

## Mogelijkheid van prenatale diagnostiek van anencefalie en spina bifida

In de ingezonden brief van KLEIJER c.s. (1974) wordt een belangrijke en betrekkelijk nieuwe methode van antenatale diagnostiek voor het voetlicht gebracht. De schrijvers haken in op de door BROCK en SUTCLIFFE (1972) beschreven methode om open sluitingsdefecten van de neurale buis vroeg in de zwangerschap vast te stellen door bepaling van de alfa-1-foetoproteïne (AFP) in het vruchtwater. Mèt de auteur kunnen wij de vondst van BROCK en SUTCLIFFE bevestigen. In het vruchtwater van 36 inmiddels geboren gezonde kinderen vonden wij in verschillende stadia van de zwangerschap AFP-waarden die met de gepubliceerde waarden overeenstemmen, terwijl wij tot nu toe beschikken over twee vruchtwatermonsters met sterk verhoogde AFP-waarden, resp. in de 19e en de 29e week van de zwangerschap. Door kunstmatige beëindiging van de zwangerschap werden een kind met meningocèle en een anencefaal kind geboren. Bij een hydrocefaal van 24 weken werd een licht verhoogd AFP-gehalte in het vruchtwater gevonden. Vier vruchtwatermonsters van anencefalen omstreeks de à-terme-datum waren wat het AFP-gehalte betreft niet duidelijk te onderscheiden van normalen.

De gegevens van KLEIJER c.s. geven ons echter aanleiding tot twee opmerkingen: in hun serie normale waarden sloten zij anencefalie uit met behulp van echografie, een methode die niet geschikt is om spina bifida op te sporen. Spina bifida en hydrocefalie kunnen AFP-waarden geven, die minder opvallend verhoogd zijn dan die bij anencefalie (HARRIS c.s. 1974; SEPPÄLÄ en UNNERUS 1974). Van normale waarden in strikte zin kan alleen gesproken worden als de zwangerschap geëindigd is met de geboorte van een gezond kind. Verder geven wij voor de bepaling van AFP de voorkeur aan de door BROCK toegepaste methode. De immunoelektroforesetechniek volgens LAURELL (BROCK en SCRIMGEOUR 1974) geeft nauwkeuriger resultaten dan de radiale immunodiffusietechniek. Het is te verwachten dat de kans op een correcte diagnose van spina bifida groter wordt wanneer een nauwkeuriger techniek wordt toegepast.

*Literatuur:* BROCK, D. H. J. en J. B. S. SCRIMGEOUR (1974) Alphafetoprotein in the prenatal diagnosis of C.N.S. malformations. *Lancet I*, 569. — BROCK, D. H. J. en R. G. SUTCLIFFE (1972) Alphafetoprotein in the antenatal diagnosis of anencephaly and spina bifida. *Lancet II*, 197. — HARRIS, R., R. F. JENNISON, A. J. BARSON, K. M. LAURENCE, E. RUOSLAHTI en M. SEPPÄLÄ (1974) *Lancet I*, 429. — KLEIJER, W. J., E. S. SACHS, M. F. NIERMEIJER en M. JAHODOVA (1974) *Ned. T. Geneesk.* 118, 1485. — SEPPÄLÄ, M. en H. A. UNNERUS (1974) Elevated amniotic fluid alpha-fetoprotein in fetal hydrocephaly. *Amer. J. Obstet. Gynec.* 119, 270.

Groningen, oktober 1974

H. W. A. DE BRUIJN  
M. KRANS  
S. FRIESSE  
J. G. AARNOUDSE  
H. J. HUISJES

Het is verheugend dat, blijkens bovenstaand ingezonden stuk, nu ook een tweede Nederlandse groep de mogelijkheid van prenatale detectie van open defecten van de neurale buis kan bevestigen. De door ons gepubliceerde waarden voor het AFP-gehalte van normale vruchtwatermonsters werden verkregen uit 82 zwangerschappen waarbij het ontbreken van defecten van de neurale buis bij het geboren kind is vastgesteld, zodat inderdaad van normale waarden in strikte zin kan worden gesproken.

De bezorgdheid van DE BRUIJN e.m. over het eventueel voorkomen van geringe verhogingen van de AFP-waarde bij kleine open defecten kan slechts worden weggenomen door zowel pre- als postnataal onderzoek bij een groot aantal zwangeren met een verhoogd risico op een kind met een open defect van de neurale buis. Dergelijke onderzoeken zijn echter inmiddels in verschillende Britse en Amerikaanse centra verricht en daarbij zijn tot nu toe noch fout-positieve noch fout-negatieve uitslagen gevonden bij enkele honderden geboren kinderen (BROCK, persoonlijke mededeling, oktober 1974). In alle gevallen van anencefalie en spina bifida aperta waren bovendien de verhogingen van de AFP-waarden in het vruchtwater, vooral in het tweede trimester, zeer duidelijk.

De stelling dat de kans op een correcte diagnose van spina bifida groter wordt bij een nauwkeuriger techniek is niet realistisch voor de periode waarin het onderzoek wegens herhalingsrisico wordt verricht (de 14e-16e week). Tot de 22e week is namelijk de onnauwkeurigheid van de radiale immunodiffusie-techniek zeer gering t.o.v. de natuurlijke spreiding van de normale waarden. Pas na deze periode wordt de radiale immunodiffusie-methode minder geschikt en de desbetreffende vruchtwatermonsters worden door ons dan tevens m.b.v. de immuno-elektroforese-methode onderzocht.

Ons bericht in het Tijdschrift had de bedoeling de Nederlandse artsen zo spoedig mogelijk te attenderen op een belangrijke nieuwe ontwikkeling in de preventie van spina bifida aperta en op de eerste ervaringen ermee in onze werkgroep voor prenatale diagnostiek te Rotterdam. Wij hopen dat onze Groningse collegae met ons van mening zijn dat het wenselijk is met dergelijke informatie niet te wachten totdat ook in ons land grote series zwangeren met een verhoogd risico zijn onderzocht, als reeds door werk in goede buitenlandse centra de resultaten van zulke series bekend zijn.

Rotterdam, november 1974

W. J. KLEIJER  
E. S. SACHS  
M. F. NIERMEIJER  
M. JAHODOVA

## Moelijkheden bij de diagnose van syfilis

Collega VAN AERSSSEN (1974) noemt in zijn repliek een eenmalige injectie van 4,8 miljoen E. penicilline als gonorroebehandeling. Daarmee zit hij aan de onderste grens van wat de World Health Organization stelt als minimumdosering voor een primaire lues; er is alleen dit verschil dat gonorroebehandeld dient te worden met een kort en snel werkend