



Spina bifida

Wat is het spina bifida?

Spina bifida is een aandoening waarbij de bogen van de wervels niet goed gesloten zijn, maar open staan.

Hierdoor kunnen bepaalde structuren (ruggenmerg, vliezen) die normaal beschermd liggen in de wervelbogen, buiten de wervelbogen komen en beschadigd raken.

Hoe wordt het spina bifida ook wel genoemd?

Er bestaan twee vormen van spina bifida: de spina bifida aperta en de spina bifida occulta.

Spina bifida aperta

Bij de spina bifida aperta komen bepaalde structuren buiten de rug te liggen en worden deze structuren niet meer overdekt door huid. Structuren die door de open wervelbogen buiten de rug kunnen komen te liggen zijn de vliezen die rondom het ruggenmerg liggen. Deze vliezen worden ook wel meningen genoemd. Een spina bifida aperta waarbij de vliezen buiten de rug komen te liggen wordt ook wel een meningocele genoemd. Soms komt er behalve deze vliezen ook het ruggenmerg (myelum) zelf naar buiten toe. Een dergelijk spina bifida wordt een myelomeningocele genoemd.

Een spina bifida aperta wordt ook wel een open ruggetje genoemd.

Spina bifida occulta

Bij een spina bifida occulta zijn de wervelbogen ook niet gesloten. Soms komen hierdoor ook structuren buiten de wervelkolom te liggen, maar deze zijn altijd overdekt met huid.

Bij bepaalde spina bifida occulta valt bij onderzoek van de rug een zwelling onder de huid op, bij andere types is dit niet het geval. In de zwelling wordt vaak een vetbult (lipoom) gevonden, maar net als bij de spina bifida aperta kunnen zich in de zwelling ook het ruggenmerg of vliezen bevinden.

Neuraalbuisdefect

Spina bifida wordt ook wel een neuraalbuisdefect genoemd. Dit komt omdat een spina bifida ontstaat omdat een bepaalde structuur bij een pasgevormde embryo, de neurale buis, niet goed sluit. Naast spina bifida bestaan er nog andere neuraalbuisdefecten, zoals een anencefalie (niet ontwikkeld zijn van de hersenen) of een encefalocele (uitpuilen van een deel van de hersenen door een defect in de schedel)

Hoe vaak komt het spina bifida voor bij kinderen?

Spina bifida komt ongeveer bij één op 3000 de pasgeboren kinderen voor. In Nederland worden per jaar ongeveer 80 kinderen met spina bifida geboren.

Niet alle kinderen met een spina bifida aperta zullen bekend zijn met deze diagnose, zeker als ze er geen klachten van hebben.

Bij wie komt het spina bifida voor?

Het spina bifida komt zowel bij jongens als bij meisjes voor, bij meisjes iets vaker dan bij jongens. Spina bifida is een aangeboren afwijking die al vroeg tijdens de zwangerschap ontstaat.

Spina bifida komt vaker voor bij moeders die bepaalde medicijnen hebben gebruikt tijdens de zwangerschap (natriumvalproaat, carbamazepine), bij moeders die voor de zwangerschap al suikerziekte (diabetes) hebben en bij moeders waarbij in de familie een kind voorkomt met een spina bifida.



Wat zijn de verschijnselen van het spina bifida?

Uiterlijke kenmerken en huidafwijkingen

Het spina bifida aperta valt een duidelijke zwelling op de rug op. Meestal zit deze zwelling laag op de rug ter hoogte van de lendenwervels, soms zit deze zwelling ter plaatse van de borstwervels of de nekwervels. De zwelling is vaak zacht en ziet er rood uit. Er zit geen huid meer over deze zwelling. Soms komt er vocht uit deze zwelling of is er een vochtblaas te zien. Bij een spina bifida occulta kan er ook sprake zijn van een zwelling. Over deze zwelling zit altijd nog huid, waardoor de zwelling huidskleurig is.

De uiterlijke kenmerken bij een spina bifida occulta kunnen ook heel subtiel zijn en vallen soms pas op als er bewust naar gekeken wordt.

Zo kan er ter plaatse van de spina bifida een plukje haar groeien. Vaak heeft de huid er een andere kleur of is de huid ter plaatse dikker dan de huid van de rug op andere plaatsen. Ook kan er op de plaats van het spina bifida soms een vetbult te voelen zijn of een klein gaatje gezien worden. Ook een scheefverlopende bilnaad kan op een onderliggend spina bifida wijzen. Minder vaak voorkomend is een kluwentje van bloedvaatjes in de huid ter plaatse van het spina bifida.

Problemen met bewegen van de benen

Als gevolg van het spina bifida kan het onderste stukje van het ruggenmerg en de zenuwen die uit dit ruggenmerg komen beschadigd raken en niet goed functioneren. Deze zenuwen sturen de spieren van de benen aan. Bij een spina bifida verloopt deze aansturing minder goed waardoor de spieren niet goed functioneren en er problemen met bewegen van de benen ontstaan. De benen voelen slap aan en de spieren zijn weinig ontwikkeld en dun.

Welke spieren zijn aangedaan, is afhankelijk van de plaats van de spina bifida.

De plaats van de spina bifida wordt aangeduid met letters en met cijfers. De meeste spina bifida's zitten in de lumbale wervelkolom aangeduid met de letter L of in de sacrale wervelkolom (het zogenaamde heiligbeen) aangeduid met de letter S. Hoe hoger het cijfer achter de letter, hoe lager de spina bifida zit en hoe minder problemen met bewegen van de benen er zal zijn.

Problemen met het gevoel

De zenuwen regelen niet alleen de beweging van de benen, maar geven ook de signalen door van de benen naar de hersenen waardoor er gevoel in de benen aanwezig is. Omdat de zenuwen bij een spina bifida niet functioneren, is een deel van de benen gevoelloos. Ook hier geldt hoe hoger de spina bifida, hoe uitgebreider de gevoelsproblemen.

Naast het gevoel regelen de zenuwen ook de doorbloeding van de benen en hebben ze invloed op haar- en nagelgroei. Bij kinderen met een spina bifida voelen de benen vaak koud aan, groeien haren en nagels vaak slecht op de benen.

Problemen met plassen

De zenuwen van de sacrale wervelkolom hebben een belangrijke functie bij het legen van de blaas en daarmee van het plassen. Kinderen met een spina bifida kunnen meestal niet goed plassen uit zich zelf, alle gevormde urine verzamelt zich in de blaas. Daardoor raakt de blaas bij kinderen met een spina bifida overvuld, dit wordt een retentieblaas genoemd. Een overvulde blaas kan uiteindelijk overlopen en telkens kleine beetjes urine laten lopen, waardoor een kind incontinent is.

Kinderen met een spina bifida van de halswervelkolom of de borstwervelkolom kunnen een zogenaamde spastische blaas krijgen. De blaas leegt zich dan gelijk wanneer er een klein



beetje urine in de blaas terecht komt, deze kinderen moeten hierdoor heel frequent plassen en zijn daardoor ook vaak incontinent.

Problemen met de ontlasting

De zenuwen van de sacrale wervelkolom spelen ook een belangrijke rol bij het kwijtraken van de ontlasting uit de darmen. Kinderen met een spina bifida kunnen hun ontlasting vaak moeilijk kwijt, waardoor een verstopping van de ontlasting kan ontstaan.

Waterhoofd

Bij kinderen met een spina bifida aperta komt eigenlijk altijd ook een aanlegstoornis van een deel van de kleine hersenen voor. Deze afwijking wordt een Chiari II malformatie genoemd. Een deel van de kleine hersenen ligt te ver buiten de schedel in het wervelkanaal. Hierdoor kan het hersenvocht niet goed rondstromen en hoopt het zich op in de hersenholttes. Bij een groot deel van de kinderen met een spina bifida aperta komt dan ook een waterhoofd voor. Kinderen met een spina bifida kunnen een erg groot hoofd krijgen hierdoor.

Leerproblemen

Een groot deel van de kinderen met spina bifida aperta heeft problemen met leren op school. Leerproblemen komen vaker voor bij kinderen die een waterhoofd (hydrocefalus) hebben gehad.

Epilepsie

Een klein deel van de kinderen met een spina bifida krijgt last van epilepsie aanvallen. Het kan daarbij gaan om verschillende soorten epilepsie aanvallen. Epilepsie komt vaker voor bij kinderen met aanlegstoornissen van de hersenen en bij kinderen die een drain hebben.

Verkromming van de rug

Als gevolg van het spina bifida kan er een verkromming van de rug ontstaan. Deze verkromming wordt een scoliose genoemd. Een scoliose kan negatieve gevolgen hebben voor de zithouding en voor de ademhaling.

Korte benen

Als gevolg van het spina bifida kunnen de benen onvoldoende groeien in lengte, waardoor een kind verhoudingsgewijs korte benen heeft. Ook beenlengteverschil kan voorkomen.

Voetafwijkingen

Door onvoldoende bewegen van de benen in de baarmoeder kunnen aangeboren afwijkingen aan de voeten ontstaan.

Het kan dan gaan om holvoeten, klompvoeten of zogenaamde hamertenen.

Chiari malformatie

Bij zeven van de tien kinderen met een spina bifida komt een zogenaamde Chiari II malformatie voor. Dit is een aanlegstoornis van de kleine hersenen die te weinig ruimte hebben in de schedel en daardoor door het achterhoofds gat in de richting van het ruggenmerg zakken.

Een klein deel van de kinderen met een Chiari II malformatie heeft hier klachten van. Een Chiari malformatie kan klachten geven in de vorm van nekpijn, het achterover houden van het hoofd, heesheid, slikproblemen, ademhalingsproblemen, spasticiteit aan de armen en benen of coördinatie problemen van de armen en benen.



Aangeboren afwijking

Naast de bovengenoemde aangeboren afwijkingen komen bij een op de vijf kinderen met een spina bifida ook andere aangeboren afwijkingen zoals aangeboren hartafwijkingen, een gespleten gehemelte (schisis), een navelbreuk, of een breuk van het middenrif (hernia diafragmatica).

Ook aanlegstoornissen van de hersenen komen regelmatig voor.

Hoe ontstaat een spina bifida?

Vroeg in de zwangerschap

Een spina bifida ontstaat in de eerste vier weken van de zwangerschap wanneer het ruggenmerg en de wervelkolom worden aangelegd. De wervelkolom ontstaat als een inkeping waaruit geleidelijk een buis ontstaat door dat de twee delen naast de inkeping naar elkaar toe groeien. Bij een spina bifida ontmoet een stukje van deze twee delen elkaar niet, waardoor de buis niet sluit maar open blijft. Uit deze niet geloten buis, ontstaan niet gesloten wervelbogen.

Niet precies bekend

Het is niet precies bekend waarom een deel van de neurale buis niet goed sluit waardoor een spina bifida ontstaat. Wel is bekend dat er bepaalde risicofactoren zijn die de kans op het ontstaan van een spina bifida vergroten. Zo hebben moeders met suikerziekte die zwanger worden een vergrote kans op een kindje met een spina bifida, net als moeders die het medicijn natriumvalproaat of carbamazepine gebruikt hebben tijdens de zwangerschap.

Moeders die ouder zijn dan 40 jaar blijken ook een vergrote kans te hebben op een kindje met een spina bifida.

Foliumzuurtekort

Een tekort aan de B-vitamine foliumzuur blijkt de kans op het ontstaan van een spina bifida te vergroten.

Erfelijke factoren

Erfelijke factoren blijken ook een rol te spelen bij het ontstaan van een spina bifida. Om welke factoren het gaat is nog niet bekend.

Hoe wordt de diagnose spina bifida gesteld?

Verhaal en onderzoek

De diagnose spina bifida kan gesteld worden op grond van het verhaal en bevindingen bij het onderzoek. Een spina bifida aperta is gemakkelijk te herkennen, bij een spina bifida occulta kan dit veel lastiger zijn. Soms wijzen subtiele signalen van de huid laag op de rug op een het bestaan van een spina bifida occulta.

Röntgenfoto's van de wervels

Bij een spina bifida occulta kunnen foto's van de wervels de open wervelbogen aantonen.

MRI-scan

Met behulp van een MRI-scan kan het onderste gedeelte van de rug goed in beeld gebracht worden. Op de MRI scan kan gezien worden welke structuren allemaal uitpuilen in een cele bij een spina bifida. Ook kunnen vetbulten (lipomen) en andere afwijkingen van het ruggenmerg zichtbaar worden gemaakt met behulp van een MRI.

Vaak zal ook een MRI scan van de hersenen gemaakt worden, omdat een groot deel van de kinderen met een spina bifida ook aanlegstoornissen van de hersenen heeft (waaronder de



Chiari II malformatie). Ook het waterhoofd (hydrocefalus) kan zichtbaar worden gemaakt op een MRI.

Spina bifida team

Kinderen met een spina bifida worden vaak gezien door een team van specialisten op spina bifida gebied. Zij kunnen goed inventariseren welke problemen een kind heeft als gevolg van een spina bifida. In het spina bifida team zitten meestal een kinderarts, een kinderneuroloog, een neurochirurg, een orthopeed, een uroloog, een revalidatiearts, een fysiotherapeut en een maatschappelijk werkende. De samenstelling van een spina bifida team kan per ziekenhuis verschillen.

De kinderarts

De kinderarts houdt de groei van het kind in de gaten en kijkt of er sprake is van problemen met plassen en met de ontlasting.

De kinderneuroloog

De kinderneuroloog meet de kracht van de verschillende spieren in de benen. De kinderneuroloog onderzoekt of er leerproblemen zijn of dat er aanwijzingen zijn voor epilepsie.

Uroloog

De uroloog houdt zich bezig met de blaasfunctie. Regelmatig wordt urine gecontroleerd op het voorkomen van een infectie van de urinewegen. Ook kan een urodynamisch onderzoek gedaan worden om te kijken hoe goed een kind de blaas leeg kan plassen.

De orthopeed

De orthopeed kijkt of er sprake is van aanlegstoornissen van de benen, zoals bijvoorbeeld klompvoeten. Ook let de orthopeed op het ontstaan van een scoliose of op het uit de kom schieten van een heup.

Zo nodig maakt de orthopeed foto's van de botten of van de wervelkolom.

De revalidatiearts

De revalidatiearts let op de zithouding en de mogelijkheden voor het kind om zich zelf voort te verplaatsen of zelf te verzorgen. De revalidatiearts werkt nauw samen met de fysiotherapeut, de ergotherapeut en de logopedist.

Hoe wordt een spina bifida behandeld?

Operatie

Kinderen met een spina bifida aperta worden vaak in de eerste levensweek geopereerd, meestal al tijdens de eerste 24 uur. Dit om een infectie van de vliezen en van het ruggenmerg te voorkomen. De operatie wordt uitgevoerd door de neurochirurg, vaak in samenwerking met de plastisch chirurg. Tijdens de operatie wordt het uitpuilende weefsel verwijderd en wordt er voor gezorgd dat de opening in de rug weer overdekt wordt met huid.

Drain

Een groot deel van de kinderen met een spina bifida heeft een waterhoofd. Dit waterhoofd wordt behandeld met een drain. Vaak wordt deze drain tijdens dezelfde operatie als waarin het uitpuilende weefsel wordt verwijderd geplaatst.



Fysiotherapie

Wanneer kinderen als gevolg van het spina bifida problemen hebben met bewegen of lopen kan een fysiotherapeut helpen om te zoeken naar een zo goed mogelijk bewegingspatroon. Ook kunnen de spieren op een goede manier getraind worden.

Revalidatiearts

Meestal is ook een revalidatiearts betrokken bij de behandeling van kinderen met een spina bifida. Zo kan een revalidatiearts zorgen voor aangepaste schoenen waardoor lopen gemakkelijker gaat of voor hulpmiddelen die het looppatroon verbeteren of die voortverplaatsen mogelijk maken.

Plasproblemen

De plasproblemen als gevolg van een spina bifida kunnen op verschillende manier behandeld worden. Soms kunnen medicijnen er voor zorgen dat de blaas goed leeg geplast kan worden. Sommige kinderen ondersteunen het legen van de blaas door op de blaas te duwen. Een deel van de kinderen zal incontinentiemateriaal nodig hebben.

Wanneer de blaas met deze maatregelen niet voldoende leeggeplast kan worden, zal de blaas regelmatig leeg gemaakt worden met behulp van een catheter. Bij kleine kinderen zullen de ouders dit moeten doen, grotere kinderen kunnen leren zich zelf te catheteriseren.

Bij kinderen waarbij regelmatig urine achterblijft in de blaas bestaat een vergrote kans op een urineweginfectie. Daarom krijgen deze kinderen dagelijks een lage dosis antibiotica om deze infecties te voorkomen.

Problemen met de ontlasting

Verstopping komt vaak voor bij kinderen met een spina bifida. Medicijnen die de ontlasting soepel houden en die de darmen stimuleren de ontlasting kwijt te raken worden vaak voorgeschreven aan kinderen met een spina bifida. Wanneer dit onvoldoende effect heeft, kan darmspoelen helpen de ontlasting kwijt te raken. Een klein deel van de kinderen heeft een stoma nodig om de ontlasting kwijt te raken.

Chiari II malformatie

Wanneer een kind klachten heeft als gevolg van een Chiari II malformatie, kunnen deze klachten verbeteren door een operatie. Bij deze operatie wordt de ruimte in de schedel groter gemaakt en worden de kleine hersenen weer terug gelegd in de schedel. Het is van belang deze operatie kort na het ontstaan van de klachten uit te voeren, omdat dan de grootste kans op verbetering bestaat.

Tethered cord operatie

Wanneer een kind met spina bifida in toenemende mate problemen krijgt met lopen, plassen en met het kwijtraken van de ontlasting kan dit veroorzaakt worden door een tethered cord. Dit probleem kan verholpen worden met een operatie waarbij het ruggenmerg los gemaakt wordt van het wervelkanaal waardoor het weer vrij kan bewegen. De operatie is er op gericht om verdere achteruitgang te voorkomen als gevolg van het tethered cord. Soms verbeteren ook de klachten die ontstaan zijn als gevolg van het tethered cord nog na verloop van tijd.

Syringomyelie

Bij een op de vijf kinderen ontstaat in het ruggenmerg een holte die Syringomyelie wordt genoemd. Als gevolg van de Syringomyelie ontstaan ook in toenemende mate problemen met bewegen van armen en benen, plassen en de ontlasting. Ter behandeling van de Syringomyelie kan een drain in de holte in het ruggenmerg worden gelegd waardoor het vocht



in deze holte wegloopt en de holte samenklapt. Syringomyelie ontstaat vaak bij kinderen met een Chiari II malformatie. Een operatie gericht op het opheffen van de Chiari II malformatie kan ook verdere achteruitgang als gevolg van de Syringomyelie voorkomen.

Orthopedische operatie

Soms zal de orthopeed operaties uitvoeren ter correctie van klompvoeten, een uit de kom schietende heup of een scoliose.

Begeleiding

Kinderen en ouders met spina bifida hebben behoefte aan begeleiding. Lotgenotencontact met andere ouders en kinderen kan hen daar bij helpen, via de patiëntenvereniging kunnen zij in contact komen met lotgenoten. Ook maatschappelijk werkende of een psycholoog kan helpen bij het verwerken van het hebben van spina bifida en dit een plaatsje in het leven te geven. In veel spina bifida teams maakt daarom een maatschappelijk werkende of een psycholoog deel uit van het team.

Wat betekent een spina bifida voor de toekomst?

Beperkingen

Kinderen met een spina bifida zullen hun hele leven beperkingen ondervinden als gevolg van hun spina bifida. Sommige kinderen hebben slechts weinig beperkingen en kunnen zich zelf redden, andere kinderen hebben meer beperkingen en zijn afhankelijk van andere mensen in hun omgeving. Hoe hoger de spina bifida, hoe groter de beperkingen zullen zijn.

Wanneer een grote groep kinderen met spina bifida wordt bekeken is de helft van de kinderen in staat zonder hulpmiddelen te lopen, de andere helft gebruikt hulpmiddelen of is rolstoelafhankelijk.

Wanneer de spina bifida boven L3 ligt, zullen de meeste kinderen volledig verlamd zijn aan hun benen. Wanneer de spina bifida op niveau L4-L5 ligt, is lopen vaak mogelijk met behulp van hulpmiddelen. Bij een spina bifida ter hoogte van S1-S3 is lopen vaak mogelijk met behulp van geringe hulpmiddelen. Wanneer de spina bifida lager dan S3 zijn er meestal geen verlammingen, maar bestaat er wel een verdoofd gevoel aan de billen.

Bijna alle kinderen met een spina bifida houden in meer of minder mate last van problemen met plassen en met de ontlasting.

Levensverwachting

Met de huidige behandelingsmogelijkheden is de levensverwachting van kinderen met een spina bifida sterk gestegen. Negen van de tien kinderen wordt ouder dan één jaar, acht van de tien kinderen bereikt de volwassen leeftijd.

Tethered cord

Kinderen met een spina bifida hebben een vergrote kans op het ontstaan van een tethered cord. Hierbij zit het ruggenmerg vast aan de wervelkolom waardoor het tijdens de groei niet omhoog kan bewegen. Er ontstaat dan trek op het ruggenmerg waardoor de beenfunctie verslechtert, er pijnklachten in de rug en de benen ontstaat en plas- en ontlastingsproblemen verslechteren.

Syringomyelie

Kinderen met een spina bifida hebben een vergrote kans op het ontstaan van een syringomyelie, een holte in het ruggenmerg. Door deze holte kunnen de zenuwen die bijvoorbeeld de armen aansturen niet meer goed functioneren, waardoor ook zwakte aan de armen kan ontstaan.



Draindysfunctie

Kinderen met een hydrocefalus zullen een drain nodig hebben. Door groei of door slijtage kan deze drain niet meer goed functioneren waardoor klachten van hoofdpijn, misselijkheid, braken en wazig zien kunnen ontstaan. Het kan dan nodig zijn om de hele drain of een deel van de drain te veranderen.

Epidermoid en arachnoidale cystes

Als gevolg van operatie aan de wervelkolom of als gevolg van een ruggenprik, kunnen cystes ontstaan die gevuld zijn met vocht. Deze cystes kunnen epidermoid cystes of arachnoidale cystes zijn. Door hun groei kunnen ze op het ruggenmerg gaan drukken. Ook hierdoor kan een toename van problemen ontstaan.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook een spina bifida te krijgen?

Hoewel niet precies bekend is waardoor bij kinderen zonder spina bifida een spina bifida ontstaat blijken broertjes en zusjes een iets vergrote kans te hebben om ook een spina bifida te ontwikkelen. Hoe groot deze kans is, hangt ook samen met de plaats van de spina bifida. Bij een kind met een sacrale spina bifida hebben broertjes en zusjes nauwelijks een vergrote kans ten opzichte van andere kinderen om ook een spina bifida te krijgen. Bij een spina bifida die hoog bij de lendenwervels of bij de borstweefsels gelegen is, is de kans voor broertjes en zusjes om ook een spina bifida te krijgen wel duidelijk verhoogd. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Tijdens een nieuwe zwangerschap bestaat er een mogelijkheid om met behulp van prenatale diagnostiek vast te stellen of dit nieuwe kindje een spina bifida heeft.

De tripple test kan aanwijzingen geven voor de aanwezigheid van spina bifida als een bepaald eiwit in het bloed van de moeder (het AFP) verhoogd is.

Met behulp van een ECHO kan gekeken worden of er sprake is van een spina bifida. Soms kan dit bij 15 weken al goed gezien worden. De beste tijd om een ECHO te maken is echter d 20^e week.

Preventie

Om de kans op een spina bifida te verlagen wordt aan alle zwangere vrouwen geadviseerd om in de periode van vier weken voor het ontstaan van een zwangerschap tot een zwangerschapsduur van acht weken dagelijks 0,5 mg foliumzuur te gebruiken.

Aan moeders met diabetes, aan moeders die natriumvalproaat of carbamazepine gebruiken en aan moeders waarbij in de directe familie een kindje met spina bifida of een andere neuraal buisdefect voorkomt wordt geadviseerd dagelijks 5 mg foliumzuur te gebruiken in dezelfde periode.

Links en verwijzingen

www.spinabifidainfo.nl
www.bosk.nl

Referenties

1. Stoll C, Alembik Y, Dott B. ssoiated malformations in cases with neural tube defects. Genet Couns. 2007;18:209-15.



2. Dias MS. Neurosurgical management of myelomeningocele (spina bifida). *Pediatr Rev.* 2005;26:50-60

Laatst bijgewerkt 14 december 2007

Auteur: JH Schieving