

HANDVAT 2: RISICOFACITOR “AANGEBOREN AANDOENING EERDER KIND”

Vraag in ZwangerWijzer: "Komt bij u en/of uw eigen familie een erfelijke of aangeboren aandoening voor?" of "Heeft u een of meerdere van de volgende problemen meegemaakt tijdens uw eerdere zwangerschappen?" Geconstateerd risico "Aangeboren aandoening eerder kind"

Doel en toepassingsgebied

Bepaalde achtergrondinformatie voor preconceptiezorg consulent over risicofactor “Aangeboren aandoening eerder kind” om goede informatie hierover te kunnen geven.

Informatie

Achtergrondinformatie zorgverlener

Vaak worden aangeboren aandoeningen en erfelijke aandoeningen als synoniem beschouwd. Hoewel erfelijke aandoeningen altijd aangeboren zijn, is het omgekeerde niet altijd waar. Ruim 10% van de aangeboren afwijkingen heeft een exogene oorzaak, waarbij erfelijkheid geen rol speelt. Wanneer deze exogene oorzaken bij een volgende zwangerschap kunnen worden vermeden, is de herhalingskans niet groter dan die van de algemene populatie.

Bepaling van de oorzaak van de aangeboren afwijking is dus cruciaal voor het inschatten van het herhalingsrisico. Oorzaken van aangeboren aandoeningen kunnen erfelijk (chromosoomafwijkingen, monogenetisch, multifactorieel, mitochondriaal) of niet-erfelijk (medicijngebruik, intra-uteriene infecties, drugs- en alcoholgebruik) zijn. In het algemeen is de kans op herhaling het grootst bij gen- en chromosoomdefecten, is deze kans veel lager tot verwaarloosbaar bij multifactorieel bepaalde afwijkingen en is de (herhalings)kans op herhaling verwaarloosbaar tot afwezig bij afwijkingen die uitsluitend een oorzaak hebben in omgevingsfactoren.

Ouders ervaren de term aangeboren aandoening anders dan zorgverleners. Astma wordt bijvoorbeeld ook vaak beschouwd als een aangeboren aandoening. Astma betreft een multifactoriële aandoening. Echter het is belangrijk om onderscheid te maken tussen een genetische en een multifactoriële aandoening (=ontstaat als gevolg van een interactie is tussen genetische en omgevingsfactoren). Bij een eerder kind met een aangeboren aandoening kan een gesprek met een klinisch geneticus voorafgaand aan een volgende zwangerschap nuttig zijn. Niet alleen om te spreken over de herhalingskans op de aandoening maar ook om informatie te krijgen over opties ten aanzien van het te volgen beleid in een volgende zwangerschap. Verwijzing naar een klinisch geneticus vindt plaats via de huisarts of gynaecoloog. In de tabel staan de 10 meest voorkomende aangeboren aandoeningen weergegeven en de herhalingskans hierop.

Informatie cliënt

Aangeboren aandoeningen kunnen erfelijk zijn. Soms is het wenselijk om hierover extra informatie te krijgen van een klinisch geneticus. Dit is een dokter die zich bezighoudt met erfelijkheidsvoorlichting en onderzoek naar erfelijke ziekten en aangeboren afwijkingen. Hiervoor is een verwijzing nodig. De huisarts/gynaecoloog/verloskundige kan adviseren wanneer een verwijzing wenselijk is.

Concrete aanbevelingen

- Extra informatie eventueel inwinnen bij klinisch geneticus of bij een verloskundig zorgverlener voorafgaande aan de zwangerschap.
- Verwijzing vindt plaats via huisarts/gynaecoloog/verloskundige
- Huisarts/gynaecoloog/verloskundige kan aangeven wanneer verwijzing wenselijk is

Bronnen

1. Oorzaken aangeboren aandoeningen en erfelijke ziekten. Preconceptionele advisering. EAP Steegers et al. (<https://www.ntvg.nl/system/files/publications/1998112060001a.pdf>)
2. Aangeboren afwijkingen. Preconceptionele advisering. EAP Steegers et al. (<http://link.springer.com/article/10.1007/BF03076358>)
3. www.erfelijkheid.nl
4. Collins JS, Canfield MA et al. Public health projects for preventing the recurrence of neural tube defects in the United States. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2009 Nov;85(11):935-938
5. Fesslova V, Brankovic J et al. Recurrence of congenital heart disease in cases with familial risk screened prenatally by echocardiography. J Pregnancy. 2011; 2011:368067
6. Grosen D, Chevrier C et al. A cohort study of recurrence patterns among more than 54,000 relatives of oral cleft cases in Denmark: support for the multifactorial threshold model of inheritance. J Med Genet. 2010 Mar;47(3):162-168
7. Aangeboren afwijkingen in Nederland 2001-2012: Gebaseerd op de landelijke perinatale registraties. Hindori-Mohangoo AD, Schönbeck Y et al. TNO-rapport 2014.

Tabel 1

Aangeboren aandoening	Omschrijving	Prevalentie (per 10.000 pasgeborenen)	Preconceptionele consequentie
Hypospadie en/of epispadie	Hypospadie is een aangeboren afwijking van de penis, resulterend in incomplete ontwikkeling van de plasbuis. De abnormale opening (meatus) kan op iedere plaats dorsaal van de penisschacht voorkomen, zelfs in de balzak (scrotum). Bij epispadie zit de opening (meatus) boven op de penis in plaats van aan het topje van de penis. De aandoening komt vaker voor bij jongens, maar komt ook voor bij meisjes: de opening van de plasbuis zit dan niet op de juiste plaats.	24,3	Herhalingskans van 10%
Lip- en/of gehemeltespheet		16,0	Herhalingskans van 2-4% (deze kans is hoger bij erfelijke vormen)
Pes equinovarus zonder neuraalbuisdefect (NBD)	Klompvoet zonder neuraalbuisdefect (NBD)	14,5	Herhalingskans van 3-5%
Down syndroom (trisomie 21)	Drie kopieën van chromosoom 21 aanwezig	14,4	Herhalingskans van 1-2%; dit is hoger bij erfelijke vormen
Polydactylie	Aanwezigheid van extra vinger of teen	11,1	Er bestaat een grotere herhalingskans in geval van aanwezigheid van een botstructuur in vinger/teen
Neuraalbuisdefect		8,0	Herhalingskans van 2-3%, wordt 85% verlaagd door gebruik foliumzuur
Ventrikel septum defect	Niet-fysiologische opening tussen de twee hartkamers	7,4	Herhalingskans van 1-2% op willekeurige aangeboren hartafwijking
Congenitale afwijkingen aan oren	Zowel vormafwijkingen als afwijkingen aan het gehoor	7,1	
Syndactylie	Met elkaar vergroeide vingers of tenen	6,7	
Niet-ingedaalde testes		6,1	Herhalingskans niet groter dan algemeen populatierisico (0,4-0,7%)

© Erasmus MC, 2016