

## HANDVAT 60: RISICOFACITOR “VERSTANDELIJKE BEPERKING IN FAMILIE”

*Vraag in ZwangerWijzer: “Komt bij u en/of uw eigen familie een erfelijke of aangeboren aandoening voor?”  
Geconstateerd risico “Vertraagde verstandelijke ontwikkeling in familie”*

### Doel en toepassingsgebied

Beperkte achtergrondinformatie voor preconceptiezorg-consulent over risicofactor “Verstandelijke beperking in familie” om goede informatie hierover te kunnen geven.

### Informatie

#### Achtergrondinformatie zorgverlener

Een verstandelijke beperking kan het gevolg zijn van neonatale encefalopathie. Neonatale encefalopathie kan berusten op tal van oorzaken, waaronder chromosomale en DNA-afwijkingen (waaronder fragiele X syndroom), vroeggeboorte, voortijdige loslating van de placenta, placentaire insufficiëntie, geboortetrauma, metabole, infectieuze en multifactoriële aandoeningen en schadelijke medicamenteuze en neurotoxische (alcohol en drugs) invloeden.

Een aantal van deze oorzaken is erfelijk bepaald en daarmee van belang voor het ouderpaar dat een zwangerschap overweegt. Om goed te kunnen bepalen of in hoeverre de verstandelijke beperking berust op een erfelijke aandoening, is het belangrijk dat een grondige familieanamnese wordt afgenomen (die dan ook verder gaat dan alleen de verstandelijke beperking!) en dat de eventuele oorzaak van de verstandelijke beperking wordt achterhaald.

Sommige ouders weten te vertellen dat een familielid verstandelijk beperkt is door ‘zuurstofgebrek’ tijdens de geboorte. Dit is echter een niet-specifieke term.

Zuurstofgebrek kan duiden op asfyxie tgv van een gecompliceerde bevalling (geboortetrauma), maar is meestal het gevolg van tal van andere onderliggende aandoeningen, waaronder erfelijke stofwisselingsstoornissen.

Wanneer de verstandelijke beperking erfelijk blijkt, kan een klinisch geneticus of op een gespecialiseerd PCZ spreekuur hierover meer informatie verstrekken. Wanneer de oorzaak van de verstandelijke beperking niet duidelijk is, is overleg met een klinisch geneticus ook raadzaam om te bepalen of het zinvol is om alsnog onderzoek hiernaar in te zetten.

#### Informatie cliënt

Er zijn veel verschillende oorzaken bekend van een verstandelijke beperking. Afhankelijk van de oorzaak kan een verstandelijke beperking erfelijk zijn. Dit is van belang als u kinderwens heeft, omdat bij erfelijke aandoeningen de kans dat uw kind deze aandoening ook heeft verhoogd kan zijn.. Om hierover meer duidelijkheid te kunnen geven, is het nodig dat de precieze oorzaak van de verstandelijke beperking wordt nagevraagd. Mocht er sprake zijn van een erfelijke oorzaak, dan kan door een klinisch geneticus of op een gespecialiseerd PCZ spreekuur<sup>1</sup> hierover meer informatie worden gegeven. Wanneer de oorzaak van de verstandelijke beperking niet bekend is, kan met een klinisch geneticus worden overlegd om na te gaan of onderzoek hiernaar zinvol is.

## Concrete aanbevelingen

- Er dient navraag gedaan te worden over de oorzaak van de verstandelijke beperking
- Indien er een erfelijke oorzaak van de verstandelijke beperking bekend is, is een verwijzing naar een klinisch geneticus of een gespecialiseerd PCZ spreekuur aangewezen
- Indien de oorzaak onbekend is, verwijs naar een klinisch geneticus voor Erfelijkheidswaardering

## Bronnen

1. Gentile S. Neurodevelopmental effects of prenatal exposure to psychotropic medications. *Depress Anxiety*. 2010 Jul;27(7):675-86.
2. Hagberg H, Mallard C, Ferriero DM, Vannucci SJ, Levison SW, Vexler ZS, Gressens P. The role of inflammation in perinatal brain injury. *Nat Rev Neurol*. 2015 Apr;11(4):192-208.
3. Illingworth RS. Why blame the obstetrician? A review. *Br Med J*. 1979 Mar 24;1(6166):797-801.
4. Levman J, Takahashi E. Multivariate analyses applied to fetal, neonatal and pediatric MRI of neurodevelopmental disorders. *Neuroimage Clin*. 2015 Oct 3;9:532-44.
5. Teratology, drugs, and medications. *Williams Obstetrics*. FG Cunningham, NF Gnt, KJ Leveno, LC Gilstrap III, JC Hauth, KD Wenstrom. 21st edition 2001.
6. Mentale retardatie. *Medische genetica*. JC Pronk, FA Beemer, JPM
7. Geraerds, NJ Leschot, MF Niermeijer. Vijfde druk 1994.

© Erasmus MC, 2016

