernstigste vorm van een neurale-buisdefect is de open schedel. Een kind met een open schedel wordt vaak dood geboren of overlijdt kort na de geboorte

Hoe vaak komt een neurale-buisdefect voor?

De kans op een neurale-buisdefect is klein. Elk jaar worden er in Nederland 200.000 kinderen geboren, 120 van hen hebben een neurale-buisdefect.

Het gebruik van 0,4-0,5 milligram foliumzuur per dag van ten minste vier weken voor de bevruchting tot tien weken na de eerste dag van de laatste menstruatie verkleint de kans op een kind met een neurale-buisdefect met de helft.

Sommige vrouwen hebben een verhoogde kans op een kind met een neurale-buisdefect. Er is een verhoogde kans:

- als de vrouw insuline-afhankelijke suikerziekte heeft voor het zwanger worden;
- als de vrouw bepaalde medicijnen slikt tegen epilepsie;
- als neurale-buisdefecten voorkomen in het gezin of in de familie.

Vrouwen met een verhoogde kans op een kind met een neurale-buisdefect komen in aanmerking voor prenatale diagnostiek. Zij hebben een medische indicatie voor een *uitgebreid echoscopisch onderzoek* en/of een *vruchtwaterpunctie*. De officiële naam voor dit echo-onderzoek is *geavanceerd ultrageluidonderzoek*. Met deze onderzoeken kan tijdens de zwangerschap bijna altijd met zekerheid worden vastgesteld of een ongeborn kind een neurale-buisdefect heeft of niet.

Neurale-buisdefecten in de familie**Eerder een kind met een neurale-buisdefect**

Als u eerder een kind heeft gekregen met een neurale-buisdefect, is de kans verhoogd dat een volgende kind dit ook heeft. Deze kans is ongeveer twee op 100. U heeft dan een medische indicatie voor een uitgebreid echoscopisch onderzoek en/of een vruchtwaterpunctie. Daarnaast wordt u geadviseerd om in overleg met uw huisarts een hogere dosis foliumzuur te gebruiken: 5 milligram per dag van vier weken voor de bevruchting tot tien weken na de eerste dag van de laatste menstruatie.

Aanstaande ouder met een neurale-buisdefect

Als één van de aanstaande ouders zelf met een open ruggetje is geboren, is de kans dat hun kinderen ook een neurale-buisdefect krijgen ongeveer één tot drie op 100. U heeft dan een medische indicatie voor een uitgebreid echoscopisch onderzoek en/of een vruchtwaterpunctie.

Broer, zus of ouder met een neurale-buisdefect

Als een broer, zus of ouder van u of uw partner is geboren met een open ruggetje of open schedel, heeft u een verhoogde kans dat uw kind het ook heeft. Deze kans is één tot twee op 200. U heeft dan een medische indicatie voor een uitgebreid echoscopisch onderzoek.

Ander familielid met een neurale-buisdefect

Als een open ruggetje of open schedel is voorgekomen bij een ander familielid, heeft u een iets verhoogde kans op een kind met een neurale-buisdefect. Deze kans is kleiner dan één op 200. U komt dan niet in aanmerking voor een uitgebreid echoscopisch onderzoek, maar u kunt wel een 20-weeken echo laten maken. Als dan het vermoeden ontstaat dat uw kind een open ruggetje of open schedel heeft, komt u alsnog in aanmerking voor een uitgebreid echoscopisch onderzoek.

Meer informatie over prenatale screening

Kijk voor meer informatie over prenatale screening op open ruggetje en vervolgonderzoek op www.prenatalescreening.nl. Of vraag uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog om de brochure *Prenatale screening op Downsyndroom en lichamelijke afwijkingen*.

Informatiebladen

Over de volgende onderzoeken en aandoeningen zijn ook informatiebladen beschikbaar:

- Combinatietest
- Tripeltest
- Downsyndroom
- De 20-weeken echo

● Het Erfocentrum

Het Erfocentrum is het nationale kennis- en voorlichtingscentrum over erfelijkheid, zwangerschap en erfelijke en aangeboren aandoeningen.

Internet: www.erfelijkheid.nl, www.zwangernu.nl, www.zwangerwijzer.nl.

E-mail Erfolijn: erfolijn@erfocentrum.nl.

Erfolijn: 0900 - 66 555 66. De Erfolijn is bereikbaar op maandag en donderdag van 10.00 tot 15.00 uur (€ 0,25 per minuut).

● BOSK

De BOSK is een vereniging voor mensen met een motorische beperking en hun ouders. De BOSK geeft informatie, adviseert, brengt contact tussen lotgenoten tot stand en behartigt de belangen van mensen met een motorische handicap. Eén van de aandachtsgebieden van BOSK is een open ruggetje, zowel bij kinderen als volwassenen.

Internet: www.bosk.nl.

E-mail: info@bosk.nl.

Telefoon: 030 - 245 90 90.

● RIVM

Het RIVM coördineert op verzoek van het ministerie van VWS en met instemming van de medische beroepsgroepen de screening op Downsyndroom en lichamelijke afwijkingen.

Internet: www.rivm.nl/zwangerschapsscreening.

Colofon

© Stichting Erfocentrum, NHG, KNOV, NVOG, VKGN en VSOP, december 2006.

Stichting Erfocentrum en leden van het NHG, de KNOV, NVOG, VKGN en VSOP mogen dit informatieblad zonder toestemming vermenigvuldigen, mits zij dat integraal, onverkort en met bronvermelding doen.

Overigen dienen toestemming aan te vragen bij de Stichting Erfocentrum. Aan het gebruik van de tekst zijn geen kosten verbonden.

De inhoud van dit informatieblad is ontwikkeld door de Stichting Erfocentrum in samenwerking met NHG, KNOV, NVOG, VKGN en VSOP. De tekst is tot stand gekomen onder toezicht van een commissie bestaande uit vertegenwoordigers van RIVM, VKGN, NHG, NVOG, VSOP, Erfocentrum, KNOV en het ministerie van VWS. Met dank aan Daniëlle Timmermans, Myra van Zwieten, de SSOV, de BOSK en Stichting Downsyndroom. Dit informatieblad is financieel mogelijk gemaakt door het ministerie van VWS.

Vormgeving: Heleen Vink.

Het onderhavige informatieblad is tot stand gekomen in samenwerking met alle betrokken veldpartijen (inclusief patiëntenorganisaties) en geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis.

Het informatieblad heeft tot doel diegenen die dat betreft te helpen bij hun besluitvorming.

De opstellers van het informatieblad zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden.

Voor een persoonlijk advies raden wij u aan om uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog te raadplegen.

