

HANDVAT 35: RISICOFACITOR “MYOTONE DYSTROFIE VROUW”

Vraag in ZwangerWijzer: “Komt bij u en/of uw eigen familie een erfelijke of aangeboren aandoening voor?”
Geconstateerd risico: “Myotone dystrofie vrouw”

Doel en toepassingsgebied

Beperkte achtergrondinformatie voor preconceptiezorg-consulent over risicofactor “Myotone dystrofie vrouw” om goede informatie hierover te kunnen geven aan mensen die voor preconceptiezorg komen.

Informatie

Achtergrondinformatie zorgverlener

Myotone dystrofie, ook wel Myotonica Dystrofia of de ziekte van Steinert genoemd (OMIM # 160900), is een zeldzame autosomaal dominant overervende spierziekte. Klinisch wordt gewoonlijk onderscheid gemaakt tussen de congenitale en de niet-congenitale vorm.

De congenitale vorm van myotone dystrofie wordt bijna uitsluitend aangetroffen bij pasgeborenen waarvan de moeder drager is. Door expansie van het gen van generatie op generatie is de fenotypische expressie van dystrophia myotonica bij volgende generaties ernstiger.

Myotone dystrofie is aan aandoening met zeer variabele expressie. Bij de congenitale vorm staat gegeneraliseerde spierzwakte met respiratoire insufficiëntie direct na de geboorte op de voorgrond. Deze kinderen hebben later vaak een laag IQ en een gestoorde motorische en verstandelijke ontwikkeling met beperkte levensverwachting.

Het klinisch beeld van de niet-congenitale vorm varieert van asymptomatisch tot hartgeleidingsstoornissen en ernstig krachtsverlies van de spieren en atrofie. Speciale voorzorgen dienen te worden genomen voor de narcose aan patiënten met myotone dystrofie. Het gebruik van depolariserende spierverslappers bij patiënten met myotone dystrofie is gecontraïndiceerd vanwege de kans op een fatale hartritmestoornis na toediening van deze middelen een aan ogenschijnlijk gezonde vrouw met deze aandoening. Zwangerschappen bij vrouwen met deze spierziekte eindigen vaker in een vroeggeboorte en/of perinatale sterfte. De vroeggeboorte is meestal het gevolg van polyhydramnion die wordt veroorzaakt door slikstoornissen van de aangedane foetus.

De kans is 50% dat het ongeboren kind van een zwangere met myotone dystrofie is aangedaan. Met behulp van gerichte pre-implantatie of prenatale diagnostiek door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie kan bepaald worden of het kind aangedaan is. Als het kind is aangedaan, wordt de zwangerschap vaak gecompliceerd door polyhydramnion. Het polyhydramnion is het gevolg van slikstoornissen van het kind. Verwijzing naar een klinisch geneticus is geïndiceerd. Verwijzing naar een gespecialiseerd PCZ spreekuur wordt geadviseerd.

De zwangerschap dient te worden begeleid in de 3e lijn..

Informatie cliënt

Myotone dystrofie, ook wel ziekte van Steinert, is een erfelijke spierziekte.

Als u deze ziekte heeft, is 50% kans dat uw kind is aangedaan is, waardoor ernstige zwangerschapscomplicaties op kunnen treden.

Met gerichte preconceptionele diagnostiek of prenatale diagnostiek (DNA-test na vlokkentest of vruchtwaterpunctie) kan worden bepaald of uw kind aangedaan is. Verwijzing naar een gespecialiseerd PCZ spreekuur¹ en erfelijkheidsdeskundige (klinisch geneticus wordt geadviseerd. De zwangerschap dient te worden begeleid in de 3e lijn.

Concrete aanbevelingen

- Erfelijkheidsadvisering door een klinisch geneticus is preconceptioneel aangewezen.
- Verwijzing naar een gespecialiseerd PCZ spreekuur ter inventarisatie van met name de maternale risico's wordt geadviseerd en verwijzing naar klinisch geneticus
- Begeleiding van de zwangerschap/bevalling in de 3e lijn.

Bronnen

1. Myotone dystrofie. Patiëntenvoorlichting Erfocentrum.
(<http://erfelijkheid.nl/ziektes/myotone-dystrofie-type-1>)
2. Chetty SP, Shaffer BL, Norton ME. Management of pregnancy in women with genetic disorders, Part 1: Disorders of the connective tissue, muscle, vascular, and skeletal systems. *Obstet Gynecol Surv.* 2011 Nov;66(11):699-709.
3. Kamsteeg EJ, Kress W, Catalli C, Hertz JM, Witsch-Baumgartner M, Buckley MF, van Engelen BG, Schwartz M, Scheffer H. Best practice guidelines and recommendations on the molecular diagnosis of myotonic dystrophy types 1 and 2. *Eur J Hum Genet.* 2012 Dec;20(12):1203-8.
4. OMIM (# 160900) Dystrophia Myotonica.
<http://omim.org/entry/160900?search=dystrophia%20myotonica&highlight=myotonica%20dystrophia>
5. Wildschut HI, Verhoef S, Schilder JL, Hamel BC. Fatale hartritmestoornis na toediening van suxamethonium aan een kraamvrouw die achteraf dystrophia myotonica bleek te hebben. 1996 Sep 21;140(38):1923-4.
6. Rudnik-Schöneborn S, Zerres K. Outcome in pregnancies complicated by myotonic dystrophy: a study of 31 patients and review of the literature. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2004 May 10;114(1):44-53.
7. Multidisciplinaire Richtlijn Behandeling en Begeleiding van volwassenen met Myotone Dystrofie type I (DM1) (http://www.anesthesiologie.nl/uploads/kwaliteit/Def_RL_Myotone_Dystrofie_2013.pdf)

© Erasmus MC, 2016