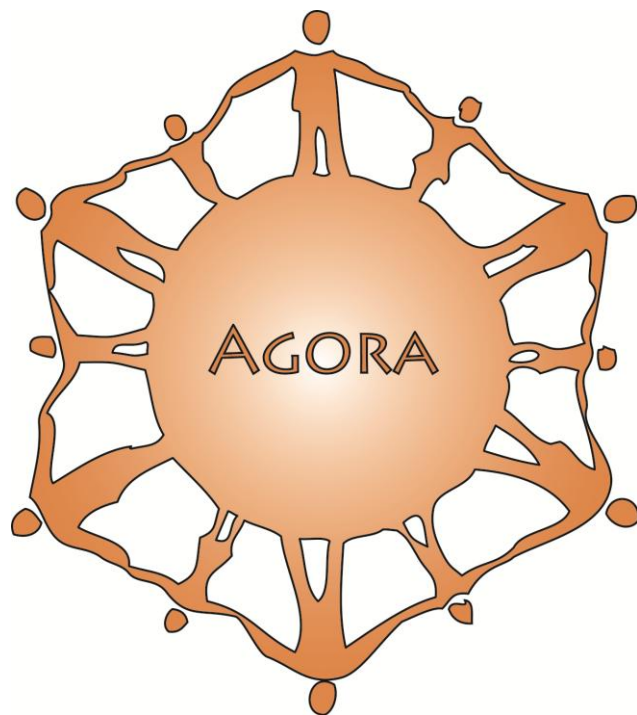


AGORA *kinderchirurgische aandoeningen*

Aetiologisch onderzoek naar Genetische en Omgevings Risicofactoren voor Aandoeningen bij kinderen

Onderzoeksresultaten anusatresie



AGORA is een samenwerkingsverband van het Erasmus MC-Sophia Kinderziekenhuis in Rotterdam, het Universitair Medisch Centrum Groningen en het Radboudumc in Nijmegen

De afdeling Kinderchirurgie van het Radboudumc, het Erasmuc MC - Sophia Kinderziekenhuis en het Universitair Medisch Centrum Groningen voeren samen een groot onderzoek uit. Hierin zijn we op zoek naar de oorzaken van anusatresie. U heeft hieraan deelgenomen. We willen u daarvoor hartelijk bedanken. In deze folder vindt u de resultaten die we tot nu toe gevonden hebben.

Waarom dit onderzoek?

Anusatresie heeft vaak grote medische en sociale gevolgen voor het kind en de ouders, maar over de oorzaak van de meeste vormen van anusatresie is nog weinig bekend. Wel zijn er aanwijzingen dat sommige kinderen een specifieke aanleg hebben voor het krijgen van anusatresie. Ook kunnen de omstandigheden tijdens de zwangerschap een rol spelen. In dit onderzoek worden de aanleg én omstandigheden tijdens de zwangerschap onderzocht.

Hoe is het onderzoek uitgevoerd?

We hebben kinderen en volwassenen die ooit behandeld zijn voor anusatresie op de afdeling Kinderchirurgie in één van de drie ziekenhuizen en hun ouders gevraagd deel te nemen aan het onderzoek. Deelname hield in dat er bloed of speeksel verzameld werd van de patiënt en de ouder(s) en dat de patiënt of de ouder(s) vragenlijst(en) invulden. Meer dan 600 gezinnen hebben meegedaan aan het onderzoek. Ook hebben we ongeveer 2200 kinderen die zonder anusatresie geboren zijn en hun ouders gevraagd om aan dit onderzoek mee te werken. Deze groepen hebben we met elkaar vergeleken.

Wat is onderzocht?

In het bloed of speeksel van kinderen of volwassenen met anusatresie zijn we op zoek gegaan naar kleine variaties in het erfelijk materiaal. Deze komen bij iedereen voor en zijn meestal niet schadelijk voor de gezondheid. Maar sommige variaties kunnen wel leiden tot een aandoening, soms in combinatie met bepaalde leefgewoonten. Ook hebben we met de antwoorden uit de vragenlijsten gekeken naar leefgewoonten en omstandigheden tijdens de zwangerschap. We hebben onderzocht of deze vaker of minder vaak voorkwamen bij ouders die een kind met anusatresie kregen dan bij ouders die een kind zonder anusatresie kregen.

Wat zijn de resultaten?

Kinderen of volwassenen met anusatresie hebben vaker een familielid met dezelfde aandoening dan degenen zonder anusatresie. Daarom verwachten we dat erfelijke aanleg een rol speelt. Het genetische onderzoek heeft echter tot op heden geen bewijs opgeleverd voor de betrokkenheid van één belangrijk gen bij het ontstaan van anusatresie, tenminste als er geen syndromale vorm is vastgesteld. We vonden wel dat een aantal omstandigheden tijdens de zwangerschap de kans op het krijgen van een kind met anusatresie verhogen:

- **Vruchtbaarheidsbehandeling.** Ouders die een *in vitro* fertilisatie (IVF) of intracytoplasmatische sperma injectie (ICSI) behandeling hebben ondergaan om zwanger te worden, hebben een verhoogde kans op een kind met anusatresie. Ook de onderliggende verminderde vruchtbaarheid van een of beide ouder(s) speelt hierin een rol.
- **Ziekten bij de moeder.** Moeders met suikerziekte, epilepsie, zwangerschapsvergiftiging of koorts tijdens het eerste trimester bleken iets vaker een kind met anusatresie te hebben dan moeders zonder deze ziekten en complicaties.
- **Overgewicht bij de moeder.** Overgewicht kwam iets vaker voor bij moeders met een kind met anusatresie.
- **Miskramen.** Moeders die bij een eerdere zwangerschap een miskraam hadden hebben iets meer kans op een kind met anusatresie.

Dit betekent niet automatisch dat deze omstandigheden het ontstaan van anusatresie hebben veroorzaakt (geen 1 op 1 relatie). Ook weten we nog niet hoe het komt dat deze factoren het risico verhogen. Daarbij spelen waarschijnlijk ook een (groot) aantal andere factoren een rol.

Het gebruik van *foliumzuursupplementen* blijkt het ontstaan van anusatresie niet te kunnen voorkómen noch de kans op anusatresie te verlagen.

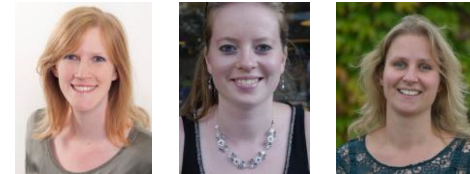
Hoe gaan we nu verder?

Het onderzoek naar oorzaken voor anusatresie wordt voortgezet. Momenteel wordt de rol van astma en het gebruik van astma medicatie bij zwangeren onderzocht en is een genetisch onderzoek gaande, waarin de rol van veel verschillende genen bekeken wordt. Ook is er aandacht voor het beloop van de aandoening. In samenwerking met Europese kinderchirurgen, onderzoekers en patiëntenverenigingen wordt hieraan gewerkt (zie ook www.arm-net.eu).

Heeft u nog vragen?

Dit onderzoek wordt uitgevoerd door het Radboudumc in Nijmegen, het Sophia Kinderziekenhuis van het Erasmus MC Rotterdam en het Universitair Medisch Centrum Groningen. De onderzoeksgroep bestaat uit:

- Prof. dr. I. de Blaauw, kinderchirurg, Radboudumc
- Prof.dr. R. Wijnen, kinderchirurg, Erasmus MC
- Dr. P. Broens, kinderchirurg, UMC Groningen
- Drs. C. Marcelis, klinisch geneticus, Radboudumc
- Prof.dr. H. Brunner, klinisch geneticus, Radboudumc
- Dr.ir. N. Roeleveld, reproductie epidemioloog, Radboudumc
- Dr. L. Wijers, onderzoeker, Radboudumc (zie foto)
- Drs. R. van de Putte, onderzoeker, Radboudumc (zie foto)
- Dr. I. van Rooij, AGORA onderzoeksleider, Radboudumc (zie foto)



Als u nog vragen heeft over het onderzoek, kunt u contact opnemen met Iris van Rooij, e-mail Iris.vanRooij@radboudumc.nl of tel: 024-3619132.

Wetenschappelijke artikelen

- * Wijers CHW et al. Parental subfertility, fertility treatment, and the risk of congenital anorectal malformations. *Epidemiology* 2015;26:169-176.
- * Wijers CHW et al. No major role for periconceptional folic acid use and its interaction with the MTHFR C677T polymorphism in the etiology of congenital anorectal malformations. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2014;100:483-492.
- * Rooij IALM van et al. Maternal and paternal risk factors for anorectal malformations: a Dutch case-control study. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2010;88:152-158.

Kijk voor meer artikelen op de AGORA website: www.AGORAproject.nl

Hartelijk dank voor uw
deelname aan dit
onderzoek!



Lotgenotencontact,
informatievoorziening en
belangenbehartiging voor
patiënten met ARM en
voor hun ouders.
www.anusatresie.nl