

HANDVAT 55: RISICOFACITOR “SYNDROOM VAN MARFAN VROUW”

Vraag in ZwangerWijzer: “Heb of had je een ziekte waarvoor je onder behandeling bent of was van een arts? Geconstateerd risico “Syndroom van Marfan vrouw”

Doel en toepassingsgebied

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

Informatie

Achtergrondinformatie zorgverlener

Het syndroom van Marfan (OMIM # 154700) is een zeldzame autosomaal dominante bindweefselaandoening die wordt gekenmerkt door typische oogafwijkingen, waaronder lensluxatie, skeletafwijkingen, zoals opvallend lange pijpbeenderen en hart- en vaataandoeningen, waaronder een dissectie van de aorta. Naar schatting 2 tot 3 op de 10.000 mensen heeft dit syndroom. Zwangerschap bij vrouwen met Marfan gaat gepaard met een verhoogd risico op een aneurysma aan de aorta. Dat geldt in het bijzonder voor patiënten met een aortadiameter van >45 mm. De kans op dissectie is bij deze patiënten naar schatting 10%. Berucht is de acute aortadissectie in het kraambed; 1 op 5 vrouwen met een aortadissectie komt aan de gevolgen daarvan te overlijden. Om die reden kan bij vrouwen met een verwijde aorta zwangerschap worden afgeraden. Als alternatief kan operatief ingrijpen preconceptioneel worden overwogen. Bij zwangerschapswens wordt er vanuit gegaan dat bij een dissectie van de aorta tot 45 mm, de zwangerschap zonder problemen kan verlopen. Als patiënte betablokkers slikt wordt zij geadviseerd deze medicatie tijdens een eventuele zwangerschap te continueren.

Behalve de risico's voor hun eigen gezondheid hebben vrouwen met Marfan een verhoogd risico op zwangerschapcomplicaties, in het bijzonder vroeggeboorte. Vrouwen met een aortadiameter van >45 mm kan een electieve keizersnede worden overwogen.

Verwijzing naar de behandelend arts of een gespecialiseerd PCZ spreekuur is aangewezen. Gerichte prenatale diagnostiek (DNA-onderzoek) is in de meestal gevallen mogelijk. Mede om die reden is verwijzing naar klinisch geneticus geïndiceerd.

Informatie cliënt

Bij het syndroom van Marfan kunnen verwijdingen (dilataties) en een scheur (dissectie) van de lichaamsslagader (aorta) ontstaan die ernstige gezondheidsproblemen voor u kunnen geven tijdens een zwangerschap. Een zwangerschap kan het ontstaan of bestaan van vaatverwijding van de aorta verergeren. Behandeling van een eventuele vaatverwijding van de aorta wordt daarom aangeraden vóór een zwangerschap. Ook wordt aangeraden om de eventuele medicatie die u voor uw hart krijgt tijdens de zwangerschap te continueren.

Het syndroom is autosomaal dominant. Dat betekent dat de kans op een kind met dit syndroom 50% is als bij u Marfansyndroom is gediagnosticeerd. Door de behandelend arts, klinisch geneticus (erfelijkheidsdeskundige) of op een gespecialiseerd PCZ spreekuur kan meer informatie worden gegeven.

Concrete aanbevelingen

- Behandeling van eventuele vaatverwijding van de aorta wordt aangeraden vóór zwangerschap
- Overleg/verwijs preconceptioneel voor erfelijkheidsadvies met/naar een klinisch geneticus.
- Verwijzing naar een gespecialiseerd PCZ spreekuur¹ ter inventarisatie van met name de maternale risico's wordt geadviseerd.
- Begeleiding van de zwangerschap/bevalling in de 3e lijn

Bronnen

1. 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.
2. OMIM. Marfan Syndrome (#154700). <http://omim.org/entry/154700?search=marfan&highlight=marfan>
3. Erfocentrum. Syndroom van Marfan. Patiëntinformatie zwangerwijzer. <http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/marfansyndroom>
4. Meijboom LJ, Drenthen W, Pieper PG, Groenink M, van der Post JA, Timmermans J, Voors AA, Roos-Hesselink JW, van Veldhuisen DJ, Mulder BJ; On behalf of the ZAHARA investigators. Obstetric complications in Marfan syndrome. *Int J Cardiol.* 2005 Oct 14
5. Lalchandani S, Wingfield M. Pregnancy in women with Marfan's Syndrome. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2003 Oct 10;110(2):125-30.
6. Roman MJ, Pugh NL, Hendershot TP, Devereux RB, Dietz H, Holmes K, et al. Aortic complications associated with pregnancy in Marfan Syndrome: The NHLBI National Registry of Genetically Triggered Thoracic Aortic Aneurysms and Cardiovascular Conditions (GenTAC). *J Am Heart Assoc.* 2016 Aug 11;5(8).
7. van Hagen IM, Roos-Hesselink JW. Aorta pathology and pregnancy. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2014 May;28(4):537-50.