

Open rug en open schedel

In dit informatieblad leest u meer over een open rug en een open schedel. Dit zijn zogenoemde neuralebuisdefecten.

Pagina 1 van 3

Wat is een neuralebuisdefect?

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 neuralebuisdefecten. Open rug en open schedel komen het meest voor. Andere neuralebuisdefecten komen heel weinig voor.

Wat is een open rug?

Er zijn twee vormen van een open rug (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. De open rug 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. Verborgene spina bifida

Ook bij een verborgene spina bifida zijn meerdere ruggenwervels, en op die plek ook het ruggenmerg met de bijbehorende zenuwen, niet goed gevormd. Deze vorm van een open rug 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 neuralebuisdefecten

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

Wat betekenen neuralebuisdefecten in uw dagelijkse leven?

Open rug

Na de geboorte van een kind met een open rug wordt in overleg tussen de ouders en één of verschillende specialisten de behandeling vastgesteld.

Een kind met een open rug kan kort na de geboorte geopereerd worden om de wond op de rug te sluiten. De stoornis in de vorming 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 ouders van het kind nemen hierover uiteindelijk een beslissing in overleg met de medisch specialist(en)

De gevolgen van een open rug 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 rug hebben alleen een lichamelijke handicap. Slechts een klein deel van de kinderen heeft ook een verstandelijke handicap.

Open schedel

Een open schedel is niet met het leven verenigbaar. Een kind met een open schedel overlijdt voor, tijdens of na de geboorte. Als bij een onderzoek wordt geconstateerd dat uw kind een open schedel heeft, dan wordt u voorgelicht door de verloskundig hulpverlener.

Colofon

De inhoud van dit informatieblad is ontwikkeld door een werkgroep. In deze werkgroep nemen onder andere zitting de organisaties van huisartsen (NHG), verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), echoscopisten (BEN), het Erfocentrum, vereniging samenwerkende ouder- en patiëntenorganisaties (VSOP) en het RIVM.

© Centraal orgaan, RIVM

Dit informatieblad geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis. De opstellers van de informatie zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden. Voor een persoonlijk advies kunt u terecht bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Dit informatieblad over open rug en open schedel vindt u ook via www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, echoscopisten en andere verloskundige hulpverleners kunnen extra exemplaren van dit informatieblad bestellen via de website www.rivm.nl/pns/folders-bestellen

Vormgeving: Uitgeverij RIVM, februari 2010

Open rug en open schedel

In dit informatieblad leest u meer over een open rug en een open schedel. Dit zijn zogenoemde neuralebuisdefecten.

Pagina 2 van 3

Hoewel iemand met een open rug (ernstige) lichamelijke ongemakken of beperkingen heeft, kan hij of zij verder vaak een (redelijk) zelfstandig leven leiden. Uiteraard is dit sterk afhankelijk van de ernst van de open rug.

Veel voorkomende lichamelijke problemen bij een open rug:

- Loopproblemen. Dat kunnen lichte loopproblemen zijn, maar ook verlamming van de voet-, been- en heupspieren. 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 sluitspieren van de anus en de urinewegen. Hierdoor is het mogelijk dat iemand de urine en ontlasting niet (goed) kan ophouden.
- Gedeeltelijke of gehele 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.

Daarnaast komen ook sociale en emotionele problemen voor.

Verborgene open rug

Bij een verborgene open rug 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 men kan krijgen:

- lage rugpijn
- slechter lopen
- krachtverlies in de spieren
- incontinentie.

Open schedel

De ernstigste vorm van een neuralebuisdefect is de open schedel. Een kind met een open schedel overlijdt vaak voor, tijdens of na de geboorte.

Hoe vaak komt een neuralebuisdefect voor?

De kans op een neuralebuisdefect is klein (minder dan 2 op de 10.000). Van alle neuralebuisdefecten is de helft een vorm van een open schedel en de andere helft een open rug. Dit betekent dat van de ongeveer 180.000 kinderen die elk jaar in Nederland worden geboren, ongeveer 125 van hen een open rug heeft en 125 een open schedel.

Sommige vrouwen hebben een verhoogde kans op een kind met een neuralebuisdefect. Er is een verhoogde kans:

- als de vrouw insuline-afhankelijke suikerziekte heeft vóór het zwanger worden
- als de vrouw bepaalde medicijnen slikt tegen epilepsie
- als neuralebuisdefecten voorkomen in het gezin of in de familie.

Vrouwen met een verhoogde kans op een kind met een neuralebuisdefect komen in aanmerking voor prenatale diagnostiek. Zij hebben een medische indicatie voor een *vruchtwaterpunctie* en/of een *uitgebreid echoscopisch onderzoek (geavanceerd Ultrageluid Onderzoek)*. Met deze onderzoeken kan tijdens de zwangerschap bijna altijd met zekerheid worden vastgesteld of een ongeborn kind een neuralebuisdefect heeft of niet.

Neuralebuisdefecten in de familie

Eerder een kind met een neuralebuisdefect

Als u eerder een kind heeft gekregen met een neuralebuisdefect, is de kans verhoogd dat een volgend kind dit ook heeft. Deze kans is ongeveer twee op 100. U krijgt 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.

Colofon

De inhoud van dit informatieblad is ontwikkeld door een werkgroep. In deze werkgroep nemen onder andere zitting de organisaties van huisartsen (NHG), verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), echoscopisten (BEN), het Erfocentrum, vereniging samenwerkende ouder- en patiëntenorganisaties (VSOP) en het RIVM.

© Centraal orgaan, RIVM

Dit informatieblad geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis. De opstellers van de informatie zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden. Voor een persoonlijk advies kunt u terecht bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Dit informatieblad over open rug en open schedel vindt u ook via www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, echoscopisten en andere verloskundige hulpverleners kunnen extra exemplaren van dit informatieblad bestellen via de website www.rivm.nl/pns/folders-bestellen

Vormgeving: Uitgeverij RIVM, februari 2010

Open rug en open schedel

In dit informatieblad leest u meer over een open rug en een open schedel. Dit zijn zogenoemde neuralebuisdefecten.

Pagina 3 van 3

Aanstaande ouder met een neuralebuisdefect

Als één van de aanstaande ouders zelf met een open rug is geboren, is de kans dat hun kinderen ook een neuralebuisdefect krijgen ongeveer 20 op 1000. U heeft dan een medische indicatie voor een uitgebreid echoscopisch onderzoek en/of een vruchtwaterpunctie.

Broer, zus of ouder met een neuralebuisdefect

Als een broer, zus of ouder van u of uw partner is geboren met een open rug of open schedel, heeft u een verhoogde kans dat uw kind het ook heeft. Deze kans is 5 op 1000. U heeft dan een medische indicatie voor een uitgebreid echoscopisch onderzoek.

Ander familielid met een neuralebuisdefect

Als een open rug of open schedel is voorgekomen bij een ander familielid, heeft u een iets verhoogde kans op een kind met een neuralebuisdefect. Deze kans is kleiner dan 5 op 1000. 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 rug 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 lichamelijke afwijkingen en vervolgonderzoek op **www.prenatalescreening.nl**. Of vraag uw huisarts, verloskundige of gynaecoloog om de brochure *Informatie over de screening op Downsyndroom*.

Over de volgende onderwerpen zijn ook informatiebladen beschikbaar:

- Combinatietest
- Downsyndroom

• 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 hun aandachtsgebieden is een open rug, 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 het onderzoek naar open rug en open schedel en lichamelijke afwijkingen.

Internet: **www.rivm.nl/zwangerschapsscreening**.

Colofon

De inhoud van dit informatieblad is ontwikkeld door een werkgroep. In deze werkgroep nemen onder andere zitting de organisaties van huisartsen (NHG), verloskundigen (KNOV), gynaecologen (NVOG), echoscopisten (BEN), het Erfocentrum, vereniging samenwerkende ouder- en patiëntenorganisaties (VSOP) en het RIVM.

© Centraal orgaan, RIVM

Dit informatieblad geeft de stand van zaken weer op basis van beschikbare kennis. De opstellers van de informatie zijn niet aansprakelijk voor eventuele fouten of onjuistheden. Voor een persoonlijk advies kunt u terecht bij uw verloskundige, huisarts of gynaecoloog.

Dit informatieblad over open rug en open schedel vindt u ook via www.rivm.nl/zwangerschapsscreening

Verloskundigen, gynaecologen, huisartsen, echoscopisten en andere verloskundige hulpverleners kunnen extra exemplaren van dit informatieblad bestellen via de website www.rivm.nl/pns/folders-bestellen

Vormgeving: Uitgeverij RIVM, april 2010