

Zwangerschap En het Marfan syndroom

J. Lind
Westeinde Ziekenhuis
Afdeling gynaecologie
Den Haag

H.C.S. Wallenburg
Academisch Ziekenhuis
Rotterdam



Zwangerschap en het Marfan syndroom

Bij mensen met het Marfan syndroom is de structuur van het bindweefsel afwijkend. Over het algemeen zijn het skelet, het hart, de bloedvaten en de ogen hierbij betrokken en er kunnen zich een aantal medische problemen voordoen, zowel in het dagelijks leven als tijdens de zwangerschap en de bevalling. De belangrijkste zorg is het ontstaan van verwijding of scheuren van de aorta¹. Tijdens de zwangerschap ontstaat een natuurlijke aanpassing van het lichaam, waardoor verslapping in sommige soorten weefsels en organen optreedt. Bovendien worden hart en bloedvaten 30-40% meer belast door toename van het bloedvolume. Het is duidelijk dat deze invloed zal hebben bij zwangere vrouwen met het Marfan syndroom. Helaas is het syndroom vaak onvoldoende of niet bekend bij patiënten en dokters. Soms kan het voorkomen dat de dokter een zwangerschap wegens conditie van hart en bloedvaten onverstandig vindt. Goede informatie is dan belangrijk.

Het Marfan syndroom is een erfelijke aandoening. Als een van de ouders het syndroom heeft, is de kans dat hun kind het ook krijgt 50%. In 20% van de gevallen zou er sprake zijn van een mutatie, d.w.z. dat er geen Marfan in de familie voorkomt. Het Marfan syndroom komt in 4-6:100.000 voor. Voor Nederland met 15 miljoen inwoners en ± 200.000 bevallingen per jaar betekent dit dat er ongeveer 600-900 mensen zijn met het Marfan syndroom en dat er ongeveer 10 Marfan moeders bevallen en er ongeveer 7-8 Marfan baby's worden geboren per jaar. Het is daarom belangrijk dat patiënten en dokters bekend zijn met de invloed van het Marfan syndroom op de zwangerschap en bevallingen en omgekeerd.

Voor de zwangerschap

Het is belangrijk dat de diagnose Marfan syndroom voor de zwangerschap wordt gesteld. Hiervoor kan men terecht bij de genetische² centra in academische ziekenhuizen. Voor het stellen van de diagnose zijn algemeen lichamelijk onderzoek, oogonderzoek, onderzoek van hart en bloedvaten, urineonderzoek en röntgenonderzoek noodzakelijk en soms ook chromosoomonderzoek.

De volgende gegevens zijn afkomstig van literatuuronderzoek (L) en eigen onderzoek (O) gehouden onder de leden van de Contactgroep Marfan Nederland. Prenatale diagnostiek³ is tegenwoordig in sommige gevallen mogelijk doordat gebleken is dat de afwijking te maken heeft met een klein plekje (gen) op het 15^e chromosoom.

Niet bij iedere 'Marfan' is dit aan te tonen. Chromosoomonderzoek van de hele familie is dan vaak nodig. De ontwikkeling op genetisch gebied gaan snel en misschien is over enkele jaren veel meer mogelijk. Het is goed om, als zwangerschap wordt overwogen, bij een centrum voor erfelijkheidsadviesing te informeren naar de laatste stand van zaken.

Als de vrouw het Marfan syndroom heeft en prenatale diagnostiek niet mogelijk is, dan is de enige mogelijkheid om zeker te zijn dat het kind geen Marfan syndroom zal hebben zwangerschap via IVF (reageerbuisbevruchting) met behulp van een door een gezonde vrouw ter beschikking gestelde eicellen (eiceldonatie), of als de partner is aangedaan met het Marfan syndroom via

1 Aorta: de aorta is de grote lichaamsslagader die uit het hart komt.

2 Genetica: de leer die zich bezighoudt met de erfelijkheid

3 Prenatale diagnostiek: onderzoek dat tijdens de zwangerschap wordt verricht om eventuele aangeboren afwijkingen op te sporen.

donorinseminatie.

In Nederland en de meeste Europese landen kan IVF met eiceldonatie alleen worden uitgevoerd met een 'bekende' donor die aan een aantal voorwaarden moet voldoen:

- Gezond zijn.
- Een voltooid gezin hebben.
- Een familiegeschiedenis zonder bijzonderheden.
- Liefst jonger zijn dan 35 jaar.

Een probleem is dat bij IVF niet zelden een meerlingzwangerschap ontstaat, wat bij een vrouw met het Marfan syndroom een minder gewenste situatie is (nog meer belasting voor hart en bloedvaten). Dit kan men ondervangen door minder bevruchte eicellen terug te plaatsen.

Voordat aan een zwangerschap begonnen wordt is het belangrijk dat de vrouw met het Marfan syndroom een bezoek brengt aan oogarts en cardioloog. Sommige Marfan patiënten hebben oogafwijkingen die het niet toestaan dat er geperst wordt bij de bevalling. Soms vindt de cardioloog lekkende hartkleppen, een verminderde hartfunctie of een ritmestoornis van het hart waarvan het belangrijk is om dat voor de zwangerschap te weten. Het belangrijkste evenwel is hoe het met de hartfunctie en de diameter van aortawortel gesteld is. Er zijn gevallen van moederlijke sterfte beschreven bij het Marfan syndroom, zowel in de zwangerschap (vooral in de laatste drie maanden), tijdens de bevalling als ook in het kraambed. Deze gevallen zijn vooral te wijten aan scheuren van de aorta. In de literatuur wordt wel aan gehouden dat bij een diameter van meer dan 40 mm een zwangerschap wordt afgeraden, omdat dan de kans op aorta problemen (scheuren, lekken van de kleppen etc.) tijdens zwangerschap, bevalling en kraambedperiode groter zou zijn dan bij een kleinere diameter.

Bij de gevallen die beschreven zijn in de literatuur lijkt dit te kloppen. Overigens bestaat er geen garantie dat het bij een kleinere diameter van de aorta altijd goed gaat. Ook een toename van de aortadiameter voor de zwangerschap of tijdens de zwangerschap lijkt prognostisch⁴ ongunstig, evenals vermindering van de hartfunctie. De kans op aortaproblemen tijdens de zwangerschap wordt in de literatuur nogal wisselend aangegeven (3-49%). Uit het onderzoek gehouden onder de contactgroep blijkt dat het waarschijnlijk rond de 6% zal zijn. Het is belangrijk dat iedere vrouw met het syndroom voor de zwangerschap zich goed laat voorlichten voordat zij aan een zwangerschap begint.

Bij de patiënt met het Marfan syndroom bepaalt de toestand van de aorta in grote mate de levensverwachting. De levensverwachting van de mensen met het Marfan syndroom is de laatste jaren flink verbeterd dankzij de vooruitgang op cardiovasculair chirurgisch gebied⁵ en ook mogelijk door het gebruik van tabletten (β -blokkers). Het gebruik van β -blokkers wordt aangeraden als de aortadiameter groter dan 35 mm is. Het gebruik van β -blokkers wordt tegenwoordig aan zwangere vrouwen met het Marfan syndroom aangeraden. Het zou ervoor zorgen dat de aorta minder wordt belast. Het gebruik van deze medicamenten heeft geen nadelige gevolgen voor het ongeboren kind. Uw cardioloog zal de medicatie voorschrijven en u eventueel meer voorlichting geven. De gemiddelde leeftijd van mensen met het Marfan syndroom, waarbij aortascheuren ontstaat, is rond het 32^e jaar. Er lijkt daarom veel voor te zeggen, om als een kinderwens bestaat, de zwangerschappen op vroegere leeftijd te krijgen en/of eventueel het aantal te beperken.

4 Prognostisch: de prognose betreffende, het voorspellen van het ziektebeloop.

5 Cardiovasculair chirurgisch: betreffende heilkunde aangaande het hart en de grote bloedvaten.

Reeds geopereerde aorta's zijn van bewezen mindere kwaliteit en ondanks dat de chirurgische resultaten goed zijn, wordt een zwangerschap afgeraden. De kans op scheuren en verwijding op andere plaatsen van de aorta is toegenomen. Een complicatie die in de literatuur niet werd gevonden en wel in het onderzoek onder de leden van Contactgroep tweemaal werd gemeld, is hersenbloeding. Het is bekend dat mensen met het Marfan of Ehlers-Danlos syndroom vaker hersenbloedingen krijgen. Maar in de zwangerschap is het niet beschreven.

Voor de zwangerschap moet een bloedingstijd bepaald worden bij Marfan patiënten, omdat sommigen van hen een verhoogde bloedingneiging hebben. Desmopressine (DDAVP) is een geneesmiddel dat wordt gebruikt om de bloedingstijd te corrigeren of uit voorzorg.

Een vrouw met het Marfan syndroom heeft een medische indicatie voor een bevalling in het ziekenhuis onder leiding van een gynaecoloog (geen thuisbevalling) en liefst in een centrum met mogelijkheden voor intensieve zorg.

Zwangerschap

Het percentage miskramen ligt bij vrouwen met het Marfan syndroom rond 15% (L/O), wellicht iets hoger dan bij vrouwen zonder het Marfan syndroom. De kans op vroeggeboorte is niet verhoogd (0). Vroeggeboorte betekent een zwangerschapsduur van meer dan 28 weken en minder dan 37 weken. Ook als de baby is aangedaan, is de kans niet groter (0). Extreme vroeggeboorte (geboorte tussen de 16 en 28 weken) komt niet vaker voor (0). Tweelingzwangerschappen zijn een paar maal beschreven en vormen op theoretische gronden voor een vrouw met Marfan een forse extra belasting.

Tijdens de zwangerschap zal de diameter van de aorta regelmatig moeten worden gecontroleerd door middel van echo-onderzoek. Iedere maand, tijdens de bevalling, een week na de bevalling en maandelijks tot een half jaar na de bevalling (L). Gynaecoloog en cardioloog moeten samenwerken en over medicatie (bv. β -blokkers) en controles afspraken maken.

Een hoge bloeddruk in de zwangerschap komt niet vaker voor (0), maar als hoge bloeddruk (hypertensie) ontstaat, is goede behandeling belangrijk. Dan is het belangrijk dat er behandeling plaatsvindt. Hoge bloeddruk is één van de risicofactoren voor het krijgen van aortaproblemen.

Tijdens de zwangerschap opereren aan de aorta is beschreven. In de helft van de gevallen bleef de baby in leven en werd later via een keizersnee geboren.

Pijnlijke gewrichten en pijn in de rug wordt bij zwangere met het Marfan syndroom vrij vaak gezien (0). Dit kan voor het functioneren in de thuissituatie en op het werk hinderlijk zijn. Het bekkeninstabiliteits/ bekkenpijn syndroom komt echter bij zwangere met het Marfan syndroom niet vaker voor dan bij gezonde vrouwen.

Spataderen komen vaker voor bij het Marfan syndroom. Striae (zwangerschapsstrepen) kunnen soms uitgesproken aanwezig zijn, soms helemaal niet en soms op onverwachte plaatsen. Alle andere complicaties die in de zwangerschap kunnen voorkomen, worden in gelijke mate gezien bij vrouwen met het Marfan syndroom en bij gezonde vrouwen. Omdat zwangerschap voor een vrouw met het Marfan syndroom een meer dan gewone belasting is, lijkt er veel voor te zeggen deze situatie niet onnodig lang te laten voortduren. Het inleiden van de baring na ongeveer 38 weken zwangerschap is tegenwoordig goed mogelijk en veilig voor moeder en kind.

Bevalling

Indien geen bijzondere complicaties aanwezig zijn, wordt een gewone bevalling nagestreefd. In geval van gering hartfalen is een vaginale baring vaak ook nog mogelijk, indien met een ruggenprik (epiduraal anaesthesie) gewerkt wordt, medicatie en een persverbod waarbij de baby m.b.v. een tang of vacuümpomp wordt geboren. Een tang heeft als nadeel dat scheuren en beschadigingen beschreven zijn van het baringskanaal (O/L), met een vacuümgeboorte zou dit risico minder zijn (L). Uw gynaecoloog kan u daarover uitvoerig inlichten, indien gewenst, en zal ook een gewogen keuze maken in dat geval. Een keizersnee gebeurt als er sprake is van nood (moeder of kind) of het niet vorderen van de baring.

Als er problemen zijn met de aorta in de laatste 14 weken van de zwangerschap dan doet men veelal eerst een keizersnee en aansluitend een aortaoperatie. Het onder controle krijgen van de bloedingen is dan vaak het grootste probleem. Daarnaast is het zo, dat in geval van het Marfan syndroom, indien eenmaal een keizersnede is verricht, dit automatisch inhoudt, dat er bij een volgende zwangerschap opnieuw een keizersnede moet gebeuren (L). Door het Marfan syndroom is een minder sterk litteken gevormd in de baarmoeder zodat een grotere kans op scheuren van de baarmoeder aanwezig is bij een volgende zwangerschap.

In geval er sprake is van een afwijkende hoofdligging of stuitligging van de baby bij de bevalling is de kans op het Marfan syndroom bij de baby vergroot (0).

Soms is pijnstilling nodig of gewenst bij de bevalling. Tegenwoordig wordt wel een ruggenprik gegeven (epiduraal of spinaal anaesthesie). Bij het Marfan syndroom is het belangrijk dat de anaesthesist weet dat er van Marfan sprake is (het prikken kan moeilijker zijn, de bloedingtijd mag niet verlengd zijn, de kans op hoofdpijn en lekkage van ruggenmergvloeistof is vergroot). Tevoren overleg met de anaesthesioloog wordt aanbevolen.

Met name in geval van een keizersnede is het belangrijk dat operateur en anaesthesist bekend zijn met het Marfan syndroom. De hechttechniek dient aangepast te worden evenals de gebruikte hechtmaterialen en de techniek van sluiten van wonden. Ook de anaesthesist kan zijn specifieke maatregel nemen en daarmee complicaties voorkomen.

Nogal wat mensen met het Marfan syndroom ondervinden hinder en ongemak na infusen. De infusievloeistof loopt ongemerkt makkelijker onderhuids, de vaten gaan makkelijker stuk en zijn moeilijker aan te prikken. Ook hier geldt dat als de dokter op de hoogte is van het Marfan syndroom een aantal complicaties te voorkomen zijn.

Na de bevalling

Bloedingen na de bevalling treden bij vrouwen met het Marfan syndroom iets vaker op dan bij gezonde vrouwen (0), hetzij door onvoldoende naweeën, hetzij door de verhoogde bloedingstijd, hetzij door scheuren in het baringskanaal. De geboorte van de moederkoek levert niet vaker dan normaal problemen op (0).

Het is belangrijk dat de gynaecoloog na de bevalling het baringskanaal goed inspecteert, scheuren kunnen op niet verwachte plaatsen zijn opgetreden.

Uiteraard zal na de geboorte de anticonceptie aan de orde moeten komen waarvoor de vrouw met het Marfan syndroom dezelfde keus heeft als de vrouw zonder Marfan.

De diagnose Marfan syndroom is bij pasgeborenen niet eenvoudig te stellen. Zelden kan de kinderarts direct na de geboorte met zekerheid aangeven of de baby is aangedaan. Nacontroles zullen dan worden afgesproken.

Conclusie

Over het algemeen kan men concluderen dat een zwangerschap gecompliceerd door het Marfan syndroom, over het algemeen goed gaat, mits het van tevoren bekend is dat men met het Marfan syndroom te maken heeft en men van tevoren goed geïnformeerd is. Een aantal complicaties kan zo worden voorkomen. De belangrijkste complicaties zijn de aortaverwijdingen en scheuren die levensbedreigende situaties kunnen veroorzaken. Goede informatie en onderzoek voor de zwangerschap is belangrijk om risico's in te schatten.