



Limb-body-wall complex

Wat is limb-body-wall complex?

Limb body wall complex is een ernstige aanlegstoornis bij het nog ongebooren kind waarbij er aanlegstoornissen zijn van het hoofd, de borstkas, de buikholte, de armen en/of benen waardoor vrijwel alle kinderen niet levensvatbaar zijn buiten de buik van de moeder.

Hoe wordt limb-body-wall complex ook wel genoemd?

Limb is het Engelse woord voor armen en benen. Body betekent lichaam. Wall verwijst naar de buikwand en de borstholte wand die vaak niet gesloten zijn bij kinderen met deze aandoening waardoor de inwendige organen via de buikwand en borstholte wand buiten het lichaam komen te liggen. Complex geeft aan dat kinderen met deze aandoening vaak meerdere en ernstige aangeboren afwijkingen hebben. Limb body wall complex wordt ook wel afgekort met de letters LBWC.

Type 1 en type 2

Er wordt onderscheid gemaakt tussen twee types van het limb body wall complex. Bij type 1 is er sprake van afwijkingen aan de schedel, bij type 2 is hier geen sprake van.

Body stalk anomaly

Een andere naam voor deze aandoening is Body stalk anomaly. Het woord stalk verwijst naar de navelstreng die bij kinderen met deze aandoening vaak erg kort is. Anomaly is het Engelse woord voor aanlegstoornis.

Short umbilical cord syndrome

Soms wordt de term short umbilical cord syndrome gebruikt. Short betekent kort en umbilical cord is het medische woord voor navelstreng. Syndrome betekent syndroom, een combinatie van klachten die vaak samen voorkomt. Deze term wordt minder vaak gebruikt omdat het niet aangeeft dat kinderen met deze aandoening meerdere ernstige aangeboren afwijkingen hebben.

Cylosomus

Soms wordt de term cylosomus gebruikt. Somus betekent lichaam en cylos verwijst naar de buik. Ook wordt pleurosomus soms gebruikt. Pleuro verwijst naar de borstholte. Zowel afwijkingen van de borstholte en de buikholte komen vaak voor bij kinderen met het limb body wall complex.

Hoe vaak komt limb-body-wall complex voor bij kinderen?

Limb body wall complex is een zeldzaam voorkomende aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat het bij mindere dan één op de 300.000 kinderen voorkomt. De meeste kinderen met deze aandoening komen al tijdens de zwangerschap te overlijden. Wanneer al vroeg tijdens de zwangerschap een miskraam ontstaat, zal vaak niet bekend zijn geweest dat er sprake is van een limb body wall complex.



Bij wie komt limb body wall complex voor?

Limb body wall complex wordt gezien bij nog ongeboren kinderen in de baarmoeder. De meeste kinderen komen vroeg of later tijdens de zwangerschap te overlijden als gevolg van de ernst van de aandoening.

Zowel meisjes als jongens kunnen een limb body wall complex krijgen.

Wat is de oorzaak van het ontstaan van limb body wall complex?

Aanlegfout vroeg tijdens de zwangerschap

Al vroeg tijdens de zwangerschap, in de eerste twaalf weken, gaat er iets fout bij de aanleg van het embryo. De structuren in het midden van het prille begin van het embryo sluiten niet, waardoor de borstholte, buikholte en/of schedel niet gesloten zijn in het midden en belangrijke organen buiten het lichaam kunnen komen te liggen. De precieze oorzaak van het ontstaan van dit probleem met de sluiting van de borstholte, buikholte en/of schedel is niet goed bekend. Er wordt gedacht dat strengen in de baarmoederholte of problemen met de doorbloeding de oorzaak zijn van het ontstaan van het limb body wall complex.

Amnionstrengen

Als een van de mogelijke oorzaken van het ontstaan van het limb body wall complex wordt gedacht aan strengen in de baarmoederholte, zogenaamde amnion strengen. Deze strengen zouden een insnoering in het embryo kunnen vormen waardoor de borstholte, buikholte en/of schedel niet kunnen sluiten in het midden en waardoor delen van armen en/of benen kunnen missen.

Probleem met de doorbloeding

Een andere oorzaak waar aan gedacht wordt is een probleem met de doorbloeding van het embryo vroeg tijdens de zwangerschap. Een deel van het lichaam zou via de moederkoek en de navelstreng te weinig bloed aangevoerd krijgen. Hierdoor ontwikkelt het embryo zich anders dan gebruikelijk.

Afwijkende vorming van het embryo

Er zijn ook mensen die zeggen dat de draaiingen die het embryo vroeg tijdens de zwangerschap maakt en waardoor bepaalde weefsels worden gevormd niet goed verlopen waardoor het limb body wall complex ontstaat. De zogenaamde ectodermale placode wordt niet op de juiste manier gevormd en dit heeft weer gevolgen voor allerlei organen die uit dit weefsel moeten ontstaan.

Fout in het DNA

Zelden komen in een familie meerdere kinderen met een limb body wall complex voor. Dit doet denken aan een mogelijke erfelijke oorzaak die bijdraagt aan het ontstaan van het limb body wall complex. Tot nu toe is er nog geen aanwijzing welke fout(en) in het DNA een rol spelen bij het ontstaan van het limb body wall complex. Er wordt gedacht aan fouten in zogenaamde HOX-genen, FGF-genen of WNT-genen, genen die allemaal belangrijke informatie voor de prille aanleg van het embryo.

Leeftijd ouders

Er zijn geen aanwijzingen dat de leeftijd van de ouders van invloed zijn op de kans op het ontstaan van een limb body wall complex.



Welk symptomen heeft een kind met een limb body wall complex?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die bij verschillende kinderen met een limb body wall complex gezien worden. Vrijwel alle kinderen hebben meerdere ernstige aangeboren afwijkingen.

Navelstreng

Vaak is de navelstreng heel kort, waardoor de baby vlak tegen de moederkoek aanligt. De buikwand en de moederkoek kunnen met elkaar vergroeid zijn.

Aangeboren afwijkingen van de borstholte

De borstholte kan in het midden niet gesloten zijn, waardoor hart, longen en grote bloedvaten op een andere plek in de borstholte liggen of zelfs buiten de borstholte liggen. Longen, hart en bloedvaten zijn hierdoor vaak onderontwikkeld en anders van vorm. Het middenrif die heel belangrijk is om buiten de baarmoeder te kunnen ademen, kan ontbreken of niet gesloten zijn.

Aangeboren afwijkingen van de buikholte

Ook de buikholte kan open zijn in het midden waardoor de darmen en/of de lever buiten de buikholte komen te liggen. Vaak zijn de darmen onderontwikkeld, de darmen kunnen niet doorgankelijk zijn wat wel nodig is voor een normale darmfunctie. Het poepgaatje kan ontbreken of op een andere plek liggen dan gebruikelijk. De nieren kunnen onderontwikkeld zijn of zelfs ontbreken. De blaas kan open liggen en door de buikwand te zien zijn. De lever en de milt kunnen een andere vorm hebben dan gebruikelijk.

Afwijkingen aan de rug

Een deel van de kinderen met het limb body wall complex heeft een open ruggetje. De huid en de wervels zijn niet gesloten waardoor zenuwen en het ruggenmerg buiten het lichaam komen te liggen. Dit wordt ook wel spina bifida genoemd. Vaak is er sprake van een verkromming van de wervelkolom, ook wel scoliose genoemd.

Afwijkingen aan de schedel

Ook kunnen afwijkingen aan de schedel voorkomen. De schedel kan niet gesloten zijn waardoor hersenvliezen en/of hersenen buiten de schedel komen te liggen. Dit wordt ook wel een encefalocèle genoemd. De grote hersenen kunnen helemaal ontbreken, dit wordt anencefalie genoemd. Ook kunnen kinderen een spleet in de lip en/of het gehemelte hebben. Het gezicht heeft vaak een andere vorm, de ogen staan bijvoorbeeld verder uit elkaar dan gebruikelijk.

Afwijkingen aan de armen en benen

Vaak komen ook afwijkingen van de armen en benen voor. De gewrichten kunnen vastgegroeid zijn in een bepaalde stand waardoor de armen en benen niet bewogen kunnen worden, dit wordt artrogrypose genoemd. Een deel van de kinderen heeft klompvoetjes. Delen van de armen/handen en benen/voeten kunnen ontbreken. Dit wordt ook wel congenitaal reductiedefect genoemd.

Niet levensvatbaar

Vaak zijn de aangeboren afwijkingen dusdanig ernstige dat kinderen al vroeger of later tijdens de zwangerschap komen te overlijden. Een klein deel van de kinderen wordt wel levend geboren, maar komt vaak tijdens de eerste levensdagen alsnog te overlijden.



Hoe wordt de diagnose limb body wall complex gesteld?

ECHO tijdens de zwangerschap

Tijdens de zwangerschap wordt tegenwoordig standaard bij een zwangerschapsduur van ongeveer 20 weken een ECHO aangeboden. Op deze ECHO is te zien dat er meerdere aangeboren afwijkingen zijn van de borstholte, buikholte, schedel, armen en/of benen.

MRI onderzoek

Tegenwoordig is het ook mogelijk om een MRI scan te maken van het nog ongeborn kind. Op een MRI scan is het vaak beter mogelijk om de uitgebreidheid van de aangeboren afwijkingen vast te stellen.

Bloedonderzoek bij de moeder

Bij moeders is de waarde van het alfafoetoproteïne (AFP) vaak verhoogd.

Genetisch onderzoek

In overleg met een klinisch geneticus kan door middel van een vruchtwaterpunctie DNA van het ongeborn kind worden onderzocht. Dit laat bij kinderen met het limb body wall complex zelden afwijkingen zien.

Hoe wordt limb body wall complex behandeld?

Overlijden in de baarmoeder

De meeste kinderen komen tijdens de zwangerschap spontaan te overlijden vanwege de ernst van de aangeboren afwijkingen. Het lichaam van het kind geeft dan zelf aan dat het kind met dit lijfje niet in staat is om buiten de baarmoeder te leven.

Geen behandeling gezien de ernst van de afwijkingen

De meeste kinderen met een limb body wall complex hebben meerdere ernstige aangeboren afwijkingen waardoor er gezien de ernst van deze afwijkingen geen behandelmogelijkheden zijn. Bij een enkelvoudige afwijking in het kader van een andere aandoening wordt soms gekozen voor een operatie om de aangeboren afwijking proberen te herstellen. Vaak zijn dit moeilijke operaties met veel risico's. Vanwege de veelvoud aan afwijkingen en de ernst van de afwijkingen zal bij kinderen met het limb body wall complex er niet voor gekozen worden om te proberen een operatie uit te voeren.

Zwangerschap wel/niet uitdragen

Bij een 20 weken ECHO kan ontdekt worden dat er sprake is van het limb body wall complex bij een levend kind. 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 moeilijke 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. Een groot deel van de kinderen komt bij uitdragen van de zwangerschap alsnog in de baarmoeder te overlijden. Een klein deel van de kinderen komt te overlijden tijdens de bevalling. Een nog kleiner deel van de kinderen komt levend ter wereld.

Levend geboren kind

Een heel klein deel van de kinderen met limb body wall complex overleeft de bevalling. Het is belangrijk dat ouders samen met de gynaecoloog en de kinderarts een goed plan hebben gemaakt hoe te handelen na de geboorte. Vaak zijn er na de geboorte ernstige



ademhalingsproblemen. Meestal wordt er voor gekozen om het kind bij de ouders in de armen te leggen en te zorgen dat het kind geen benauwdheid, pijn of ander ongemak ervaart. Waar nodig kunnen medicijnen gegeven worden via een infuus. Er zal meestal niet voor gekozen worden om het kind aan een beademingsmachine te leggen, omdat dit een nare en zware behandeling is, in het vaak hele kort leven van het kind. Koestering door de ouders betekent veel meer tijdens dit korte leven, dan technische handelingen die onprettig zijn voor een kind zonder het vooruitzicht te hebben dat daarna beter zal gaan.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met een limb body wall complex is erg belangrijk. Het is ingrijpend nieuws dit te horen en vaak moeten er in korte tijd moeilijke en complexe keuzes gemaakt worden. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen een ouder paar helpen bij het maken van keuzes die bij het ouderpaar passen en bij het omgaan met de emoties die komen kijken bij het krijgen van deze diagnose.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproep op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere ouders die een kind met een limb body wall complex hebben gehad.

Wat betekent het hebben van limb body wall complex voor de toekomst?

Niet met leven verenigbaar

Limb body wall complex is een zeer ernstige aandoening die niet met leven verenigbaar is. Een groot deel van de kinderen overlijdt al in de baarmoeder of tijdens de bevalling. Kinderen die levend 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 limb body wall complex te krijgen?

Uiterst klein

De kans dat een broertje of zusje tijdens een volgende zwangerschap ook een limb body wall complex krijgt is uiterst klein, kleiner dan 1%.

Een klinische geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Tijdens een volgende zwangerschap kan door middel van ECHO onderzoek gekeken worden of er bij dit kindje ook sprake is van een limb body wall complex. Dit kan al vanaf een zwangerschapsduur van 12-14 weken. Er bestaan geen andere technieken om limb-body-wall complex op te sporen.

Foliumzuur

Wanneer ouders eerder een kind met een open ruggetje hebben gehad, wordt geadviseerd tijdens een volgende zwangerschap van 4 weken voor de zwangerschap tot 8 weken na het ontstaan van een zwangerschap dagelijks 5 mg foliumzuur te gebruiken in plaats van de normale aanbevolen dosering van 0,4 mg.

Het is niet bekend of het gebruik van een hogere dosering foliumzuur helpt om limb body wall complex te voorkomen.



Wilt u ook uw verhaal kwijt, dat kan: verhalen kunnen gemaïld worden via info@kinderneurologie.eu en zullen daarna zo spoedig mogelijk op de site worden geplaatst. Voor meer informatie zie hier.

Heeft u foto's die bepaalde kenmerken van deze aandoening duidelijk maken en die hier op de website mogen worden geplaatst, dan vernemen wij dit graag.

Referenties

Cases of limb-body wall complex: Early amnion rupture, vascular disruption, or abnormal splitting of the embryo? Crespo F, Pinar H, Kostadinov S. *J Pediatr Genet.* 2012;1:235-8

Prenatal MRI evaluation of limb-body wall complex. Aguirre-Pascual E, Epelman M, Johnson AM, Chauvin NA, Coleman BG, Victoria T. *Pediatr Radiol.* 2014;44:1412-20

Possible Genetic Origin of Limb-Body Wall Complex. Gajzer DC, Hirzel AC, Saigal G, Rojas CP, Rodriguez MM. *Fetal Pediatr Pathol.* 2015;34:257-70.

Body stalk anomaly: antenatal sonographic diagnosis of this rare entity with review of literature. Singh A, Singh J, Gupta K. *J Ultrason.* 2017;17:133-135

Laatst bijgewerkt: 12 oktober 2019

Auteur: JH Schieving