

Als de echo niet pluis is...

Zijn kinderen minder ziek als al tijdens de zwangerschap bekend is dat ze een aangeboren afwijking hebben? Echodeskundige dr. Titia Cohen-Overbeek zocht het uit.

Dr. Titia Cohen-Overbeek, arts prenatale geneeskunde bij Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis, kan aanstaande ouders ontzettend blij maken met het nieuws dat hun foetus 'vreselijk saai' is. Het komt weliswaar nog vaak voor dat ze het goede nieuws - geen afwijkingen gevonden - kan brengen, maar toch minder vaak dan vroeger.



Dr. Cohen-Overbeek: "Er wordt steeds beter doorverwezen. En verloskundigen zijn beter getraind in het maken van echo's. We zien ook dat dankzij de introductie van het structureel echoscopisch onderzoek, in 2006, de gemiddelde termijn waarop zwangere vrouwen met verdenking van afwijkingen bij ons komen, is gezakt naar 20 weken. Vroeger was dat 24 weken. We zijn dus op de goede weg."



Spoedspreekuur

Elke ochtend houdt de poli Verloskunde en Prenatale Geneeskunde een spoedspreekuur voor zwangere vrouwen bij wie de 20-weeken-echo niet pluis is. 'Spoed' betekent dat de wachttijd hooguit vijf dagen bedraagt. "Het liefst zien we de zwangere vrouwen binnen één dag, dat proberen we ook te regelen. Je moet je voorstellen wat het betekent voor aanstaande ouders als ze te horen krijgen dat er misschien iets niet goed is met hun kind. Dan staan ze stijf van schrik. Wij zoeken het uit met een echoscopisch onderzoek en geven direct uitleg over de bevindingen."

Snel overleggen

Als op de echo te zien is dat de foetus een structurele afwijking heeft, gaan de artsen meteen tot actie over: "We leggen de ouders uit wat hun kind heeft, regelen aanvullende diagnostiek en zorgen ervoor dat ze snel door de juiste specialist worden voorgelicht over de gevolgen van de afwijking, de behandelingsmogelijkheden, de prognose en de opvang van het kind na de geboorte. Het voordeel van Erasmus MC is de goede bereikbaarheid van de kinderchirurgen, kinderartsen, kinderneurologen en andere kinderspecialisten. Wij kunnen altijd snel overleggen."

Nog altijd verrast

Begin jaren tachtig maakte dr. Cohen-Overbeek haar eerste echo's in een Londens ziekenhuis, waar ze onderzoek deed naar doppler-echoscopie en prenatale diagnostiek. Vanaf 1987 werkt ze op de afdeling Verloskunde en Vrouwenziekten van Erasmus MC. Een rekensom leert dat ze per jaar zo'n 230 echoscopische onderzoeken verricht. "Nee, ik schrik niet als ik een afwijking zie. Ik kan altijd nog verrast worden door iets wat ik nooit eerder gezien heb. Vorige week nog: een foetus met een uitstulping aan het hart. Heel bijzonder. Daar zijn maar zeven gevallen van beschreven."

Te laat ontdekt

Dr. Cohen-Overbeek heeft veel publicaties over prenatale diagnostiek op haar naam staan. Ze maakte jarenlang deel uit van de werkgroep Echoscopie van de Nederlandse Vereniging van Obstetrie en Gynaecologie. Daarin maakte zij zich sterk voor structureel echoscopisch onderzoek bij alle zwangeren bij een termijn van 18 tot 22 weken, ongeacht leeftijd van de moeder. Ze was dan ook blij dat twee jaar geleden de 20-weeken-echo eindelijk ook in Nederland in het standaardpakket van de verloskundige zorg werd opgenomen.

"Vóór 2006 zagen we veel ernstige afwijkingen op een termijn in de zwangerschap dat ouders geen keuze meer hadden om de zwangerschap af te breken en daarmee door moesten gaan. Ik heb mij dat altijd aangetrokken."

Maakt het uit?

Afgelopen 29 oktober promoveerde dr. Cohen-Overbeek op een studie naar verschillende aangeboren afwijkingen



Akoestisch badje

In de buik van de moeder zwemt de foetus in zijn eigen akoestische badje. Omdat geluidsgolven goed door water geleiden, is het mogelijk door de foetus heen te kijken en afwijkingen op te sporen.

Welke afwijkingen laat de echo zien?

- schedelafwijkingen
- open rug (spina bifida)
- aangezichtsafwijkingen
- hartafwijkingen
- breuk of gat in het middenrif
- defecten aan buikwand
- ontbreken/afwijken van nieren
- ontbreken/afwijken van botten
- afwijkingen aan armen, benen
- Siamese tweeling
- vocht in buik, borstholte, huid
- afwijkingen in bloeddorstroming

Welke afwijkingen blijven verborgen?

- open gehemelte
- aanlegstoornis van de anus
- stofwisselingsziekten
- verstandelijke handicap



waarbij de diagnose voor of pas bij de geboorte werd gesteld. Maakt het uit?, vroeg ze zich af. Daartoe onderzocht ze voor een aantal afwijkingen alle gevallen die in de prenatale database van haar afdeling geregistreerd waren. Daarnaast ook, voor dezelfde afwijking, alle kinderen die in het Erasmus MC-Sophia waren behandeld gedurende dezelfde periode.

Open ruggetje

Ze zag dat *spina bifida* (open rug), wat een ernstige afwijking is, bij minder dan een kwart van de zwangerschappen werd ontdekt vóór de 24ste week. Het merendeel van de ouders die met deze diagnose werden geconfronteerd, koos voor afbreking van de zwangerschap. Verder bleek dat het bij een aantal zwangerschappen na 24 weken alsnog misgaat. Van de kinderen die met een open rug werden geboren, bleven acht van de tien in leven. Deze kinderen waren zo sterk dat ze de zwangerschap en de geboorte overleefd hadden. “Daaruit mogen we concluderen dat spina bifida vóór de geboorte vaak ernstiger is en een slechtere prognose heeft dan wanneer deze afwijking pas bij de geboorte aan het licht komt.”

Buikwanddefecten

In het proefschrift worden ook de uitkomsten van twee ernstige buikwanddefecten beschreven: *gastroschisis*, een defect aan de voorste buikwand waardoor de darmen onbeschermd in het vruchtwater drijven, en *omphalocèle*, waarbij de ingewanden zich in een vlies buiten de buik bevinden.

Voor levendgeboren kinderen met gastroschisis maakt het niet of de afwijking voor of na de geboorte wordt geconstateerd. Wel hebben foetussen tien procent kans op sterven in de baarmoeder. “Om deze vruchtdood te voorkomen, hebben we sinds 2005 een bewakingsprotocol waarmee we een foetus met gastroschisis vanaf dertig weken kunnen bewaken. Voor dit buikwanddefect heeft prenatale diagnostiek dus zeker toegevoegde waarde, omdat we het tijdig kunnen herkennen.”

Met andere afwijking

Omphalocèle is een buikwanddefect dat bij negen van de tien kinderen gepaard gaat met een andere afwijking (‘geassocieerd’). Het merendeel van de foetussen met een geassocieerde omphalocèle overleefde het niet als gevolg van zwangerschapsafbreking, vruchtdood of sterfte kort na de geboorte.

Bij de geïsoleerde omphalocèles (zonder andere afwijkingen) bleven zes van de tien kinderen in leven. “Verrassend was dat kinderen bij wie de omphalocèle al in de zwangerschap was vastgesteld, het slechter deden dan de kinderen bij wie de afwijking pas bij de geboorte werd ontdekt. Dat had ik niet verwacht. Een verklaring is dat het defect bij de prenatale groep groter was en gemakkelijker ontdekt kon worden. Ik heb niet kunnen achterhalen of bij de andere groep echoscopisch onderzoek is uitgevoerd en daarbij misschien iets over het hoofd is gezien.”

De gegevens voor dit onderzoek werden verzameld vóór 2006 toen nog niet alle zwangere vrouwen een structureel echoscopisch onderzoek aangeboden kregen. “We kunnen ervan uitgaan dat we tegenwoordig veel vaker ook de kleinere buikwanddefecten prenataal zullen opsporen.”

Weinig missers

Voor een goede prenatale diagnostiek is de follow-up van essentieel belang, stelt dr. Cohen-Overbeek. “Ik maak geen echo voordat de ouders een briefje hebben ondertekend waarmee ze toestemming geven dat wij informatie opvragen over de zwangerschap en het kind. Daar leren wij van. Om dit vak goed te kunnen doen, moet je terugkoppeling krijgen, anders kun je geen adviezen geven. Bovendien willen wij weten of we dingen gemist hebben. Dat kan gebeuren, dat vertellen we ouders ook. Sommige afwijkingen die je niet kunt zien, omdat ze nu eenmaal niet met echoscopisch onderzoek op te sporen zijn. Vorig jaar had onze afdeling minder dan tien missers, waaronder een heel kleine lipspleet. Ook is er een baby geboren met een asymmetrisch hoofd. Dat hebben we niet gezien omdat het kind altijd op één kant lag.”

Proefschrift: Diagnose van congenitale afwijkingen voor of na de geboorte; maakt het uit? Dr. Titia Cohen-Overbeek

Klompvoetje gipsen is specialistenwerk

- Een opmerkelijke conclusie in het proefschrift van dr. Cohen-Overbeek is dat kinderen met een ‘geïsoleerd klompvoetje’ (dus zonder andere handicaps) het beste af zijn als zij direct na de geboorte worden behandeld in een kinderorthopedisch centrum.
- Het gipsen van een klompvoet bij een zuigeling luistert nauw. De gespecialiseerde kinderorthoped heeft hiervoor de beste papieren.
- Kinderen die in een kinderorthopedisch centrum waren behandeld, kregen een eenvoudiger operatie en verbleven korter in het ziekenhuis. Zuigelingen met een klompvoetje die in een algemeen ziekenhuis waren behandeld, hadden meer kans op een ingewikkelder operatie en een langere opnameduur.
- Voor kinderen die naast een klompvoet een andere chromosomale afwijking hebben, zijn de prognoses veel ongunstiger dan zonder andere handicaps. Deze meervoudige gehandicapte kinderen overleven hun afwijkingen meestal niet.