

# PLANIFICATION FAMILIALE ET GROSSESSE

Les décisions relatives à la planification familiale peuvent être difficiles et susciter beaucoup d'émotions lorsque l'un des parents potentiels est atteint d'une maladie génétique, comme le syndrome de Marfan. Avant toute décision, les parents doivent connaître les nombreuses options actuellement disponibles ainsi que les risques encourus par l'enfant et la mère. Un conseiller en génétique ou l'infirmier du Centre d'aide et de ressources de la Fondation Marfan peut aborder ces options avec vous et vous fournir des informations.

La grossesse crée des risques supplémentaires pour les femmes atteintes du syndrome de Marfan en raison de l'augmentation des contraintes imposées sur le cœur et les vaisseaux sanguins.



## Je suis atteinte du syndrome de Marfan et je souhaite avoir un bébé. Quels sont les éléments dont je dois tenir compte avant une grossesse ?

La grossesse crée des risques supplémentaires pour les femmes atteintes du syndrome de Marfan en raison de l'augmentation des contraintes imposées sur le cœur et les vaisseaux sanguins. Même s'il n'est pas possible de différencier les femmes qui peuvent ou non supporter une grossesse, plusieurs éléments semblent bien établis :

- Les femmes qui présentent des problèmes importants au niveau des valves cardiaques ou une maladie aortique doivent parler des risques associés à une grossesse avec leur médecin avant d'envisager de tomber enceinte. On considère que les risques de complications aortiques graves, notamment une déchirure ou une rupture, sont importants lorsque le diamètre de l'aorte atteint 4,0 centimètres. Les femmes atteintes du syndrome de Marfan dont le diamètre aortique est inférieur à 4,0 centimètres au début de la grossesse présentent néanmoins un certain niveau de risque.
- Les femmes qui ont subi une chirurgie de mise en place de greffon composite (y compris une valve aortique artificielle) au niveau du culot aortique nécessitent des conseils spécifiques en raison des effets nocifs possibles de la warfarine (la Coumadin®, par exemple) sur le fœtus en développement. Même si l'on pense

THE **MARFAN**  
FOUNDATION



Marfan.org

Envoyez vos questions à notre Centre d'aide et de ressources : [Marfan.org/Ask](https://www.marfan.org/Ask)

qu'une intervention préalable au niveau du culot aortique diminue les risques associés à une grossesse chez les femmes atteintes du syndrome de Marfan, cette intervention n'élimine pas tous les risques puisque les autres segments aortiques peuvent s'hypertrophier et se déchirer.

- Toute grossesse chez une femme affectée par le syndrome de Marfan doit être considérée « à haut risque » (un terme utilisé par les obstétriciens) et son aorte doit faire l'objet d'un examen échocardiographique au minimum tous les trois mois.
- L'accouchement doit être réalisé selon la méthode la plus douce possible. Il existe actuellement une controverse pour déterminer si un accouchement contrôlé par voie basse ou une césarienne impose moins de contraintes pour la majorité des femmes atteintes du syndrome de Marfan. La décision relative à la meilleure méthode d'accouchement pour chaque femme en particulier doit être prise après une consultation approfondie avec un obstétricien qui maîtrise l'ensemble des problèmes associés. Une césarienne n'est pas absolument nécessaire en cas de syndrome de Marfan, mais elle peut être indiquée pour les raisons habituelles qui s'appliqueraient à n'importe quelle grossesse.
- Il est souvent recommandé aux femmes d'avoir des enfants assez tôt dans leur vie.
- Il ne faut pas administrer certains des médicaments utilisés pour traiter le syndrome de Marfan pendant une grossesse en raison du risque d'anomalie congénitale et de perte fœtale. Ceci comprend les inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (l'énalapril ou le captopril, par exemple) et les antagonistes des récepteurs de l'angiotensine (le losartan, par exemple).

### Que dois-je faire avant de tomber enceinte ?

- Consultez votre médecin généraliste ou un spécialiste de médecine interne pour évaluer votre état de santé général.
- Consultez votre cardiologue et passez un échocardiogramme pour vérifier qu'une grossesse ne serait trop risquée en raison de la taille de votre aorte.
- Consultez un périnatalogue (un spécialiste en médecine interne mère-fœtus ou un obstétricien spécialiste des grossesses à haut risque) pour aborder les problèmes spécifiques liés à la grossesse en cas de syndrome de Marfan.
- Consultez un généticien clinique ou un conseiller en génétique pour vous aider, vous et votre conjoint(e), à comprendre le mode de transmission du syndrome de Marfan et découvrir les choix possibles.

### Quelle est la probabilité que mon bébé soit atteint du syndrome de Marfan ?

Lorsqu'un parent est atteint du syndrome de Marfan, chaque enfant a une probabilité de 50 % de recevoir la maladie, quel que soit le sexe de l'enfant ou celui du parent affecté. Si les deux parents sont affectés, le risque que l'enfant soit atteint est de 75 %. Un enfant qui reçoit le gène de Marfan de ses deux parents affectés sera gravement atteint : ce cas est souvent associé à une perte fœtale ou à des complications catastrophiques peu après la naissance.

Il est important de se rappeler que la sévérité du syndrome de Marfan chez le parent ne constitue pas une indication absolue d'un syndrome bénin ou sévère chez l'enfant. Même si les membres touchés au sein de la même famille (avec la même mutation) présentent généralement un degré similaire de sévérité de la maladie, il peut y avoir une certaine variation même au sein d'une même famille.



### Existe-t-il des moyens d'avoir un bébé qui ne soit pas atteint du syndrome de Marfan de façon certaine ?

Si un couple (dont l'un des membres est atteint du syndrome de Marfan) souhaite s'assurer d'avoir un enfant biologique qui n'est pas atteint du syndrome de Marfan, il existe deux approches fondamentales :

- Effectuer un dépistage prénatal tel qu'une choriocentèse ou une amniocentèse
- Avoir recours à la fécondation in vitro avec un diagnostic génétique préimplantatoire

Les deux méthodes exigent des connaissances spécifiques sur la mutation présente chez le parent concerné. De nos jours, ceci implique généralement le séquençage du gène FBN1. Il faut du temps pour obtenir les résultats. Il est par conséquent important de se soumettre à ces tests avant la grossesse. Il s'agit d'un domaine de la médecine complexe et en évolution rapide. Par conséquent, les parents potentiels doivent discuter des dernières options disponibles avec leurs médecins et leur conseiller en génétique.

Un dépistage prénatal pour des maladies telles que le syndrome de Marfan peut être réalisé à environ 10 à 12 semaines de grossesse en effectuant une choriocentèse, ce qui consiste à prélever un petit échantillon de cellules du placenta (l'organe qui relie la circulation sanguine de la mère à celle du futur bébé) à travers le col de l'utérus. Il faut ensuite rechercher la présence de la mutation dans l'échantillon.

Il est également possible de dépister le syndrome de Marfan par amniocentèse. Cet examen est réalisé à environ 16 à 18 semaines de grossesse. Il consiste à prélever un petit échantillon de liquide amniotique pour l'examiner. Le fœtus baigne dans le liquide amniotique, dans l'utérus. Il est important de retenir que même si le dépistage prénatal permet de démontrer si votre enfant possède ou non le gène défectueux, il ne vous apportera pas d'indication absolue sur la sévérité de son syndrome de Marfan.

Dans certains cas, les résultats de la choriocentèse ou de l'amniocentèse peuvent être négatifs, ce qui suggère que votre enfant ne possède pas le gène défectueux présent chez le parent affecté. Le fœtus pourrait malgré tout recevoir des altérations génétiques des parents associées à d'autres maladies génétiques (qui n'ont pas fait l'objet d'un dépistage) et aurait le même risque que quiconque dans la population générale de présenter une nouvelle mutation (absente chez les deux parents) à l'origine d'une maladie génétique (y compris le syndrome de Marfan).

La fécondation in vitro avec un diagnostic génétique préimplantatoire est possible si l'on connaît la mutation génétique du parent affecté. La fécondation in vitro (FIV) est le même procédé que celui utilisé chez les parents stériles. Cependant, lorsque l'embryon atteint le stade 6-8 cellules (2 à 3 jours après la fécondation), 1 ou 2 cellules sont prélevées de l'embryon. On recherche ensuite dans ces cellules la mutation responsable du syndrome de Marfan en utilisant la technologie de génétique moléculaire. Les embryons apparemment dépourvus du gène muté (de Marfan) sont sélectionnés pour être implantés dans l'utérus. Même s'il n'y a aucune conséquence à prélever 1 à 2 cellules chez l'embryon en développement à ce stade très précoce du développement, le processus d'implantation est quelque peu inefficace et nécessite souvent plusieurs cycles de FIV avant d'obtenir une grossesse.



### **Ai-je des risques plus importants de problèmes médicaux pendant ma grossesse ?**

Toutes les femmes atteintes du syndrome de Marfan présentent un risque plus élevé de complications pendant la grossesse. Il est donc important d'être suivie par un obstétricien qui possède l'expérience et l'expertise nécessaires pour prendre en charge les problèmes cardiaques potentiellement mortels. Vous devez également être suivie attentivement par votre cardiologue tout au long de la grossesse, avec des échocardiogrammes réalisés au moins tous les trois mois. Il y a peu d'études dans ce domaine, mais les recherches disponibles montrent que :

- Les femmes avec un culot aortique de diamètre inférieur à 4,0 cm présentent un risque très faible de changement rapide du diamètre de l'aorte ou de déchirure aortique pendant ou immédiatement après une grossesse.
- Les femmes avec un culot aortique de diamètre supérieur à 4,0 cm présentent un risque supérieur et ce risque semble augmenter proportionnellement au diamètre de l'aorte.
- Les femmes atteintes du syndrome de Marfan avec un culot aortique de diamètre supérieur à 5,0 cm présentent un risque extrême pendant la grossesse. Dans ce cas, une grossesse est déconseillée.

### **Ai-je un risque plus élevé de fausse couche ?**

Le taux de fausse couche chez les femmes atteintes du syndrome de Marfan est le même que celui de la population générale.

### **Dois-je faire quelque chose de particulier pendant la grossesse ?**

Chez une femme atteinte du syndrome de Marfan, il faut réaliser un échocardiogramme avant qu'elle ne tombe enceinte. Pendant la grossesse, il faut effectuer un échocardiogramme au minimum tous les trois mois. Si le diamètre de l'aorte d'une femme est proche de 4,0 cm, des échocardiogrammes plus fréquents peuvent être indiqués pour rechercher toute augmentation brutale du diamètre de l'aorte. Les femmes qui subissent une augmentation notable du diamètre de leur culot aortique en cours de grossesse doivent également se soumettre à des échocardiogrammes plus fréquents.

### **Je suis actuellement traitée par Coumadin® (ou un autre anticoagulant). Puis-je continuer à prendre ce médicament pendant ma grossesse ?**

La Coumadin® (warfarine) est associée à des malformations congénitales si elle est prise entre la 7ème et la 11ème semaine de grossesse. Pour cette raison, les femmes atteintes du syndrome de Marfan qui ont besoin d'anticoagulant pendant la grossesse sont généralement placées sous une autre sorte de médicament, l'héparine, qui ne traverse pas le placenta et n'est pas associée à des anomalies congénitales. Une surveillance fréquente de la durée de coagulation du sang (temps de Quick, TQ) est nécessaire pour vérifier que le sang est suffisamment fluide et ne coagulera pas. On interrompt brièvement le traitement par héparine 24 à 48 heures avant l'accouchement.

Il est possible d'utiliser la Coumadin® en toute sécurité pendant l'allaitement, car la teneur du médicament qui passe dans le lait est très faible et n'a aucun effet anticoagulant chez le nourrisson. Par conséquent, après l'accouchement, il faut instaurer à nouveau l'héparine et la Coumadin®. L'héparine peut être arrêtée une fois que la Coumadin® a atteint la concentration à laquelle elle exerce l'effet ciblé.

La grossesse et la période qui suit l'accouchement sont des périodes où le risque de formation de caillots sanguins est nettement accru. C'est pourquoi les femmes qui ont besoin d'anticoagulant doivent prendre un traitement à dose maximale tout au long de ces deux périodes.



### Je suis actuellement traitée par bêtabloquants. Puis-je prendre ce médicament pendant ma grossesse ?

De nombreuses femmes atteintes du syndrome de Marfan, en particulier celles qui présentent une dilatation aortique modérée ou marquée, sont traitées par des bêtabloquants pour réduire le risque d'hypertrophie et de dissection aortiques. Le traitement par bêtabloquants peut se poursuivre pendant toute la grossesse, y compris au cours du premier trimestre.

Certaines études ont démontré un poids inférieur à la naissance chez les nourrissons exposés aux bêtabloquants pendant la grossesse. Ce phénomène a eu lieu le plus souvent avec l'aténolol (Ténormine), un bêtabloquant couramment utilisé chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan. En outre, deux bêtabloquants (l'aténolol et le propranolol) ont été associés à des problèmes cardiaques mineurs immédiatement après la naissance, mais ces derniers semblent se corriger spontanément dans les deux jours qui suivent la naissance.

Il convient de surveiller étroitement les bébés exposés à des bêtabloquants après leur naissance. Ceci peut être réalisé dans le cadre des soins périnatals ou de maternité classiques. Prenez soin d'avertir votre pédiatre de l'utilisation de bêtabloquants pendant la grossesse.

Il est important de souligner que l'utilisation de certains médicaments qui ciblent la tension artérielle, y compris les antagonistes des récepteurs de l'angiotensine (le losartan, notamment) et les inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (l'énalapril, par exemple) est fortement déconseillée pendant la grossesse en raison d'un risque d'anomalie congénitale ou de perte fœtale.

### Devrais-je m'attendre à des problèmes osseux et articulaires supplémentaires pendant la grossesse ?

La grossesse entraîne souvent une augmentation des douleurs articulaires et osseuses, en particulier dans le bas du dos, le bassin et les jambes. La marche augmente généralement les douleurs, tandis que les positions assise, allongée sur le dos et inclinée les apaisent. De temps à autre, il est nécessaire de s'aliter pendant la grossesse si les positions assise ou inclinée n'atténuent pas la douleur.

### Accoucher par voie basse ou par césarienne est-il moins à risque pour moi ?

Des études ont démontré que chez des femmes atteintes du syndrome de Marfan dont le diamètre aortique est inférieur à 4,0 cm, l'issue de l'accouchement est similaire qu'il ait lieu par voie basse ou par césarienne. Certaines recommandations visant à limiter les risques comprennent :

- Une péridurale pour stabiliser la tension artérielle
- Éviter de forcer ou de « pousser » lors de l'accouchement (ne pas contracter volontairement le bas-ventre) ; il convient au contraire d'utiliser des forceps pour faciliter l'accouchement une fois le col de l'utérus dilaté.

Il existe une certaine controverse quant au mode d'accouchement le moins à risque (par voie basse ou césarienne) chez les femmes avec un diamètre aortique supérieur. Il pourrait être moins risqué que ces femmes accouchent par césarienne avant que le travail ne débute, mais de plus amples études sont nécessaires.

### Puis-je avoir une péridurale ?

Une anesthésie péridurale est sans danger pour la grande majorité des femmes atteintes du syndrome de Marfan. Cependant, elle n'est pas conseillée chez les femmes présentant une ectasie durale de gravité modérée. L'ectasie durale provoque l'hypertrophie du sac entourant la moelle épinière (dure-mère) vers l'extérieur, ce qui ne laisse quasiment aucun espace pour la péridurale. Une péridurale pourrait augmenter le risque de fuite de liquide céphalorachidien. L'IRM est la meilleure méthode d'identification de l'ectasie durale, en particulier au niveau de la partie inférieure de la colonne vertébrale, la personne en position debout.



### Y a-t-il des éléments particuliers à considérer pour le bébé à la naissance ?

À la naissance, le pédiatre doit réaliser un examen élémentaire, comme pour tout nouveau-né.

Généralement, le seul problème urgent pour un nouveau-né atteint du syndrome de Marfan est la présence d'une régurgitation mitrale sévère (le reflux de sang du ventricule gauche vers l'oreillette gauche du cœur à travers une valve mitrale défectueuse, également appelé insuffisance mitrale). C'est la cause la plus fréquente de problèmes importants chez les nourrissons. Un médecin peut entendre une régurgitation mitrale sévère à l'aide d'un stéthoscope. Ce problème chez le nourrisson s'observe dans les cas habituels du syndrome de Marfan, mais il est bien plus fréquent chez les nourrissons ayant la forme la plus sévère du syndrome de Marfan, généralement provoquée par une mutation génétique nouvellement apparue (aucun parent n'est atteint). Il est important de savoir que les nouvelles mutations génétiques peuvent être à l'origine du spectre complet du syndrome de Marfan, de la forme la plus bénigne à la forme la plus sévère. Dès qu'un nouveau-né présente une nouvelle mutation, il faut s'attendre systématiquement à un syndrome de Marfan particulièrement sévère.

Que votre bébé ait reçu la maladie par voie héréditaire ou qu'il soit le premier membre affecté de la famille, un examen sans délai de ses yeux est important pour vérifier que sa vision se développe normalement. Un déplacement du cristallin pourrait être présent à la naissance ou peu après, c'est pourquoi un fond d'œil est un examen recommandé. En général, il est essentiel que le pédiatre réalise une évaluation complète du bébé, et ce en combinaison à une évaluation pratiquée par un généticien, un cardiologue, un ophtalmologue et d'autres spécialistes, au besoin.

### Avez-vous des questions ? Souhaiteriez-vous plus d'informations ?

- Contactez notre Centre d'aide et de ressources pour être mis en relation avec un infirmier qui pourra répondre à vos questions et vous envoyer des informations complémentaires. Posez vos questions sur [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/ask).
- Consultez notre site Internet à l'adresse [Marfan.org](https://marfan.org). Vous pouvez imprimer les informations qui vous intéressent et poser vos questions en ligne.

Avril 2021



Envoyez vos questions à notre Centre d'aide et de ressources : [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/ask)