

Transversale reductiedefecten; informatie voor ouders

U had een gesprek op het congenitale handspreekuur over het reductiedefect bij uw kind. Bij dit gesprek waren één of meer van de volgende artsen en disciplines betrokken: revalidatiearts, plastisch chirurg, klinisch geneticus en ergotherapeut.

Wat zijn transversale reductiedefecten?

Ongeveer 1 op de 2000 kinderen wordt met een reductiedefect van de ledematen geboren. Bij een reductiedefect ontbreekt een gedeelte van een arm en/of een been. Deze folder gaat in op transversale reductiedefecten van de ledematen. Transversaal betekent overdwars (dwars “snijvlak”). Het lijkt dan alsof de ontwikkeling van de rest van de arm of hand of been of voet plotseling is opgehouden. Meestal komen transversale reductiedefecten aan één ledemaat voor.

Wat is de oorzaak van een transversaal reductiedefect?

Een transversaal reductiedefect kan op zichzelf staan of soms deel uitmaken van een aandoening met meer afwijkingen. De klinisch geneticus doet lichamelijk onderzoek bij het kind om eventuele bijkomende verschijnselen op te sporen. Indien nodig worden de ouders en soms ook andere familieleden nagekeken. Meestal is het reductiedefect de enige aangeboren aandoening bij het kind. Als u als ouder geen reductiedefect heeft en het ook niet bij andere familieleden voorkomt, dan is de oorzaak meestal niet bekend. Er wordt wel gedacht dat een (tijdelijke) verminderde plaatselijke doorbloeding tijdens de zwangerschap een mogelijke oorzaak is.

Herhalingskans

Bij het ontstaan van een op zichzelf staand transversaal reductiedefect spelen genetische invloeden waarschijnlijk geen grote rol. Zeer zelden komen dit soort reductiedefecten bij meerdere familieleden voor. De kans op een volgend kind met een transversaal reductiedefect in een gezin is kleiner dan 1 op de 100 (<1%). Dat geldt ook voor toekomstige kinderen van iemand met een transversaal reductiedefect.

Prenataal onderzoek

Reductiedefecten kunnen in veel gevallen tijdens de zwangerschap opgespoord worden met echoscopie (ultrageluidonderzoek), bijvoorbeeld tijdens de 20-weeken echo.

Behandeling

Behandel mogelijkheden bij transversale reductiedefecten kunnen zijn:

- Revalidatiebehandeling
- Chirurgische behandeling

Revalidatie

Gedurende de ontwikkeling van het kind wordt gekeken naar de behoefte van het kind op het gebied van dagelijkse activiteiten (verzorging, school, sport, vrije tijd). De meeste kinderen met een transversaal reductiedefect kunnen veel activiteiten uitvoeren zonder hulpmiddelen (ortheses). Als er bij een bepaalde activiteit wel een beperking is, dan wordt uw kind gezien door de kinderrevalidatiearts en het kinderrevalidatie expertiseteam voor congenitale afwijkingen van arm en hand Amsterdam UMC (CONGAH). Voorbeelden van hulpmiddelen zijn aanpassingen voor het fietsstuur, bestek, of speciale aanpassingen voor verzorging, het uitoefenen van een sport, school en/of voor het bespelen van een muziekinstrument. In sommige gevallen kan een armprothese overwogen worden, bijvoorbeeld een cosmetische prothese of een prothese met grijpfunctie.

Plastisch chirurgische behandeling

Operatieve behandelingen zijn vrijwel nooit nodig. Soms kunnen kinderen last krijgen van de zogenaamde 'nubbins', dit zijn niet uitontwikkelde vingers. Als er problemen zijn met de verzorging hiervan, kan het nodig zijn ze operatief te verwijderen. Welke behandeling het beste is voor uw kind, is afhankelijk van de aard van het reductiedefect. U hoort tijdens het consult meer over de mogelijkheden.

Ouder- en patiëntenvereniging

- www.kortermaarkrachtig.nl : KorterMaarKrchtig is een vereniging voor mensen met een amputatie of aangeboren reductie van een ledemaat.
- www.nikstekort.nl : web-based tool voor jongeren met een congenitale afwijking van de arm.
- Boek en forum op internet: Het leesboek 'Dit ben ik, Amy!' is een kinderboek over Amy van 11 jaar met een congenitale aandoening van de linker hand. Daar is ze mee geboren. Het boek en het forum is bedoeld voor ouders, kinderen en scholen: www.ikbenamy.nl
- Speelgoed: Informatie over speelgoed: www.toys42hands.nl
- Stichting Lucky Fin opgericht door ouders uit de USA: www.luckyfinproject.org

Wilt u meer informatie?

Als u meer informatie wilt kunt u altijd een poliafspraak maken of contact met ons opnemen:

Amsterdam UMC, locatie AMC

Afdeling Plastische Reconstructieve en Handchirurgie

Postbus 22660

1100 DD Amsterdam

Email: handenteam@amsterdamumc.nl