



## **Anencefalie**

### **Wat is een anencefalie?**

Een anencefalie is een ernstige aanlegstoornis van de hersenen waarbij de grote en kleine hersenen niet of nauwelijks zijn aangelegd.

### **Hoe wordt een anencefalie ook wel genoemd?**

Anencefalie wordt ook wel open schedeltje, omdat de schedel die normaal over de grote hersenen ligt niet aanwezig is. Soms wordt de term kattenkopje gebruikt omdat de vorm van het hoofdje van kinderen met een anencefalie lijkt op het kopje van een kat.

Anencefalie is onderdeel van een aantal aanlegstoornissen van de hersenen en het ruggenmerg die neurale buis defecten worden genoemd. De neurale buis is voorloper van de hersenen en het ruggenmerg. De term defect geeft aan dat er iets mis gaat met de aanleg van de neurale buis. Anencefalie is de ernstigste vorm van een neurale buis defect. Een andere vorm van een neurale buis defect is bijvoorbeeld een open ruggetje ook wel spina bifida genoemd.

Anencefalie betekent letterlijk zonder hersenen, deze term klopt niet helemaal, meestal is de hersenstam wel aangelegd, ook is er soms wel een deel van de grote of de kleine hersenen aanwezig.

### **Hoe vaak komt een anencefalie voor bij kinderen?**

Anencefalie is een ernstige aandoening, het is niet goed bekend hoe vaak een anencefalie voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat één op de 10.000 pasgeboren kinderen een anencefalie heeft.

Tijdens de zwangerschap komt anencefalie veel vaker voor (waarschijnlijk één op de 1000 zwangerschappen), veel zwangerschappen waarbij een kind een anencefalie heeft eindigen vroeg of later tijdens de zwangerschap in een miskraam.

### **Bij wie komt een anencefalie voor?**

Een anencefalie is een aanlegstoornis die al bij het nog ongebooren kindje aanwezig is. Een groot deel van de kinderen zal in de baarmoeder al komen te overlijden als gevolg van de ernst van deze aandoening. Een klein deel van de kinderen wordt levend geboren en leeft na de bevalling nog enkele uren tot dagen.

Zowel jongens als meisjes kunnen een anencefalie hebben. Anencefalie komt wat vaker voor bij meisjes dan bij jongens.

### **Wat is de oorzaak van een anencefalie?**

*Verkeerde aanleg van de hersenen*

De hersenen worden al vroeg in de zwangerschap aangelegd. In de derde tot vierde week van de zwangerschap ontstaat een langwerpige structuur die de neurale buis wordt genoemd. Uit deze neurale buis ontstaan de hersenen en het ruggenmerg.

Wanneer er iets mis gaat met de aanleg van de neurale buis aan de kant waar normaal gesproken de grote hersenen ontstaan, dan kunnen er geen grote hersenen meer ontstaan. Op deze manier ontstaat een anencefalie.

Het ontstaan van de afwijkingen van de neurale buis kan verschillende oorzaken hebben.

Waarschijnlijk gaat het om een samenkomst van verschillende factoren die maken dat een kindje een anencefalie krijgt.



## *Fout in het erfelijk materiaal*

Er zijn veel verschillende regelstofjes betrokken bij de ontwikkeling van de hersenen. Al deze regelstofjes worden gemaakt met behulp van informatie in het erfelijk materiaal. Door een fout in het erfelijk materiaal kunnen bepaalde regelstofjes ontbreken of juist in te grote aantallen aanwezig zijn. Dit verstoort de aanleg van de hersenen. Verschillende foutjes in het erfelijk materiaal kunnen allemaal zorgen voor een verstoorde aanleg van de hersenen. Het is nog niet goed bekend welke foutjes in het erfelijk materiaal verantwoordelijk zijn voor het ontstaan van een anencefalie. Waarschijnlijk gaat het ook om een samenspel van meerdere foutjes samen.

Recent is ontdekt dat foutjes in het erfelijk materiaal op een plaats die MTHFR-gen worden genoemd of het VANGL1-gen een rol spelen bij het ontstaan van een anencefalie.

## *Te veel aan chromosomen*

Bij een klein deel van de kinderen met een anencefalie blijkt chromosoom 13 in plaats van twee maal, drie maal voor te komen.

## *Onderdeel van een syndroom*

Anencefalie kan ook onderdeel zijn van een syndroom. Deze syndromen worden meestal ook veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Naast anencefalie, hebben kinderen vaak ook nog andere aangeboren afwijkingen.

## *Suikerziekte bij de moeder*

Bij een klein deel van de kinderen met een anencefalie is de aanleg van de hersenen verstoord omdat de moeder suikerziekte had die niet goed ingesteld was. Het gaat hierbij om suikerziekte die al voor de zwangerschap aanwezig was.

Deze hoge suikerwaardes verstoren de normale aanleg van de hersenen.

## *Epilepsie*

Moeders die medicijnen gebruiken gericht op het voorkomen van epileptische aanvallen, hebben een grotere kans om een kindje te krijgen met een neurale buis defect waaronder een anencefalie. Dit is vooral aan de orde bij het medicijn valproaat (Depakine®), maar ook andere medicijnen kunnen de kans op anencefalie verhogen.

Daarom wordt deze moeders geadviseerd om voor de zwangerschap te overleggen met hun neuroloog over de beste medicatiekeuze tijdens de zwangerschap. Ook wordt deze moeders geadviseerd om in plaats van de gebruikelijk 0,4-0,5 mg foliumzuur, 5 mg foliumzuur te gebruiken vanaf vier weken voor de bevruchting tot 8-10 weken na de bevruchting.

## *Foliumzuur*

Een tekort aan foliumzuur bij de moeder kan ook bijdragen aan het ontstaan van een anencefalie. Dit is een van de redenen dat aan alle zwangere vrouwen aangeraden wordt om vanaf vier weken voor de bevruchting tot tien weken na de bevruchting dagelijks 0,4 tot 0,5 mg foliumzuur te gebruiken.

## **Welk symptomen heeft een kindje met een anencefalie?**

### *Te veel vruchtwater*

Moeders die zwanger zijn van een kindje met een anencefalie hebben vaak veel vruchtwater. Dit komt omdat kinderen met een anencefalie niet goed kunnen slikken en daarom geen vruchtwater drinken, wat kinderen zonder anencefalie wel doen.

Door het vele vruchtwater hebben moeders vaak een dikkere buik dan gebruikelijk.



## *Weinig bewegen*

Kinderen met een anencefalie bewegen vaak maar weinig in de baarmoeder. Wanneer ze wel bewegen is dit voor de moeder vaak minder goed voelbaar door de grote hoeveelheid vruchtwater in de baarmoeder.

## *Levenloos geboren*

Een groot deel van de kinderen met een anencefalie overlijdt al in de baarmoeder of tijdens de bevalling. Deze kinderen worden levenloos geboren.

## *Andere vorm hoofdje*

Kinderen met een anencefalie hebben een andere vorm van een hoofdje. Boven de ogen houdt het hoofdje op. Normaal zit daar het voorhoofd die overloopt in het schedeldak, dit ontbreekt bij kinderen met een anencefalie.

De bovenkant van het hoofdje voelt zacht en week aan omdat er geen schedelbot en ook geen hersenvliezen onder zitten. Soms zit er wel huid over een deel van de bovenkant van het hoofdje, er zullen ook plekken zijn waar de huid ontbreekt en er een wond zichtbaar is.

De oogjes puilen wat naar voren uit, omdat het voorhoofd ontbreekt. De rest van het gezichtje ziet er vaak redelijk normaal uit, neusje, mondje en oortjes zijn meestal aanwezig.

De meeste kinderen met een anencefalie hebben een normaal lijf met normale armen en benen. Bij een deel van de kinderen komen ook afwijkingen aan de armen en benen voor.

## *Open ruggetje*

Een deel van de kinderen met een anencefalie heeft ook een open ruggetje, ook wel spina bifida genoemd.

## *Stijve armpjes en beentjes*

Kinderen met een anencefalie kunnen ook in de baarmoeder vaak maar moeizaam bewegen.

De spierspanning in hun armen en benen zijn hoog. De armen en benen staan vaak in een gebogen stand. Doordat kinderen weinig hebben kunnen bewegen, kunnen de gewrichtjes vastgegroeid zijn.

## *Ademhalingsproblemen*

Kinderen met een anencefalie die de bevalling overleven, krijgen vaak enige tijd na de geboorte problemen met ademen. De ademhaling is niet regelmatig. Kinderen maken lange pauzes of ademen te snel. Ze krijgen onvoldoende zuurstof in hun bloed, zodat ze een blauwe kleur krijgen. Eerst vaak aan de handjes en voetjes en rondom de mond, later heeft het hele lijfje een blauwe kleur.

Na enkele uren, soms dagen zullen kinderen steeds minder vaak gaan ademen en ten slotte gaan stoppen met ademen, waarna ze komen te overlijden.

## **Hoe wordt de diagnose anencefalie gesteld?**

### *ECHO*

Tijdens de zwangerschap wordt tegenwoordig standaard bij een zwangerschapsduur van ongeveer 20 weken een ECHO gemaakt. Op deze ECHO is te zien dat er geen of nauwelijks grote en kleine hersenen aanwezig zijn en dat er sprake is van een anencefalie. Ook op een ECHO bij een zwangerschapsduur van 12 weken kan een anencefalie al worden vastgesteld.



## *Bloedonderzoek bij de moeder*

Bij moeders die zwanger zijn van een kindje met een anencefalie is de hoeveelheid van het stofje AFP vaak verhoogd. Deze waarde wordt bepaald bij de zogenaamde tripple test, een van de mogelijkheden voor prenatale diagnostiek voor een zwangere.

## *Klinisch geneticus*

Na de geboorte van een kindje met een anencefalie zal ook vaak aan de klinisch geneticus gevraagd worden om naar het kindje te kijken. De klinisch geneticus kijkt of er sprake zou kunnen zijn van een bepaald syndroom waarvan anencefalie een van de kenmerken is. Dit heeft gevolgen voor de herhalingskans voor de ouders op nog een kindje met een anencefalie, deze is bij kinderen met een syndroom vaker hoger dan bij kinderen zonder syndroom.

## *Huidbiopt*

Na het overlijden van kinderen met een anencefalie zal gevraagd worden of een heel klein stukje huid afgenomen mag worden: een huidbiopt. Uit deze huidcellen kunnen namelijk chromosomen gekweekt worden. Deze chromosomen kunnen worden onderzocht op foutjes in het erfelijk materiaal. Op die manier kan geprobeerd worden om foutjes in het erfelijk materiaal op te sporen.

## **Hoe wordt een anencefalie behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die een anencefalie kan genezen. Kinderen met een anencefalie zijn niet in staat zelfstandig te leven. Ze kunnen niet voldoende ademen om in leven te blijven, ook kunnen ze niet slikken.

Een deel van de kinderen overlijdt al in de baarmoeder of tijdens de bevalling. Kinderen die levend geboren worden, komen meestal in de eerste uren tot dagen na de bevalling te overlijden.

### *Geen behandeling*

Zonder grote hersenen, hebben kinderen geen ontwikkelingsmogelijkheden. Ze zullen nooit in staat zijn om te zien, te horen, te voelen, te praten of iets bewust mee te maken.

Daarom zal bij kinderen met een anencefalie er niet voor gekozen worden om de ademhaling over te laten nemen door een beademingsmachine.

### *Zwangerschap wel/niet uitdragen*

Tegenwoordig wordt anencefalie bijna altijd al tijdens de zwangerschap vast gesteld door middel van een ECHO. Ouders zullen het bericht dat hun kindje een zeer ernstige hersenafwijking heeft die niet met leven verenigbaar is, vaak tijdens de zwangerschap krijgen wanneer het kindje nog leeft in de baarmoeder. Ouders hebben dan een keus om er voor te kiezen de zwangerschap uit te dragen of om er voor te kiezen de zwangerschap af te breken. Dit zijn moeilijker keuzes, waarbij goede voorlichting door de gynaecoloog en de kinderarts erg belangrijk zijn. Ieder ouder paar mag de keuze maken die het beste bij hen past.

Voor ouders die kiezen voor het uitdragen van de zwangerschap, bestaan er weinig risico's die anders zijn dan bij een normale zwangerschap. De grote hoeveelheid vruchtwater kan ongemak opleveren. Er bestaat een vergrote kans op een vroegtijdige bevalling. Maar het kan ook zijn dat de bevalling ook ruim na de uitgerekende datum niet op gang komt, omdat het kindje zelf door het ontbreken van de grote hersenen geen signaal af geeft dat de bevalling op gang mag komen.



## *Begeleiding*

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met een anencefalie is erg belangrijk. Er bestaat een website met informatie en contactmogelijkheden met andere ouders die een kindje met een anencefalie hebben (gehad). Ook door het plaatsen van een oproepje op het forum van de site kunt u in contact komen met andere ouders.

Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken.

## **Wat betekent het hebben van een anencefalie voor de toekomst?**

### *Niet met leven verenigbaar*

Anencefalie is een zeer ernstige hersenaandoening die niet met leven verenigbaar is. Een deel van de kinderen overlijdt al in de baarmoeder of tijdens de bevalling. Kinderen die levens geboren worden, kunnen enkele uren tot dagen in leven blijven, maar zullen daarna ook overlijden. Er zijn enkele kinderen die ongeveer tien dagen oud zijn geworden.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om ook een anencefalie te krijgen?**

### *Afhankelijk van de oorzaak*

Het zal van de oorzaak van de anencefalie afhangen hoe groot de kans is dat toekomstige broertjes en zusjes ook een anencefalie te krijgen.

Het hangt af van het soort gevonden foutje in het erfelijk materiaal hoe groot deze kans is, dit varieert van nauwelijks verhoogd tot 50% kans.

Vaak zijn foutjes in het erfelijk materiaal niet overgeërfd van de ouders, maar ontstaan tijdens de ontwikkeling van het kind.

Wanneer er geen oorzaak gevonden hebben ouders ongeveer 2-4% kans om nog een kindje te krijgen met een anencefalie. Ook bestaat er een verhoogde kans om een kindje te krijgen met een ander neurale buis defect zoals een open ruggetje of een spina bifida.

Een klinisch geneticus kan meer informatie geven over de kans dat een broertje of zusje ook een anencefalie krijgt.

### *ECHO-onderzoek*

Tijdens de zwangerschap wordt alle zwangeren de mogelijkheid geboden om bij een zwangerschapsduur van 20 weken een echo van de nog ongeboren baby te laten maken. Met deze ECHO wordt gekeken naar aanlegstoornissen van diverse organen, waaronder ook de hersenen. Op deze ECHO kan een anencefalie worden waargenomen.

### *Foliumzuur*

Wanneer een moeder van een kindje opnieuw zwanger wil worden, zal worden aangeraden om extra foliumzuur te gaan gebruiken om de kans op nog een kindje met een anencefalie kleiner te maken. Deze moeders wordt geadviseerd om dagelijks 5 mg foliumzuur te gebruiken.



## **Links**

[www.anencephalie-info.org](http://www.anencephalie-info.org)

(Site met informatie over anencefalie en contact mogelijkheden met andere ouders)

## **Referenties**

1. Prenatal screening and diagnosis of neural tube defects. Cameron M, Moran P. Prenat Diagn. 2009;29:402-11
2. Evaluating the incidence and likelihood ratios for chromosomal abnormalities in fetuses with common central nervous system malformations. Goetzinger KR, Stamilio DM, Dicke JM, Macones GA, Odibo AO. Am J Obstet Gynecol. 2008;199:285.e1-6

Laatst bijgewerkt: 9 september 2009

Auteur: J.H. Schieving