

Spina bifida team

Erfelijkheid bij spina bifida

Oorzaken van spina bifida

Wat precies de oorzaak is van het ontstaan van spina bifida, is niet bekend. Er zijn veel factoren die een rol kunnen spelen. Doordat meerdere factoren vroeg in de zwangerschap bepalend zijn voor de afwijking, is het niet mogelijk om één duidelijke reden aan te wijzen.

Eén van de factoren die van invloed is, is erfelijkheid. Het risico op het krijgen van een kind met spina bifida in families waarin de aandoening al voorkomt, is groter dan in families waar dat niet zo is. Of er bij u in de familie sprake is van erfelijkheidsrisico, kan door onderzoek bij een klinisch geneticus bepaald worden.

Ook foliumzuur speelt een rol bij het sluiten van de neurale buis en dus bij het ontstaan van spina bifida. Foliumzuur is één van de vele vitamine B-soorten (het is géén medicijn). Uit een aantal studies blijkt dat het slikken van foliumzuurtabletten de kans op het krijgen van een kind met spina bifida kan verkleinen. Vrouwen slikken in dat geval foliumzuur vanaf het moment dat ze stoppen met anticonceptie, tot minimaal acht weken na de bevruchting (één keer per dag 0,5 milligram).

Soms is er sprake van een verhoogd risico op de geboorte van een kind met spina bifida, bijvoorbeeld als u eerder een kind met spina bifida heeft gekregen (u krijgt dan 5 mg foliumzuur voorgeschreven) of als in uw familie meerdere kinderen met spina bifida voorkomen.

Ook als de moeder diabetes mellitus heeft of als zij anti-epileptica gebruikt kan er een verhoogd risico zijn.

Als u meer wilt weten over een eventueel verhoogd risico, kunt u het beste contact opnemen met uw behandelend arts.

Prenatale diagnostiek

Tegenwoordig is het vaak mogelijk om de diagnose spina bifida al vóór de geboorte te stellen. Dit kan met behulp van prenataal echoscopisch onderzoek.

Echoscopisch onderzoek

Bij een echoscopisch onderzoek worden met behulp van ultra-geluidsgolven de wervelkolom en het hoofd 'in beeld' gebracht. Op dit moment krijgen zwangere vrouwen twee echo's aangeboden waarbij gekeken wordt naar de organen van de foetus: De 13 weken echo in onderzoeks verband en de 20 weken echo. Daarbij wordt gekeken naar de aanwezigheid van een vochtblaas (cèle) op de rug en het onderbroken zijn van wervelbogen. Verder worden de vorm en grootte van het hoofd en de hersenholtes onderzocht. Deze echo's worden uitgevoerd door een gecertificeerde echoscopist. Soms wordt een spina bifida niet gezien op de echo. De

detectiegraad voor spina bifida in aanwezigheid van een cele bij de 13 weken echo is 60%. Bij 20 weken is dit 94% (bron Syngelaki PMID: 31408229 en PNS.nl)

MRI-onderzoek

Bij verdenking op een aanlegstoornis kan op een veilige manier beeldvorming van het ongeboren kind plaatsvinden door MRI-onderzoek. Dit onderzoek is echter gecompliceerd en wordt alleen verricht als er bij echoscopisch onderzoek nog onduidelijkheid bestaat over de uitgebreidheid van de spina bifida.

Uitslag van de prenatale diagnostiek

Indien bij u een prenataal onderzoek is verricht, heeft u over de resultaten hiervan een gesprek met de gynaecoloog. Tijdens dit gesprek vertelt de gynaecoloog u wat deze heeft gezien op de echo en wat de mogelijkheden zijn voor vervolgdagnostiek. Standaard krijgt u onderzoek naar het foliumzuur, vitamine B12, glucose en HbA1c aangeboden en kunt u kiezen voor invasieve prenatale diagnostiek om een genetische oorzaak uit te sluiten met behulp van een vlokentest vanaf 12-16 weken of een vruchtwaterpunctie (vanaf 16 weken).