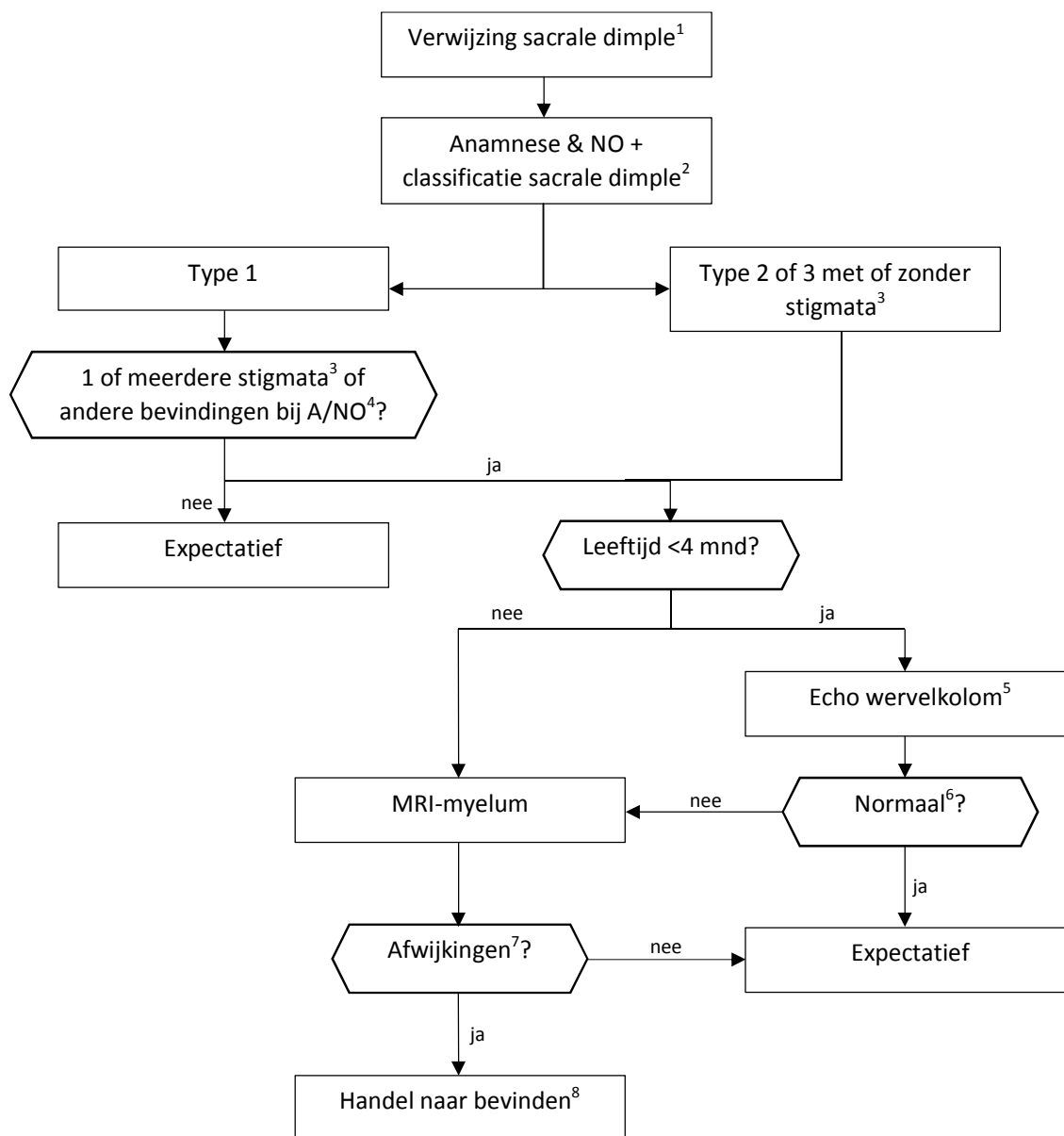


## Stroomdiagram sacrale dimple

Susanne Fonville, Marie-Claire de Wit / 22 september 2015; ongewijzigd verlengd tot 2020.



Disclaimer

1 januari 2015

De Richtlijnen van de afdeling Neurologie Erasmus MC zijn met zorg samengesteld op basis van de stand van de wetenschap ten tijde van het vaststellen van de Richtlijn. Deze Richtlijnen zijn bedoeld voor medici. Een Richtlijn moet worden gezien als aanbeveling, waarvan indien daar goede argumenten voor zijn kan worden afgeweken. Mede omdat wetenschappelijke inzichten zich ontwikkelen en kunnen wijzigen, aanvaarden zowel de afdeling Neurologie als de individuele opstellers van de Richtlijnen geen enkele aansprakelijkheid voor onverhoopte onvolkomenheden in de Richtlijnen, of eventuele gevolgen daarvan. De richtlijnen commissie stelt zich open voor attentering op (vermeende) onvolkomenheden in de opmaak of inhoud van de richtlijnen.

### **Toelichting bij stroomdiagram**

1. Definitie sacrale dimple: deuk/invaginatie van de huid in de dorsale midline boven het sacrum.
2. Anamnese: vraag naar spierzwakte, sensibele stoornissen, mictiestoornissen, ontwikkelingsmijlpalen, voorgeschiedenis.  
Neurologisch onderzoek: doe een volledig neurologisch onderzoek, waarbij er aandacht is voor de ontwikkeling van het kind.  
Classificatie van sacrale dimple:  
Type 1: dimples gelokaliseerd binnen de bilspleet → rechte bilspleet, de dimple is alleen zichtbaar bij spreiden van de bilspleet en ligt dichtbij de anus.  
Type 2: dimples gelokaliseerd aan het einde van de bilspleet → bilspleet loopt bochtig (zwanennek) en laat eventueel ook andere afwijkingen zien.  
Type 3: dimples gelokaliseerd boven de bilspleet → ziet er uit als een omgekeerd uitroepteken. Geassocieerd met pigmentatie, lipomen en bilspleet die niet in de midline staat.
3. Cutane stigmata: lokale hyperkeratose, hypertrichose, hyperpigmentatie of epidermale atrofie; subcutane zwelling; capillair hemangioom of cutaan angioom; dorsaal dermale sinus; caudaal cutaan aanhangsel.
4. Zoals loopstoornissen, mictiestoornissen, hypertonie van de benen
5. Uitgevoerd door ervaren radioloog
6. M.n. geen aanwijzingen voor tethered cord
7. Mogelijke afwijkingen op MRI zie tekst protocol
8. Verwijzen naar kinderneurochirurg wanneer er sprake is van een tethered cord

## Richtlijn sacrale dimple

Susanne Fonville, Marie-Claire de Wit / 22 september 2015; ongewijzigd verlengd tot 2020

### Algemeen

Een sacrale dimple is een deuk/invaginatie van de huid in de dorsale midline boven het sacrum. Ongeveer 2-4% van de 'normale' kinderen hebben een sacrale dimple [1].

#### *Associatie sacrale dimple met aandoeningen*

Er zijn aandoeningen die geassocieerd zijn met een sacrale dimple, waarvan de belangrijkste neurale buisdefecten zijn (zie **Neurale buisdefecten**). Naast neurale buisdefecten, zijn er nog andere (zeldzamere) aandoeningen waarbij sacrale dimples beschreven zijn, vaak zijn er echter dan ook andere kenmerken, zie tabel 1. Aangezien neurale buisdefecten kunnen leiden tot o.a. progressief krachtsverlies van beide benen en blaasdysfunctie, is het van belang dit zo vroeg mogelijk te ontdekken en te behandelen. Het is dus van belang hierin onderscheid te maken en te weten bij welke dimple je aanvullende diagnostiek moet inzetten.

Tabel 1: Aandoeningen geassocieerd met sacrale dimple.

Aandoening	Bijkomende symptomen
Neurale buisdefecten	Zie <b>Neurale buisdefecten</b>
VACTERL [2]	o.a. wervelafwijkingen, anale atresie, hartafwijkingen, tracheoesofageale fistel met oesofagusatresie, nierafwijkingen
Miller Dieker syndroom [3]	o.a. type 1 lissencephalie met daarbij: mentale retardatie, epilepsie; craniofaciale dysmorfieën
Smith-Lemli-Opitz syndroom [4]	o.a. microcephalie, hypotonie, cleft palate, micrognatie, lage oor aanzet, korte nek, syndactylie, polydactylie, hepatomegalie, scoliose, anus stenose
Pai syndroom [5]	o.a. congenitale nasale of faciale poliep, midline cleft lip, pericallosaal lipoom, hypertelorisme, oculaire afwijkingen, normaal neuropsychologische ontwikkeling

### Anamnese en lichamelijk onderzoek

Vraag specifiek naar spierzwakte, sensibele stoornissen, mictiestoornissen, ontwikkelingsmijlpalen, en de voorgeschiedenis. Doe een volledig neurologisch onderzoek, waarbij er aandacht is voor de ontwikkeling van het kind en de schedelomtrek wordt gemeten. Neurale buisdefecten geven een verhoogd risico op scoliose en hydrocephalus.

#### *Cutane stigmata*

Bij het lichamelijk onderzoek moet er worden gelet op cutane stigmata die kunnen duiden op neurale buisdefecten. Bij ongeveer 80% (range 43-95%) van de patiënten met occulte neurale buisdefecten is er sprake van 1 of meerdere cutane stigmata [6]. Zie tabel 2 voor een overzicht van de bekende stigmata met een korte omschrijving.

Tabel 2: Cutane stigmata van neurale buisdefecten.

Cutane stigmata	Omschrijving
Lokale hyperkeratose	Verdikte hoornlaag (eeltlaag)
Lokale hypertrichose	Haarpluk sacraal (Faun tail)
Lokale hyperpigmentatie	Naevi, cafe au lait vlek, archipelvlek (mongolenvlek)
Lokale epidermale atrofie	dun, iets verzonken; plooibaar (sigarettenpapier); doorschemeren van de vaten; kan gevoelig zijn
Subcutane massa	Lipoom of neurofibroom
Capillair hemangioom of cutaan angioom	Hemangioom of bijv. wijnvlek
Dorsaal dermale sinus	Staat in contact met wervelkanaal, cauda equina of arachnoid

### **Classificatie sacrale dimple**

Er zijn verschillende classificaties van sacrale dimples beschreven. Vroeger werd dit m.n. gedaan o.b.v. grootte, afstand tot de anus, vorm en/of diepte van de dimple. Deze classificaties zijn echter lastig aangezien deze parameters veranderen bij de groei van het kind. Er is daarom gekozen om in het SKZ een andere classificatie te hanteren die gebaseerd is op relatieve posities van de dimple t.o.v. de bilspleet [1].

#### *Classificatie*

- Type 1: dimples gelokaliseerd binnen de bilspleet → rechte bilspleet, de dimple is alleen zichtbaar bij spreiden van de bilspleet en ligt dichtbij de anus. Zie figuur 1.
- Type 2: dimples gelokaliseerd aan het einde van de bilspleet → bilspleet loopt bochtig (zwanennek) en laat eventueel ook andere afwijkingen zien. Zie figuur 2.
- Type 3: dimples gelokaliseerd boven de bilspleet → ziet er uit als een omgekeerd uitroepteken. Geassocieerd met pigmentatie, lipomen en bilspleet die niet in de midline staat. Zie figuur 3.

### **Aanvullend onderzoek**

Uit de literatuur blijkt dat het niet zinvol is om bij alle patiënten die verwezen worden met een sacrale dimple aanvullend onderzoek te verrichten. Er is echter geen consensus over bij wie er wel/geen aanvullend onderzoek gedaan moet worden, zo ook ontbreekt de consensus over de beste methode van beeldvorming [7].

Als er sprake is van een sacrale dimple (type 1) zonder bijkomende cutane stigmata of andere afwijkingen bij het neurologisch onderzoek, dan is aanvullende diagnostiek niet noodzakelijk [6, 8-12]. Slechts bij 0.13% (95%CI 0-0.27%) heeft beeldvorming therapeutische consequenties [11]. Zijn er echter bijkomende cutane stigmata of afwijkingen bij het neurologisch onderzoek, dan is de kans op een neurale buisdefect groter en dient er wel aanvullend onderzoek te worden gedaan. Ook bij type 2 en 3 dimples moet er aanvullend onderzoek worden gedaan [1, 6, 8, 9].

#### *Beeldvorming: MRI vs. echografie*

MRI wervelkolom wordt het vaakst gebruikt voor het afbeelden van neurale buisdefecten en is nog steeds de gouden standaard [1, 6]. Hoewel echografie bij kinderen <4 maanden ook gebruikt kan worden als eerste onderzoeksmethode. Na ongeveer 4 maanden vindt de ossificatie van het posterieure deel van de wervelkolom plaats en is er geen akoestisch window meer [1, 6, 10]. Uit studies blijkt dat echografie bijna even accuraat is als MRI [13, 14], maar dit geldt m.n. voor de simpele (type 1) sacrale dimples. Als er sprake is van een niet-simpele (type 2 of 3) sacrale dimple met andere cutane stigmata wordt direct een MRI wervelkolom aangeraden [7].

Een MRI onder narcose is niet snel beschikbaar. De voordelen van echografie zijn: lage prijs, geen stralenbelasting, snel beschikbaar. De nadelen van echografie zijn: slechts mogelijk t/m leeftijd van ongeveer 4 maanden, is alleen betrouwbaar wanneer uitgevoerd door ervaren radiologen, als de echo afwijkend is dan is alsnog een MRI nodig voor de operatie-planning en worden er alsnog aanvullende afwijkingen gezien op MRI [6, 7, 13, 15].

#### *Aanbeveling*

Bij patiënten met een type 1 sacrale dimple zonder cutane stigmata en zonder andere afwijkingen bij het neurologisch onderzoek, is er geen aanvullend onderzoek nodig. Bij alle andere patiënten wordt wel aanbevolen om aanvullend onderzoek te verrichten naar een onderliggende neurale buisdefect. De voorkeur gaat uit naar MRI boven echografie, tenzij leeftijd <4 maanden en er is een ervaren radioloog beschikbaar.

### **Neurale buisdefecten**

#### *Definitie & types*

Neurale buisdefecten omvat een spectrum van congenitale afwijkingen, veroorzaakt door een incomplete sluiting van de neurale buis tijdens de embryogenese. Neurale buisdefecten komen voor bij 8/1000 levende geboortes. Dit is onder te verdelen in 3 types: 1. spina bifida aperta, 2. spina

bifida cystica en 3. spina bifida occulta, zie tabel 3 [16-18]. Aangezien patiënten met een type 1 of type 2 defect zich over het algemeen niet zullen presenteren op de polikliniek met een sacrale dimple, wordt hier alleen een overzicht gegeven van de type 3 neurale buisdefecten.

Tabel 3: neurale buisdefecten.

Type	Omschrijving	Mogelijke afwijkingen
Type 1: spina bifida aperta	Neurale buisdefect met een niet door huid bedekte zwelling op de rug	- Meningomyelocèle - Meningocèle
Type 2: spina bifida cystica	Neurale buisdefect met een door huid bedekte zwelling op de rug	- Lipoom met duraal effect: lipomyelomeningocèle, lipomyeloschisis - Terminale myelocystocèle - Meningocèle
Type 3: spina bifida occulta	Neurale buisdefect zonder een zwelling op de rug, vaak met cutane stigmata	- Gespleten myelum - Dermale sinus - Spinaal lipoom - Verdikt filum terminale - Syndroom van caudale regressie

#### *Neurale buisdefecten en tethered cord*

Alle vormen van neurale buisdefecten kunnen een tethered cord syndroom veroorzaken. Normaalgesproken wordt het myelum in het wervelkanaal gefixeerd door een elastisch filum terminale, zodat er geen tractie ontstaat aan het myelum tijdens het bewegen en de groei van het kind. Tethered cord is de situatie waarbij het myelum vastzit aan de omliggende weefsels. Wanneer een tethered cord klinische symptomen veroorzaakt met verslechtering van het looppatroon, spreekt men van het tethered cord syndroom [16, 19]. Derhalve is het van belang neurale buisdefecten zo spoedig mogelijk op te sporen, bij tijdig ingrijpen is achteruitgang te voorkomen.

#### *Beschrijving afwijkingen [16-18, 20]*

##### Gespleten myelum: diastematomyelie en diplomyelie

- definitie: partiele of complete sagittaal gespleten myelum lumbaal of thoracaal
- symptomen: zwakte en gevoelsstoornissen van benen, blaas- en darmstoornissen, loopstoornis, klompvoeten, scoliose, meestal bijkomende wervelafwijkingen, V>M
- beeldvorming: durale zak met tweemaal myelum met/zonder septum
- behandeling: excisie voor zover nodig om tethering op te heffen

##### Dermale sinus

- definitie: door epitheel begrensde fistel die vanuit de huid naar binnenloopt en een verbinding kan hebben met het centrale zenuwstelsel/meningen. M.n. lumbosacraal. 23.75 van type 2 en 3 neurale buisdefecten.
- symptomen: zeer kleine dimple of pinpoint opening boven de bilspleet; kans op recidiverende meningitis en liquorlekkage
- beeldvorming: dunne hypo-intense streep binnen het subcutane vet op sagittale T1-opname. NB het intrathecale deel van de sinus is niet zichtbaar op MRI
- behandeling: antibiotica, complete chirurgische excisie van de sinus

##### Spinaal lipoom (intraduraal of intramedullair lipoom)

- definitie: lipoom intraduraal of in het myelum gelegen
- symptomen: lumbosacraal leidt het vaak tot een tethered cord syndroom, terwijl het cervicothoracaal eerder tot verschijnselen passend bij myelumcompressie
- beeldvorming: massa iso-intens ten opzichte van het subcutane vet in alle sequenties.
- behandeling: excisie voor zover nodig om tethering op te heffen of eventueel om cosmetische redenen

#### Verdikt filum terminale

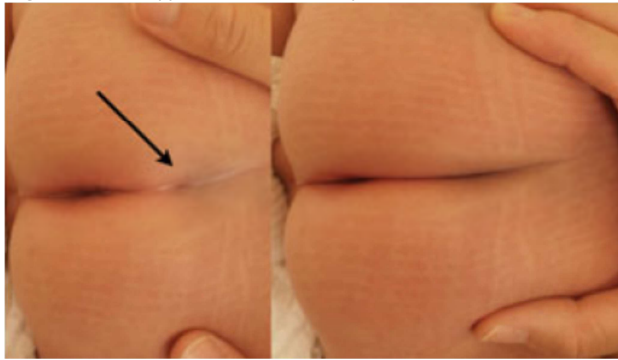
- definitie: kort, hypertrofisch filum terminale (>2mm)
- symptomen: tethered cord syndrome
- beeldvorming: verdikt filum terminale (>2mm)
- behandeling: excisie voor zover nodig om tethering op te heffen

#### Syndroom van caudale regressie

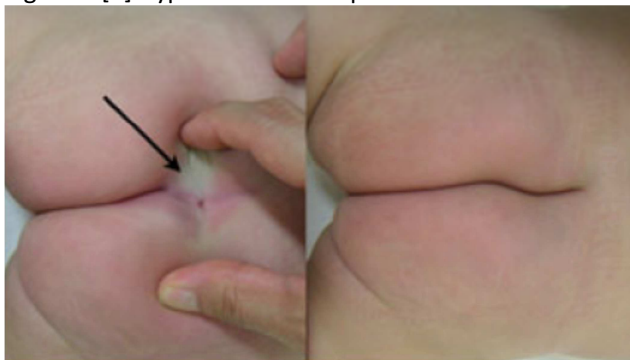
- definitie: heterogene groep van caudale anomalieën zoals totale of partiele agenesie van het wervelkanaal, ontbreken van opening van anus, genitale anomalieën, bilaterale renale dysplasie of aplasie, en pulmonale hypoplasie.
- symptomen: dysplastische onderste extremiteiten, distale atrofie onderste extremiteiten, korte bilspleet, obstipatie, urine incontinentie
- beeldvorming: hoog liggende, abrupt eindigend myelum, afwezigheid van wervels, cauda equina is vaak abnormaal met wortels die een dubbele bundel vorm hebben
- behandeling: excisie voor zover nodig om tethering op te heffen

Figuren

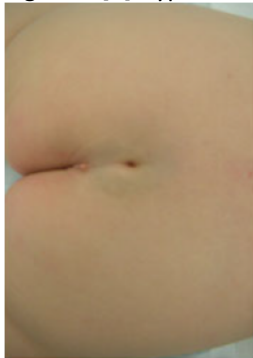
Figuur 1 [1]: type 1 sacrale dimple



Figuur 2 [1]: type 2 sacrale dimple



Figuur 3 [1]: type 3 sacrale dimple



## Referenties

1. Gomi, A., H. Oguma, and R. Furukawa, *Sacrococcygeal dimple: new classification and relationship with spinal lesions*. Childs Nerv Syst, 2013. **29**(9): p. 1641-5.
2. Carli, D., et al., *VACTERL (vertebral defects, anal atresia, tracheoesophageal fistula with esophageal atresia, cardiac defects, renal and limb anomalies) association: disease spectrum in 25 patients ascertained for their upper limb involvement*. J Pediatr, 2014. **164**(3): p. 458-62 e1-2.
3. Chen, S.J., et al., *Miller-Dieker syndrome associated with tight filum terminale*. Pediatr Neurol, 2006. **34**(3): p. 228-30.
4. Bzduch, V., D. Behulova, and L. Kozak, *Sacral dimple as a skin manifestation of the Smith-Lemli-Opitz syndrome*. J Inher Metab Dis, 2007. **30**(2): p. 269-70.
5. Lederer, D., et al., *Atypical findings in three patients with Pai syndrome and literature review*. Am J Med Genet A, 2012. **158A**(11): p. 2899-904.
6. Guggisberg, D., et al., *Skin markers of occult spinal dysraphism in children: a review of 54 cases*. Arch Dermatol, 2004. **140**(9): p. 1109-15.
7. Ponger, P., et al., *International survey on the management of skin stigmata and suspected tethered cord*. Childs Nerv Syst, 2010. **26**(12): p. 1719-25.
8. Weprin, B.E. and W.J. Oakes, *Coccygeal pits*. Pediatrics, 2000. **105**(5): p. E69.
9. McGovern, M., et al., *Ultrasound investigation of sacral dimples and other stigmata of spinal dysraphism*. Arch Dis Child, 2013. **98**(10): p. 784-6.
10. Sneineh, A.K., et al., *Ultrasonography of the spine in neonates and young infants with a sacral skin dimple*. J Pediatr Orthop, 2002. **22**(6): p. 761-2.
11. Kucera, J.N., et al., *The simple sacral dimple: diagnostic yield of ultrasound in neonates*. Pediatr Radiol, 2015. **45**(2): p. 211-6.
12. Gibson, P.J., et al., *Lumbosacral skin markers and identification of occult spinal dysraphism in neonates*. Acta Paediatr, 1995. **84**(2): p. 208-9.
13. Rohrschneider, W.K., et al., *Diagnostic value of spinal US: comparative study with MR imaging in pediatric patients*. Radiology, 1996. **200**(2): p. 383-8.
14. Gerscovich, E.O., et al., *Spinal sonography and magnetic resonance imaging in patients with repaired myelomeningocele: comparison of modalities*. J Ultrasound Med, 1999. **18**(9): p. 655-64.
15. Schenk, J.P., et al., *Imaging of congenital anomalies and variations of the caudal spine and back in neonates and small infants*. Eur J Radiol, 2006. **58**(1): p. 3-14.
16. Deeg, K.H., H.M. Lode, and I. Gassner, *Spinal sonography in newborns and infants - part II: spinal dysraphism and tethered cord*. Ultraschall Med, 2008. **29**(1): p. 77-88.
17. Rossi, A., et al., *Imaging in spine and spinal cord malformations*. Eur J Radiol, 2004. **50**(2): p. 177-200.
18. Tortori-Donati, P., et al., *Magnetic resonance imaging of spinal dysraphism*. Top Magn Reson Imaging, 2001. **12**(6): p. 375-409.
19. Ivanyi-Roelfsema, B., *Richtlijn loopvaardigheid bij kinderen en adolescenten met spina bifida*. 2013.
20. Venkataramana, N.K., *Spinal dysraphism*. J Pediatr Neurosci, 2011. **6**(Suppl 1): p. S31-40.