

FAMILIENPLANUNG UND SCHWANGERSCHAFT

Entscheidungen über die Planung einer Familie können schwierig und emotional sein, wenn eines der zukünftigen Elternteile eine genetische Erkrankung wie das Marfan-Syndrom hat. Bevor eine Entscheidung getroffen wird, sollten sich Eltern über die vielen Möglichkeiten informieren, die heutzutage zur Verfügung stehen, sowie über die möglichen Risiken für Mutter und Kind. Ein genetischer Berater oder die medizinische Fachkraft im Help & Resource Center der Marfan Foundation kann Ihnen Informationen geben und Ihre Optionen mit Ihnen besprechen.

Eine Schwangerschaft stellt aufgrund der stärkeren Belastung von Herz und Blutgefäßen zusätzliche Risiken für Frauen mit Marfan-Syndrom dar.



Ich habe Marfan-Syndrom und ich möchte ein Kind bekommen. Was sollte ich vor einer Schwangerschaft beachten?

Eine Schwangerschaft stellt aufgrund der stärkeren Belastung von Herz und Blutgefäßen zusätzliche Risiken für Frauen mit Marfan-Syndrom dar. Es gibt keine klaren Unterschiede zwischen Frauen, die eine Schwangerschaft verkraften können, und Frauen, die sie nicht verkraften. Es scheint jedoch einige wichtige Faktoren zu geben:

- Frauen mit schweren Herzklappenproblemen oder Aortenerkrankungen sollten die Risiken einer Schwangerschaft mit ihren Ärzten besprechen, bevor sie eine Schwangerschaft in Betracht ziehen. Sobald der Durchmesser der Aorta 4,0 Zentimeter erreicht, besteht ein erhebliches Risiko für schwere Komplikationen im Zusammenhang mit der Aorta, wie z. B. einen Riss oder einen Durchbruch. Bei Frauen mit Marfan-Syndrom, deren Aorta zu Beginn der Schwangerschaft einen Durchmesser von weniger als 4,0 Zentimeter hat, besteht trotzdem ein gewisses Risiko.
- Frauen mit einer Kunststoffprothese der Aortenwurzel (einschließlich künstlicher Aortenklappe) benötigen wegen der potenziell schädlichen Auswirkungen von Blutverdünnungsmitteln (wie z. B. Coumadin®) auf den sich entwickelnden Fötus

THE **MARFAN**
FOUNDATION



Marfan.org

Senden Sie Ihre Fragen an unser Help & Resource Center: [Marfan.org/Ask](https://www.marfan.org/Ask)

eine besondere Beratung. Obwohl davon ausgegangen wird, dass eine frühere Operation der Aortenwurzel die mit einer Schwangerschaft verbundenen Risiken für Frauen mit Marfan-Syndrom verringert, können nicht alle Risiken ausgeschlossen werden, da es zur Vergrößerung und zum Reißen anderer Bereiche der Aorta kommen kann.

- Jede Schwangerschaft einer Frau mit Marfan-Syndrom sollte als Hochrisikoschwangerschaft betrachtet werden, und ihre Aorta sollte mindestens alle drei Monate mit Echokardiographie untersucht werden.
- Die Entbindung sollte auf einem Weg erfolgen, der mit so wenig wie möglich Stress und Belastung verbunden ist. Es gibt derzeit eine Kontroverse darüber, ob für die meisten Frauen mit Marfan-Syndrom eine kontrollierte vaginale Entbindung oder ein Kaiserschnitt weniger belastend ist. Die Entscheidung über die beste Entbindungsmethode für eine bestimmte Frau sollte nach sorgfältiger Beratung mit einem Geburtshelferarzt getroffen werden, der mit allen relevanten Aspekten vertraut ist. Ein Kaiserschnitt aufgrund des Marfan-Syndroms ist nicht unbedingt notwendig, kann jedoch aus den üblichen Gründen, die auf jede Schwangerschaft zutreffen, angezeigt sein.
- Frauen mit Marfan-Syndrom wird empfohlen, ihre Kinder in einem jungen Alter zu bekommen.
- Bestimmte Medikamente, die zur Behandlung des Marfan-Syndroms zur Anwendung kommen, können während der Schwangerschaft aufgrund des Risikos von Geburtsfehlern und Fehlgeburten nicht eingenommen werden. Dazu gehören ACE-Hemmer (engl. Angiotensin Converting Enzyme Inhibitors, z. B. Enalapril oder Captopril) und Angiotensin-Rezeptor-Blocker (z. B. Losartan).

Was sollte ich tun, bevor ich schwanger werde?

- Sie sollten eine Untersuchung durch Ihren Hausarzt oder Internisten durchführen lassen, um Ihren allgemeinen Gesundheitszustand zu beurteilen.
- Suchen Sie Ihren Kardiologen auf und lassen Sie ein EKG durchführen, um sich zu vergewissern, dass Ihre Aorta keine Größe hat, die eine Schwangerschaft zu riskant machen würde.
- Konsultieren Sie einen Perinatologen (einen Spezialisten für mütterlich-fetale Medizin und Hochrisikoschwangerschaften), um über spezifische Fragen im Zusammenhang mit einer Schwangerschaft und dem Marfan-Syndrom zu sprechen.
- Lassen Sie sich von einem klinischen Genetiker oder genetischen Berater beraten, damit Sie und Ihr Partner verstehen, wie das Marfan-Syndrom vererbt wird und welche Optionen Sie haben.

Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit, dass mein Baby das Marfan-Syndrom haben wird?

Wenn ein Elternteil das Marfan-Syndrom hat, hat jedes Kind eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, die Erkrankung zu erben, unabhängig vom Geschlecht des Kindes oder des betroffenen Elternteils. Wenn beide Eltern das Marfan-Syndrom haben, gibt es eine 75-prozentige Wahrscheinlichkeit, dass das Kind die Erkrankung erben wird. Ein Kind, das das Marfan-Syndrom von beiden Eltern erbt, hätte einen sehr schweren Fall der Erkrankung, was oft mit einer Fehlgeburt oder katastrophalen Komplikationen kurz nach der Geburt einhergeht.

Hierbei ist zu beachten, dass der Schweregrad des Marfan-Syndroms im Elternteil kein absoluter Hinweis darauf ist, wie leicht oder wie schwer das Marfan-Syndrom im Kind ausgeprägt sein wird. Vom Marfan-Syndrom Betroffene innerhalb einer Familie (mit der gleichen Mutation) haben in der Regel einen ähnlichen Schweregrad der Erkrankung. Es kann jedoch selbst innerhalb einer Familie Schwankungen geben.



Gibt es eine Möglichkeit, dafür zu sorgen, dass mein Baby kein Marfan-Syndrom hat?

Wenn ein Paar – von dem ein Partner das Marfan-Syndrom hat – beschließt, ein biologisches Kind ohne Marfan-Syndrom bekommen zu wollen, gibt es grundsätzlich zwei Wege:

- Pränatale Tests, wie z. B. Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung
- In-vitro-Fertilisation mit genetischer Präimplantationsdiagnostik

Beide Methoden erfordern eine genaue Kenntnis der Mutation des betroffenen Elternteils. Derzeit wird dazu in der Regel das FBN1-Gen sequenziert. Es dauert etwas Zeit, bevor die Ergebnisse dieses Tests vorliegen. Daher ist es wichtig, die Tests vor der Schwangerschaft durchzuführen. Die genetische Diagnostik ist ein komplexes und sich schnell entwickelndes Gebiet der Medizin. werdende Eltern sollten daher ihre Ärzte und ihren genetischen Berater konsultieren, um über den neuesten Stand der Optionen auf dem Laufenden zu sein.

Pränatale Tests auf Erkrankungen wie das Marfan-Syndrom mittels Chorionzottenbiopsie können ungefähr bis zur 10. bis 12. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden. Dabei wird über den Gebärmuttereingang eine kleine Probe von Zellen aus der Plazenta (dem Organ, das die Blutversorgung der Mutter mit der des ungeborenen Kindes verbindet) entnommen. Diese Probe kann dann auf das Vorhandensein der Mutation getestet werden.

Auf Marfan-Syndrom kann auch mittels Fruchtwasseruntersuchung getestet werden. Dieser Test wird um die 16. bis 18. Schwangerschaftswoche durchgeführt. Dabei wird eine kleine Probe Fruchtwasser zur Untersuchung entnommen. Fruchtwasser ist die Flüssigkeit, die das ungeborene Kind im Mutterleib umgibt. Hierbei ist zu beachten, dass pränatale Tests zwar Aufschluss darüber geben können, ob Ihr Kind den Gendefekt hat. Sie geben aber keine absolute Antwort auf die Frage, wie schwer das Marfan-Syndrom bei Ihrem Kind ausgeprägt sein wird.

In einigen Fällen können die Ergebnisse der Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung negativ sein und damit anzeigen, dass Ihr Kind den Gendefekt nicht vom betroffenen Elternteil geerbt hat. Der Fötus könnte trotzdem von seinen Eltern Genveränderungen für andere genetische Erkrankungen geerbt haben (auf die nicht getestet wurde) und hätte das gleiche Risiko wie jeder andere in der Allgemeinbevölkerung, eine neue Mutation (die nicht von den Eltern kommt) zu haben, die eine genetische Erkrankung (darunter Marfan-Syndrom) verursachen kann.

In-vitro-Fertilisation mit genetischer Präimplantationsdiagnostik ist eine Möglichkeit, wenn die Genmutation des betroffenen Elternteils bekannt ist. Das Verfahren zur In-vitro-Fertilisation (Befruchtung außerhalb des Körpers) ist das gleiche wie für Patienten, die mit dieser Methode wegen Unfruchtbarkeit behandelt werden. In diesem Fall werden dem Embryo jedoch nach Erreichen des 6-8-Zellstadiums (2-3 Tage nach der Befruchtung) eine oder zwei Zellen entnommen. Diese entnommenen Zellen werden dann mittels molekulargenetischer Methoden auf die Marfan-Syndrom-Mutation untersucht. Embryos, die diese Marfan-Mutation nicht haben, werden zur Einpflanzung in die Gebärmutter ausgewählt. Die Entnahme von ein bis zwei Zellen in einem so frühen Entwicklungsstadium hat keine Auswirkungen auf den sich entwickelnden Embryo. Das Einpflanzungsverfahren ist jedoch relativ ineffizient und oft sind mehrere Runden In-vitro-Fertilisation erforderlich, bevor es zu einer Schwangerschaft kommt.



Habe ich während der Schwangerschaft ein höheres Risiko für medizinische Probleme?

Alle Frauen mit Marfan-Syndrom haben ein erhöhtes Risiko für Komplikationen während der Schwangerschaft. Es ist daher wichtig, dass Sie von einem Geburtshelferarzt betreut werden, der die notwendige Erfahrung und Fachkenntnis hat, um potenziell lebensbedrohliche Herzprobleme zu behandeln. Darüber hinaus sollten Sie während der Schwangerschaft sorgfältig von Ihrem Kardiologen überwacht werden und mindestens alle drei Monate ein EKG durchführen lassen. Auf diesem Gebiet gibt es nur wenige Studien. Die verfügbaren Studien haben jedoch Folgendes ergeben:

- Frauen, deren Aortenwurzel einen Durchmesser von weniger als 4,0 cm hat, haben ein nur sehr geringes Risiko für eine schnelle Veränderung der Aortengröße oder für einen Aortenriss während oder unmittelbar nach der Schwangerschaft.
- Frauen, deren Aortenwurzel einen Durchmesser von mehr als 4,0 cm hat, haben ein größeres Risiko. Dieses Risiko scheint sich proportional mit der Größe der Aorta zu erhöhen.
- Frauen mit Marfan-Syndrom, deren Aortenwurzel einen Durchmesser von mehr als 5,0 cm hat, haben während der Schwangerschaft ein extrem hohes Risiko. In diesem Fall wird von einer Schwangerschaft abgeraten.

Habe ich ein höheres Risiko für eine Fehlgeburt?

Die Fehlgeburtenrate unter Frauen mit Marfan-Syndrom unterscheidet sich nicht von der in der Allgemeinbevölkerung.

Gibt es besondere Dinge, die ich während der Schwangerschaft tun sollte?

Eine Patientin mit Marfan-Syndrom sollte ein EKG machen lassen, bevor sie schwanger wird. Während der Schwangerschaft sollte sie mindestens alle drei Monate ein EKG machen lassen. Wenn die Aorta einer Frau an die 4,0 cm misst, können häufigere EKGs angezeigt sein, um die Aorta auf eine plötzliche Vergrößerung zu überwachen. Frauen, bei denen im Laufe der Schwangerschaft eine erhebliche Vergrößerung des Aortenwurzel durchmessers beobachtet wird, sollten ebenfalls häufigere EKGs haben.

Ich nehme derzeit Coumadin® (oder ein anderes gerinnungshemmendes Mittel) ein. Kann ich dieses Medikament auch während der Schwangerschaft weiter einnehmen?

Die Einnahme von Coumadin® (Warfarin) während der 7. bis 11. Schwangerschaftswoche kann zu Geburtsfehlern führen. Daher werden Patientinnen mit Marfan-Syndrom, die Antikoagulation (Gerinnungshemmung) während der Schwangerschaft benötigen, in der Regel auf ein anderes Medikament, Heparin, umgestellt. Heparin kann die Plazenta nicht passieren und wurde nicht mit Geburtsfehlern in Verbindung gebracht. Eine häufige Überwachung der Gerinnungszeit des Blutes (Prothrombinzeit, PTT) ist notwendig, um sicherzustellen, dass das Blut dünn genug ist und nicht gerinnt. Heparin wird dann während der Geburt für kurze Zeit (24-48 Stunden) abgesetzt.

Coumadin® kann während der Stillzeit ohne Risiko eingenommen werden, da die Konzentration des Medikaments, das in die Brustmilch übergeht, sehr gering ist und keine gerinnungshemmende Wirkung für den Säugling hat. Daher sollte Heparin nach der Entbindung wieder aufgenommen werden, und mit der Einnahme von Coumadin® sollte ebenfalls wieder begonnen werden. Heparin kann dann abgesetzt werden, wenn Coumadin® die Konzentration erreicht hat, in der es die gewünschte Wirkung zeigt.

Schwangerschaft und die Wochenbettzeit sind Zeiten mit einem deutlich erhöhten Risiko für die Bildung von Blutgerinnseln. Daher sollten Frauen, die Antikoagulation benötigen, während dieser Zeit vollständig antikoaguliert sein.



Ich nehme derzeit einen Betablocker ein. Kann ich dieses Medikament auch während der Schwangerschaft einnehmen?

Viele Patientinnen mit Marfan-Syndrom, insbesondere wenn bei ihnen eine mäßige oder ausgeprägte Aortenerweiterung vorliegt, werden mit Betablockern behandelt, um das Risiko einer Aortenvergrößerung und Dissektion zu verringern. Betablocker können während der gesamten Schwangerschaft, einschließlich des ersten Trimesters, weiter eingenommen werden.

Einige Studien haben ein geringeres Geburtsgewicht bei Babys gezeigt, die während der Schwangerschaft in Kontakt mit Betablockern gekommen waren. Das wurde am häufigsten mit Atenolol (Tenormin) beobachtet, einem Betablocker, der oft bei Patienten mit Marfan-Syndrom angewendet wird. Darüber hinaus wurden zwei Betablocker – Atenolol und Propranolol – mit leichten Herzstörungen unmittelbar nach der Geburt in Verbindung gebracht. Diese Herzstörungen scheinen sich jedoch innerhalb von zwei Tagen nach der Geburt von selbst zu korrigieren.

Babys, die Kontakt mit Betablockern hatten, sollten nach ihrer Geburt sehr gut überwacht werden. Das kann auf einer herkömmlichen Säuglingsstation geschehen. Sorgen Sie dafür, dass Ihr Kinderarzt weiß, dass Sie während der Schwangerschaft Betablocker eingenommen haben.

Es ist wichtig, darauf zu achten, dass bestimmte Blutdruckmedikamente, darunter Angiotensin-Rezeptor-Blocker wie z. B. Losartan, und ACE-Hemmer wie z. B. Enalapril, während der Schwangerschaft nicht eingenommen werden sollten, da sie das Risiko von Geburtsfehlern und Fehlgeburten erhöhen.

Muss ich während der Schwangerschaft mit neuen Knochen- und Gelenkproblemen rechnen?

Eine Schwangerschaft führt oft zu einer Zunahme von Gelenk- und Knochenschmerzen, insbesondere im Lendenbereich, dem Becken und den Beinen. Gehen verursacht normalerweise mehr Schmerzen; Sitzen und Liegen verringert die Schmerzen. In manchen Fällen ist während der Schwangerschaft Bettruhe erforderlich, wenn Sitzen oder Liegen keine Abhilfe schaffen.

Ist es sicherer für mich, vaginal oder mit Kaiserschnitt zu entbinden?

Studien haben gezeigt, dass vaginale Entbindung und Kaiserschnitt bei Frauen mit Marfan-Syndrom, deren Aortendurchmesser weniger als 4,0 cm beträgt, vergleichbar sind. Es gibt einige Empfehlungen, um Risiken zu verringern:

- Einsatz von Epiduralanästhesie, um den Blutdruck stabil zu halten
- Vermeidung des Pressens während der Entbindung. Stattdessen sollte eine Geburtszange bei der Entbindung verwendet werden, sobald der Gebärmutterhals entsprechend geweitet ist.

Es gibt eine gewisse Kontroverse darüber, ob eine vaginale Entbindung oder ein Kaiserschnitt sicherer für Frauen mit einem größeren Aortendurchmesser ist. Es könnte weniger riskant sein, diese Frauen per Kaiserschnitt zu entbinden, bevor die Wehen einsetzen, aber dazu müssen noch weitere Studien durchgeführt werden.

Kann ich Epiduralanästhesie bekommen?

Epiduralanästhesie ist sicher für die meisten Frauen mit Marfan-Syndrom. Frauen mit mäßig-schwerer Duraektasie wird jedoch davon abgeraten. Duraektasie führt zu einer Erweiterung des Duralsacks, der das Rückenmark umschließt, wodurch es praktisch keinen Epiduralraum gibt. Das kann das Risiko des Austretens von Rückenmarksflüssigkeit erhöhen. Duraektasie wird am besten durch MRT-Bildgebung diagnostiziert, insbesondere im unteren Bereich der Wirbelsäule, wobei die untersuchte Person aufrecht steht.



Gibt es besondere, das Baby betreffende Faktoren, die während der Geburt beachtet werden müssen?

Nach der Geburt sollte der Kinderarzt eine normale Untersuchung durchführen, wie für jedes andere Baby auch.

In der Regel ist das einzig wirkliche ernste Problem bei einem Neugeborenen mit Marfan-Syndrom das Vorhandensein einer schweren Mitralsuffizienz (Rückfluss von Blut aus der linken Herzkammer in den linken Vorhof des Herzens durch eine undichte Mitralklappe, auch bekannt als Mitralklappeninsuffizienz). Das ist die häufigste Ursache für ernste Probleme bei Neugeborenen. Ein Arzt kann eine schwere Mitralsuffizienz mit einem Stethoskop hören. Dieses Problem kann bei Routinefällen des Marfan-Syndroms auftreten, kommt jedoch weit häufiger bei Neugeborenen mit einer schweren Form des Marfan-Syndroms vor, welche in der Regel auf eine neue Genmutation zurückzuführen ist (d. h. kein Elternteil hat das Marfan-Syndrom). Es ist zu beachten, dass neue Genmutationen das gesamte Spektrum der Symptome des Marfan-Syndroms verursachen können, von sehr leichten bis zu sehr schweren Fällen. Nur weil ein Neugeborenes eine neue Mutation hat, bedeutet das aber nicht, dass ein besonders schwerer Fall des Marfan-Syndroms zu erwarten ist.

Ob Ihr Baby die Erkrankung geerbt hat oder die erste betroffene Person in der Familie ist – eine frühzeitige Untersuchung der Augen ist sehr wichtig, um zu gewährleisten, dass sich das Sehvermögen normal entwickelt. Da bereits bei der Geburt oder kurz danach eine Linsenverlagerung vorliegen kann, wird eine Untersuchung mit vorausgehender Pupillenerweiterung empfohlen. Generell ist eine umfassende Untersuchung des Babys durch den Kinderarzt äußerst wichtig. Sie sollte in Verbindung mit einer Untersuchung durch einen Genetiker, Kardiologen, Augenarzt und ggf. anderen Spezialisten durchgeführt werden.

Haben Sie Fragen? Wünschen Sie weitere Informationen?

- Wenden Sie sich an unser Help & Resource Center, um sich mit einer medizinischen Fachkraft in Verbindung zu setzen, die Ihre Fragen beantworten und Ihnen weitere Informationen senden kann. Senden Sie Ihre Fragen an Marfan.org/Ask.
- Besuchen Sie unsere Website, Marfan.org. Sie können Informationen ausdrucken, die Sie interessieren und online Fragen stellen.

April 2021



Senden Sie Ihre Fragen an unser Help & Resource Center: Marfan.org/Ask