



Caudaal regressie syndroom

Wat is het caudaal regressie syndroom?

Caudaal regressie syndroom is een aangeboren aandoening waarbij het onderste stuk van de rug (heiligbeen en het staartbeen) gedeeltelijk of helemaal niet is aangelegd.

Hoe wordt het caudaal regressie syndroom ook wel genoemd?

Het woord caudaal betekent aan de onderkant en geeft aan dat het onderste stuk van de rug niet goed is aangelegd. Het woord regressie verwijst naar het niet goed aangelegd zijn. Caudaal regressie syndroom wordt ook wel afgekort met de letters CRS.

Sacraal agenesie syndroom

Een ander woord voor caudaal regressie syndroom is het sacraal agenesie syndroom. Sacrum is de naam voor het onderste stuk van de wervelkolom: het heiligbeen. Dit deel van de wervelkolom ontbreekt vaak gedeeltelijk of helemaal bij kinderen met een caudaal regressie syndroom. Agenesie betekent niet goed aangelegd zijn. Soms wordt de afkorting SA gebruikt.

Neuraalbuisdefect

Het caudaal regressie syndroom valt een onder een groep aandoeningen die neuraalbuisdefect genoemd. Dit komt omdat een caudaal regressie syndroom ontstaat omdat een bepaalde structuur bij een pasgevormde embryo, de neurale buis, niet goed sluit. Naast caudaal regressie syndroom bestaan er nog andere neuraalbuisdefecten, zoals spina bifida (open ruggetje), tethered cord syndroom (vastzittend ruggenmerg), anencefalie (niet ontwikkeld zijn van de hersenen) en encefalocele (uitpuilen van een deel van de hersenen door een defect in de schedel).

Hoe vaak komt het caudaal regressie syndroom voor bij kinderen?

Caudaal regressie syndroom is een zeldzame aandoening en komt ongeveer bij één op 25.000 pasgeboren kinderen voor.

Niet alle kinderen met een caudaal regressie syndroom zullen bekend zijn met deze diagnose. Zeker wanneer kinderen geen klachten van hebben zal de diagnose waarschijnlijk niet gesteld zijn.

Bij wie komt het caudaal regressie syndroom voor?

Het caudaal regressie syndroom ontstaat al vroeg tijdens de eerste weken van de zwangerschap wanneer de rug wordt aangelegd en is dus al bij de geboorte aanwezig.

Het caudaal regressie syndroom komt vaker voor bij moeders die voor de zwangerschap suikerziekte (diabetes) hebben, bij moeders die bepaalde medicijnen hebben gebruikt tijdens de zwangerschap (natriumvalproaat, carbamazepine) en bij moeders waarbij in de familie een kind voorkomt met een caudaal regressie syndroom.

Het caudaal regressie syndroom komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

Wat is de oorzaak van het ontstaan van het caudaal regressie syndroom?

Vroeg in de zwangerschap

Een caudaal regressie syndroom 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. Om meestal onbekende reden wordt het onderste stukje van de buis niet goed aangelegd.



Ontbreken heiligbeen

Uit dit stukje van de neurale buis ontstaat normaal gesproken het heiligbeen (sacrum). Bij kinderen met het caudaal regressie syndroom ontbreekt dit heiligbeen gedeeltelijk of helemaal.

Verminderde functie zenuwen

Uit het heiligbeen komen zenuwen die naar het bekken en de benen toe lopen. Deze zenuwen spelen een belangrijke rol bij bewegen, bij voelen, bij plassen en bij poepen. Deze zenuwen kunnen minder goed aangelegd zijn dan gebruikelijk waardoor kinderen problemen hebben met deze lichaamsfuncties.

Bijkomende afwijkingen

Naast de afwijking van het heiligbeen kunnen andere aangeboren afwijkingen voorkomen zoals een aanlegstoornis van de blaas of de darm. Ook kunnen de botten van het bekken anders zijn aangelegd dan gebruikelijk en kunnen er afwijkingen voorkomen aan de botten van de benen, andere wervels of ribben.

Niet precies bekend

Het is niet precies bekend waarom een deel van de neurale buis niet goed wordt aangelegd. Wel is bekend dat er bepaalde risicofactoren zijn die de kans op het ontstaan van een caudaal regressie syndroom vergroten. Zo hebben moeders met suikerziekte die zwanger worden een vergrote kans op een kindje met een caudaal regressie syndroom. Net als moeders die het medicijn natriumvalproaat of carbamazepine gebruiken tijdens de zwangerschap. Moeders die ouder zijn dan 40 jaar blijken ook een vergrote kans te hebben op een kindje met een caudaal regressie syndroom.

Foliumzuurtekort

Een tekort aan de B-vitamine foliumzuur (vitamine B11) blijkt de kans op het ontstaan van een caudaal regressie syndroom te vergroten.

Erfelijke factoren

Erfelijke factoren blijken ook een rol te spelen bij het ontstaan van een caudaal regressie syndroom. Om welke factoren het gaat is nog niet bekend. Waarschijnlijk gaat het om een samenspel van meerdere veranderingen in het erfelijk materiaal (het DNA).

Syndroom

Caudaal regressie syndroom kan voorkomen als onderdeel van het VACTERL-syndroom of van het Currarino syndroom.

Wat zijn de verschijnselen van het caudaal regressie syndroom?

Variatie

Er bestaat variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met een caudaal regressie syndroom kunnen hebben. Hoe uitgebreider de aangeboren afwijking, hoe groter de kans op het krijgen van meer symptomen.

Geen symptomen

Milde vormen van het caudaal regressie syndroom hoeven geen symptomen te geven. Soms wordt pas op latere leeftijd door onderzoek ontdekt dat er sprake is van een caudaal regressie syndroom.



Uiterlijke kenmerken

Bij milde vormen van caudaal regressie syndroom zullen aan de buitenkant van het lichaam geen bijzonderheden te zien zijn. Bij een groot deel van de kinderen is het bekken smal en staan de heupen dicht bij elkaar dan gebruikelijk. De billen zijn vaak dun en bevatten minder spieren dan gebruikelijk. De bilspleet is vaak ondiep en kan scheef lopen. De benen kunnen dunner en/of korter zijn dan gebruikelijk omdat de benen minder spieren bevatten. Ook komt een O-stand van de benen vaker voor bij kinderen met het caudaal regressie syndroom.

Klompvoetjes

Een deel van de kinderen heeft een afwijkende stand van de voeten. De voeten staan naar binnen en boven toe gedraaid, dit worden klompvoetjes genoemd. Soms staan de voeten juist naar buiten en naar boven toe gedraaid.

Problemen met bewegen

Kinderen met een afwijkende vorm van het bekken kunnen problemen hebben met bewegen van de benen. Vaak kunnen de heupen minder goed bewogen worden. Dit kan al opvallen op de babyleeftijd tijdens het verschonen van de luier, de beentjes kunnen minder goed gespreid worden tijdens het verschonen van de luier. Het kan kinderen met een caudaal regressie syndroom meer tijd kosten om te leren lopen. De meeste kinderen zijn in staat om zelfstandig te leren lopen. De spieren van de benen kunnen onder ontwikkeld zijn, waardoor kinderen minder spierkracht hebben in de beenspieren. Het lopen gaat vaak wat houterig. Het lopen kost kinderen met het caudaal regressie syndroom meer energie waardoor zij sneller vermoeid zijn. Een deel van de kinderen heeft een O-vorm van de benen, waardoor de knieën gemakkelijker over belast kunnen raken en pijnklachten aan de knieën kunnen ontstaan.

Problemen met het gevoel

Een deel van de kinderen met het caudaal regressie syndroom heeft op bepaalde plaatsen in de benen of bij de billen verminderd gevoel. Ook kunnen kinderen een veranderd gevoel hebben, zij voelen bijvoorbeeld tintelingen.

Problemen met plassen

Uit het onderste stukje van de wervelkolom komen zenuwen die een belangrijke functie bij het legen van de blaas en daarmee van het plassen. Kinderen met een caudaal regressie syndroom kunnen meestal niet goed plassen uit zich zelf, alle gevormde urine hoopt zich in de blaas. Daardoor raakt de blaas bij kinderen met een caudaal regressie syndroom overvuld, dit wordt een retentieblaas genoemd. Een overvulde blaas kan uiteindelijk overlopen en telkens kleine beetjes urine laten lopen, waardoor een kind voortdurend kleine beetjes urine verliest. Dit valt bij baby's die luiers dragen meestal niet op. Pas tijdens het zindelijk worden zal dit probleem gaan opvallen.

Aangeboren afwijking van de blaas

Bij een klein deel van de kinderen met een ernstige vorm van het caudaal regressie syndroom komt een aangeboren afwijking van de blaas voor. De huid boven de blaas is dan niet gesloten, maar open, waardoor de blaas in verbinding staat met de buitenkant van het lichaam. De urine kan dan zo vanuit de blaas naar buiten toe lopen. Dit wordt een blaasextrofie genoemd.

Aangeboren afwijkingen van de plasbuis

Bij een deel van de jongens met een caudaal regressie syndroom eindigt de plasbuis niet op de



top van de piemel, maar aan de onderkant van de piemel. Dit wordt een hypospadie genoemd. Hoe lager de opening van de plasbuis, hoe groter de kans dat problemen met plassen ontstaan. De piemel kan kleiner zijn dan gebruikelijk.

Afwijkingen van de nieren

Bij een deel van de kinderen met een ernstige vorm van het caudaal regressie syndroom komen ook aangeboren afwijkingen van de nieren voor. Een nier kan ontbreken. Ook kunnen twee nieren met elkaar vergroeid zijn, waardoor er sprake is van een zogenaamde hoefijzer nier. Een nier kan twee urineleiders hebben. Kinderen hoeven geen last te hebben van deze aangeboren afwijking van de nieren. Wel kunnen kinderen hierdoor vatbaarder zijn voor het krijgen van een blaasontsteking of zelfs nierbekkenontsteking.

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 caudaal regressie syndroom kunnen hun ontlasting vaak moeilijk kwijt, waardoor een verstopping van de darmen kan ontstaan. Dit kan zorgen voor buikpijnklachten en een bolle buik.

Ontbreken poepgaatje

Bij een deel van de kinderen met het caudaal regressie syndroom ontbreekt het poepgaatje. Hierdoor is het voor kinderen niet mogelijk om hun ontlasting kwijt te raken. Het ontbreken van het poepgaatje wordt een anorectale malformatie of anus atresie genoemd.

Afwijkingen van de darmen

Bij een klein deel van de kinderen zijn de darmen anders aangelegd dan gebruikelijk. Een deel van de darm kan niet of minder doorgankelijk zijn, waardoor ook problemen met poepen ontstaan. Ook kan gemakkelijker draaiing in de darmen ontstaan (malrotatie) wat kan zorgen voor acute buikpijnklachten en/of problemen met poepen.

Niet ingedaald balletjes

Bij jongens kunnen de balletjes niet goed ingedaald zijn in het balzakje. Ook kunnen het balzakje en de balletjes kleiner zijn dan gebruikelijk.

Fistel

Ook kunnen er abnormale verbindingen bestaan tussen bijvoorbeeld de plasbuis en de vagina of de darmen. Dit wordt een fistel genoemd. Bij meisjes kan een verbinding tussen het onderste stukje van de darm en de vagina ontstaan. Dit wordt een rectovaginale fistel genoemd. Op die manier kunnen meisjes ontlasting via de vagina verliezen.

Liesbreuk

Een deel van de kinderen krijgt te maken met een liesbreuk. Een liesbreuk zorgt voor een zwelling in de lies die vaak toeneemt tijdens persen.

Verkromming van de rug

Als gevolg van het caudaal regressie syndroom kan er een verkromming van de rug ontstaan. Deze verkromming wordt een scoliose genoemd. Een milde scoliose zal geen klachten geven. Toename van scoliose kan zorgen voor rugklachten en problemen met staan en zitten. Een ernstige vorm van scoliose kan gevolgen hebben voor de ademhaling.



Tethered cord syndroom

Bij een deel van de kinderen met een caudaal regressie syndroom zit het ruggenmerg vast aan de vliezen rondom het ruggenmerg. Bij groei van het kind kunnen er trekkrachten op de zenuwen die uit het ruggenmerg komen ontstaan of trekkrachten op het ruggenmerg zelf. Hierdoor kunnen problemen met bewegen, voelen, plassen of poepen verslechteren.

Aangeboren afwijking van hart en longen

Een deel van de kinderen met het caudaal regressie syndroom heeft ook een aangeboren afwijking van het hart of van de longen. Dit komt vaker voor wanneer er bij de moeder sprake was van suikerziekte tijdens de zwangerschap.

Hoe wordt de diagnose caudaal regressie syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met problemen met plassen, poepen, het bewegen van de benen en een smal bekken kan een caudaal regressie syndroom of ander neuraal buis defect worden vermoed. Er zal aanvullend onderzoek nodig zijn om vast te stellen dat er sprake is van een caudaal regressie syndroom.

Röntgenfoto

Op een röntgenfoto is te zien dat een deel of het hele heiligbeen ontbreekt. Ook kunnen andere afwijkingen van de botten zichtbaar gemaakt worden met een röntgenfoto. Een röntgenfoto

kan laten zien of er sprake is van een verkromming van de wervelkolom (scoliose).

ECHO van de buik

Door middel van ECHO onderzoek van de buik kan gekeken worden of er aanwijzingen zijn voor aangeboren afwijkingen van bijvoorbeeld de nieren en/of de darmen.

MRI-scan

Op een MRI scan is te zien of er naast het ontbreken van het heiligbeen nog sprake is van andere aangeboren afwijkingen van de zenuwen, de blaas of de darmen. Bot kan op een MRI scan minder goed gezien worden. Een MRI scan kan aantonen of er sprake is van een zogenaamd tethered cord syndroom. Een deel van de kinderen heeft een vetophoping (lipoom) rondom de zenuwen of het onderste stukje van het ruggenmerg. Ook kunnen afwijkingen van het ruggenmerg zelf voor komen (diastematomyelie, hydromyelie, myelomeningocele)

Blaasfunctie onderzoek

Door middel van blaasfunctie onderzoek kan onderzocht worden hoe goed kinderen in staat zijn om te plassen.

Bloedonderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden hoe goed de nieren werken. Dit onderzoek zal gedaan worden wanneer er aanwijzingen zijn voor aangeboren afwijkingen van de nieren.

ECHO hart

De kindercardioloog kan door middel van ECHO onderzoek van het hart beoordelen of er aanwijzingen zijn voor een aangeboren hartafwijking.



Hoe wordt een caudaal regressie syndroom behandeld?

Geen genezing

Het is niet mogelijk om het caudaal regressie syndroom ongedaan te maken. De behandeling is er op gericht om de symptomen die horen bij dit syndroom op te sporen en waar mogelijk te behandelen. Daarnaast is de behandeling er op gericht om kinderen zo goed mogelijk te laten omgaan met de gevolgen van het hebben van het caudaal regressie syndroom.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan tips en adviezen geven hoe kinderen die problemen met bewegen hebben zo goed mogelijk kunnen bewegen. Ook kan de fysiotherapeut oefeningen geven hoe de spieren van de benen zo goed mogelijk getraind kunnen worden.

Problemen met plassen

Er bestaan medicijnen die kinderen kunnen helpen om beter te kunnen plassen. Wanneer deze medicijnen onvoldoende helpen, dan kan het nodig zijn om de urine door middel van een catheter uit de blaas te halen. Het is het beste dit eens in de paar uren te doen. Dit wordt intermitterend catheteriseren genoemd. Een deel van de kinderen gebruikt incontinentiemateriaal om ongewild urineverlies te voorkomen. Soms wordt er een stoma aangelegd door de uroloog waardoor de urine via dit stoma naar een luier of opvangzakje kan lopen. Ook zijn er operaties mogelijk om te zorgen dat de blaas beter zijn werk kan doen. De uroloog kan samen met kind en ouders bepalen wat de beste behandeling is. Sommige kinderen hebben een lage dosering antibiotica nodig om te voorkomen dat ze last krijgen van blaasontsteking en/of nierbekken ontsteking.

Problemen met poepen

Het drinken van voldoende vocht en het eten van voldoende vezels in combinatie met regelmatig bewegen helpt om zo goed mogelijk te kunnen poepen. Wanneer poepen moeilijk blijft gaan kunnen medicijnen zoals macrogol helpen om de ontlasting meer soepel te maken waardoor poepen gemakkelijker gaat. Er bestaat ook andere medicijnen die kunnen zorgen dat poepen gemakkelijker verloopt. Wanneer kinderen ondanks deze medicijnen niet in staat zijn om voldoende vaak te poepen (minstens 3 keer per week), dan kan het nodig zijn om door middel van darmspoelen te zorgen dat de ontlasting uit de buik komt.

Kinderchirurg

In geval van ontbreken van een poepgaatje, kan de kinderchirurg door middel van een operatie kijken of het mogelijk is een poepgaatje te maken. Soms hebben kinderen tijdelijk een stoma nodig om de ontlasting kwijt te raken. Ook kan de chirurg een aanlegstoornis van de darmen die zorgt voor problemen met bewegen door middel van een operatie proberen te verbeteren. De kinderchirurg kan een liesbreuk door middel van een operatie herstellen.

Kinderneurochirurg

Wanneer er sprake is van een tethered cord, kan de neurochirurg door middel van een operatie zorgen dat het ruggenmerg weer los komt te liggen in het wervelkanaal. Hiermee kunnen problemen voorkomen worden.

Kinderorthopeed

De kinderorthopeed beoordeelt of een behandeling van bijvoorbeeld een voetstandafwijking nodig is. Op jonge leeftijd kan de stand van de voeten veranderd worden door middel van gipsbehandeling. Soms kan een operatie zorgen dat kinderen de benen beter kunnen bewegen.



Ook kan een behandeling van een zijwaartse verkromming van de rug nodig zijn. Een milde verkromming heeft geen behandeling nodig. Wanneer de verkromming toeneemt, kan door middel van het dragen van een corset gekeken worden of toename van de verkromming kan worden voorkomen. Wanneer dit niet lukt, zal vaak een operatie nodig zijn, waarbij de wervels door middel van staven rechter gezet en gehouden worden.

Kinderrevalidatiearts

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

School

Kinderen met een caudaal regressie syndroom hebben een normale intelligentie en gaan meestal naar het regulier onderwijs. Een deel van de kinderen met veel medische problemen gaat naar cluster 3 onderwijs omdat daar het werktempo aangepast kan worden en er meer begeleiding en therapie tijdens schooltijd gegeven kan worden.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kunnen kinderen en ouders met een caudaal regressie syndroom begeleiden in het omgaan met deze aandoening. Het kost vaak tijd om het hebben van deze aandoening een plaats te geven in het leven.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproep op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere kinderen en hun ouders die ook te maken hebben met een caudaal regressie syndroom.

Wat betekent een caudaal regressie syndroom voor de toekomst?

Zelfstandig leven

Het merendeel van de jongeren met een caudaal regressie syndroom is in staat om als volwassene een zelfstandig leven te leiden, al dan niet met een of meerdere aanpassingen.

Blijvende beperkingen

Problemen met bewegen en voelen blijven vaak bestaan.

Jongeren die problemen hebben met plassen of de ontlasting houden deze problemen vaak op volwassen leeftijd. Wanneer er problemen zijn met plassen of de ontlasting, is de kans ook groot dat het seksueel functioneren anders verloopt dan bij mensen zonder caudaal regressie syndroom. Het kan voor mannen moeilijker zijn om een erectie te krijgen of te houden en voor mannen en vrouwen moeilijker zijn om seksuele opwinding te voelen en ervaren. Er heerst vaak taboe om over dit onderwerp te praten, maar het is goed om hier over te praten met de uroloog of de seksuoloog. Zij kunnen ook kijken of er manieren zijn om het seksueel functioneren beter te laten verlopen.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met een caudaal regressie syndroom is meestal hetzelfde als die van kinderen zonder een caudaal regressie syndroom. Ernstige complicaties van bijvoorbeeld de darmen of de nieren zouden wel van invloed kunnen zijn op de levensverwachting.



Kinderen krijgen

Volwassenen met een caudaal regressie syndroom kunnen kinderen krijgen. Soms lukt het zwanger worden niet vanzelf en is hier ondersteuning bij nodig door middel van voortplantingstechnieken. Voor vrouwen is het belangrijk om overleg te hebben met een gynaecoloog over de controles tijdens de zwangerschap en de plaats en manier van de bevalling. Een natuurlijke bevalling is vanwege het smalle bekken niet altijd mogelijk en dit kan reden zijn voor de noodzaak voor een keizersnede. Ook is het belangrijk om voor de zwangerschap te bekijken of het mogelijk is door middel van een ruggenprik tijdens de bevalling verdoving te krijgen of dat algehele narcose nodig is tijdens de keizersnede. Kinderen van een ouder met een caudaal regressie syndroom hebben nauwelijks een verhoogde kans om zelf ook een caudaal regressie syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook een caudaal regressie syndroom te krijgen?

Bij het krijgen van een caudaal regressie syndroom spelen vele factoren waaronder ook erfelijke factoren een rol. Broertjes en zusjes hebben een licht verhoogde kans om zelf ook een caudaal regressie syndroom te krijgen. Deze kans is nog wat groter wanneer de moeder suikerziekte heeft.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Tijdens een nieuwe zwangerschap bestaat er een mogelijkheid om met behulp van ECHO onderzoek te kijken of er sprake is van een caudaal regressie syndroom. Het beste tijdstip om dit met ECHO te kunnen zien is bij een zwangerschapsduur van 20 weken.

Preventie

Om de kans op een caudaal regressie syndroom 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 caudaal regressie syndroom of een andere neuraal buisdefect voorkomt wordt geadviseerd dagelijks 5 mg foliumzuur te gebruiken in dezelfde periode.

Links en verwijzingen

www.bosk.nl

Referenties

1. Atypical caudal regression syndrome with agenesis of lumbar spine and presence of sacrum - case report and literature review. Szumera E, Jasiewicz B, Potaczek T. J Spinal Cord Med. 2018;41:496-500
2. Sacral Agensis with Neurogenic Bladder Dysfunction-A Case Report and Review of the Literature. Sharma S, Sharma V, Awasthi B, Sehgal M, Singla DA. J Clin Diagn Res. 2015;9:RD08-9

Laatst bijgewerkt 17 april 2019

