

Een stollingsziekte: Zwanger en wat dan?



umcg

15-6-2021

Stollingsziekten en zwangerschap

Hemofilie A en B (Leyden)
Ziekte van Von Willebrand

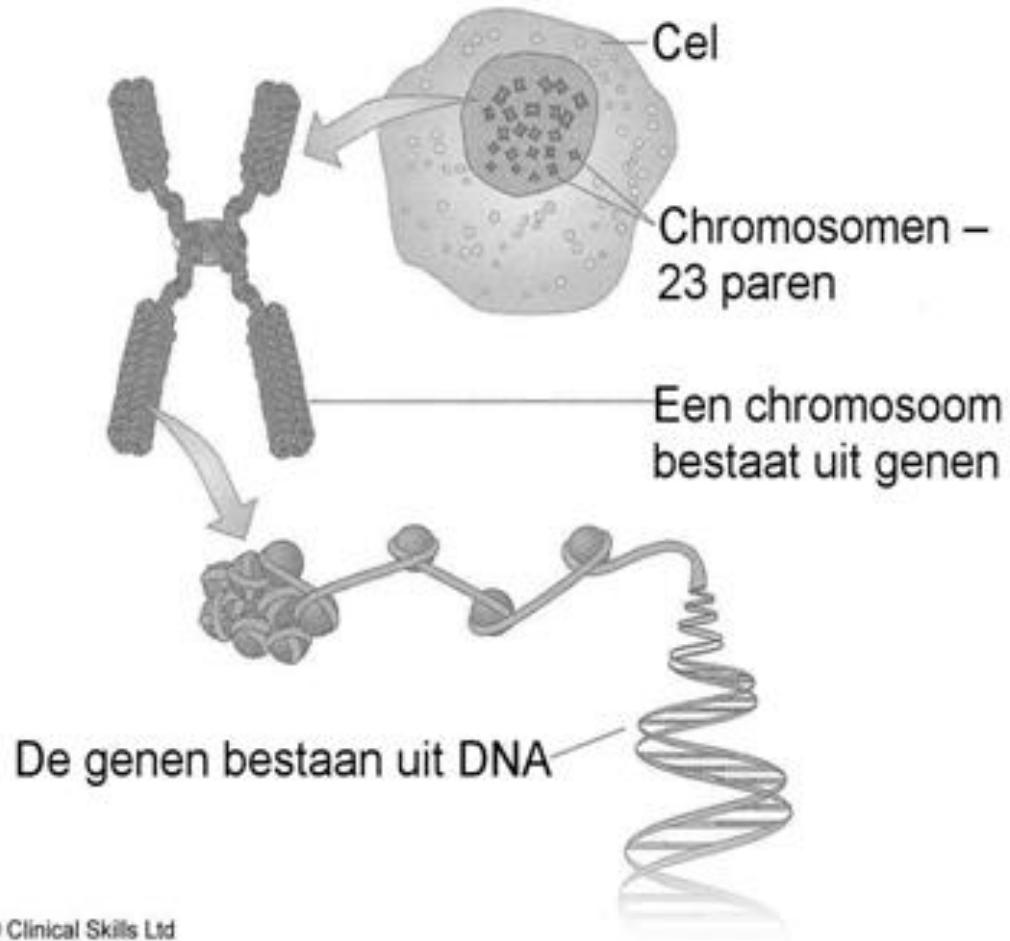
Teamwork:

Internist-stolling
Kinderarts-stolling
Gynaecoloog
Klinisch geneticus



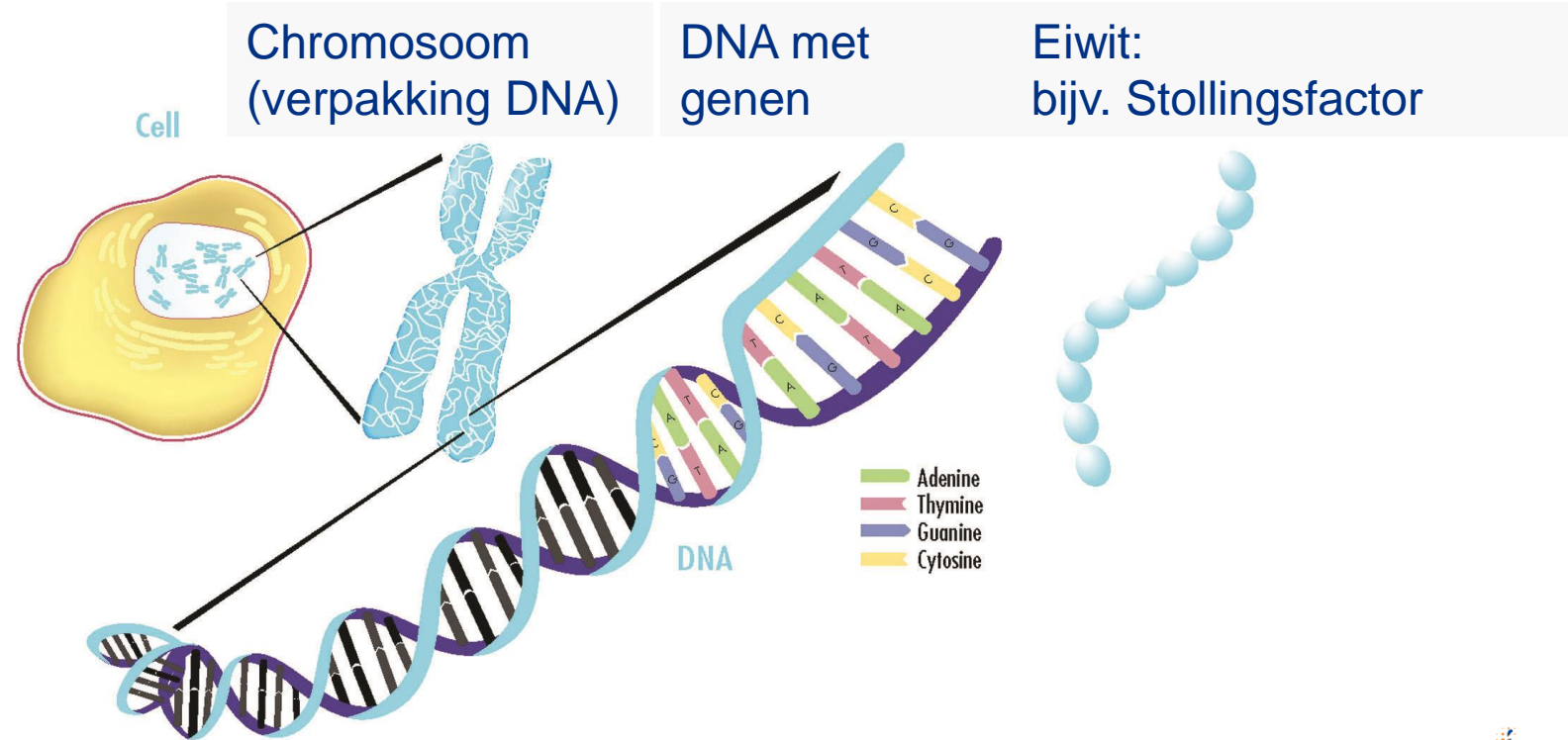
umcg

Chromosomen en Genen

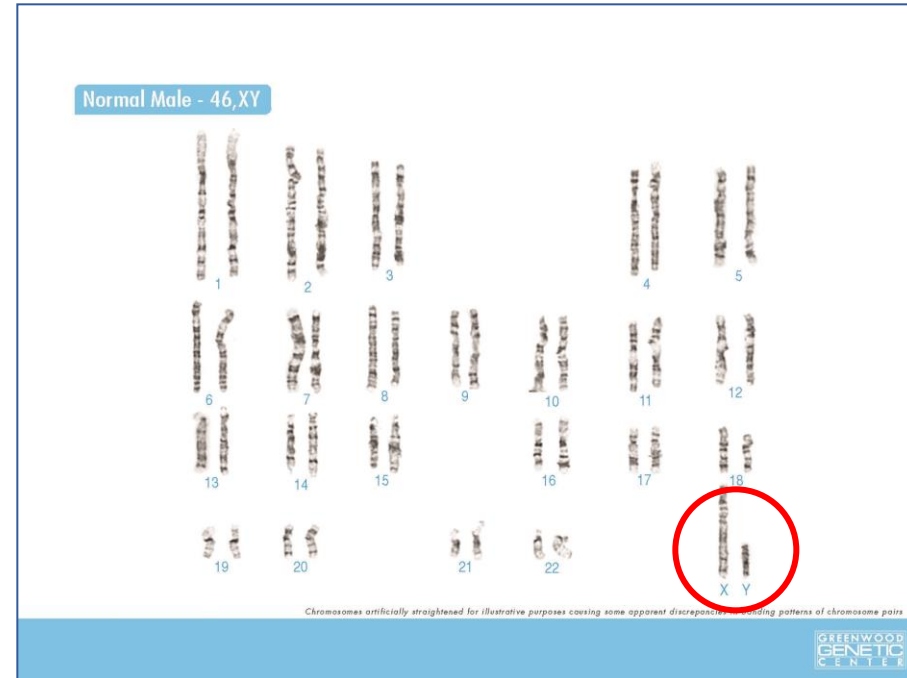
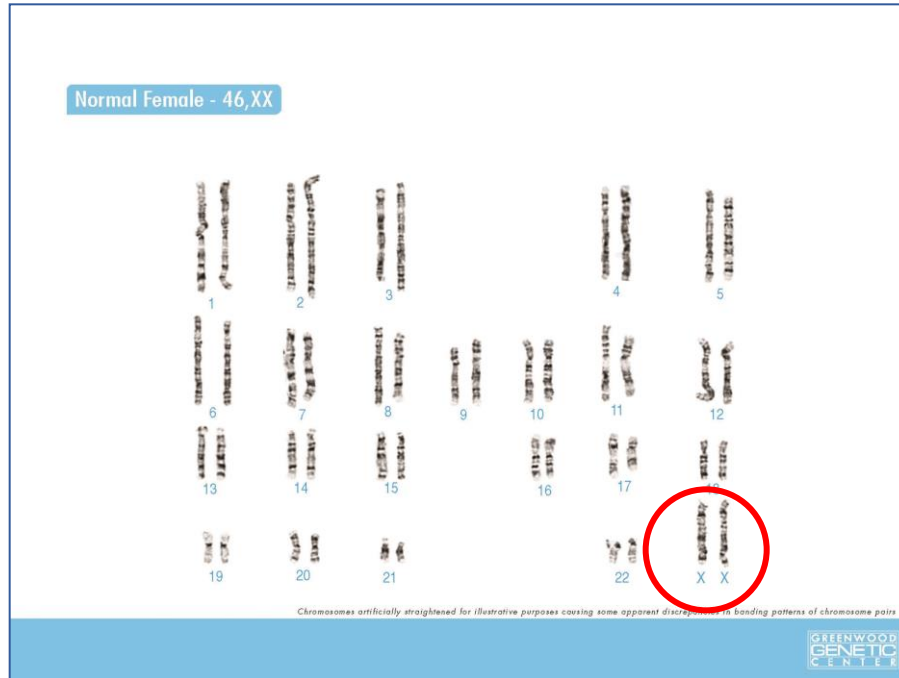


Erfelijkheid

Chromosoom -> Gen -> Eiwit



Chromosomen



XX



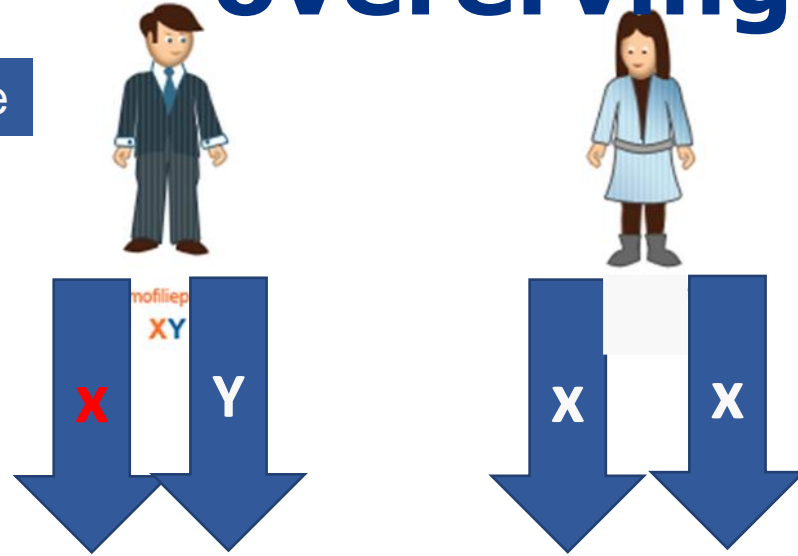
XY



umcg

Hemofilie: Geslachtsgebonden overerving

Vader met hemofilie



Gezonde dochters
Altijd draagsters



Draagster Draagster
XX XX

Gezonde zoons

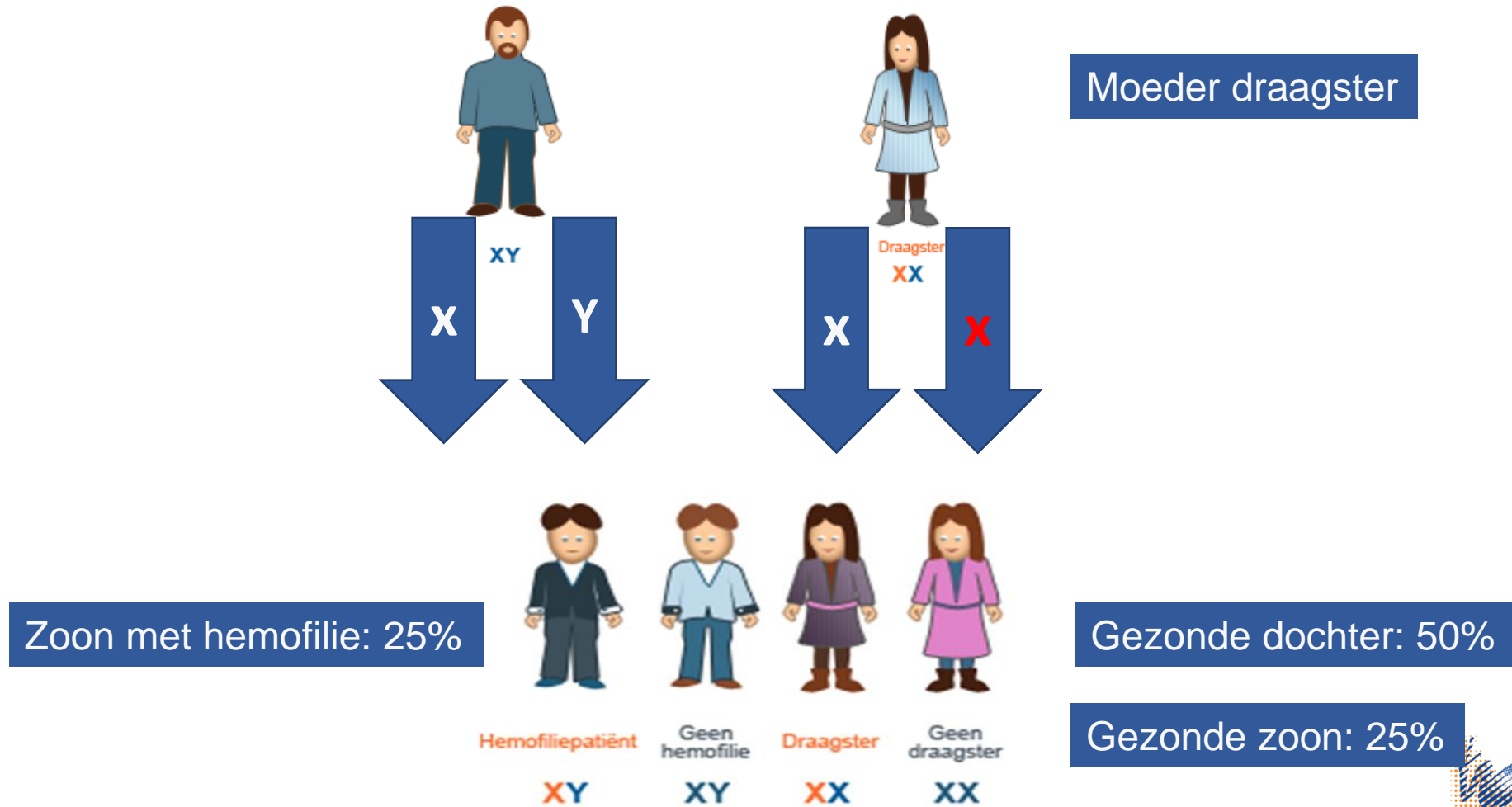


Geen hemofilie Geen hemofilie
XY XY

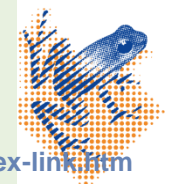
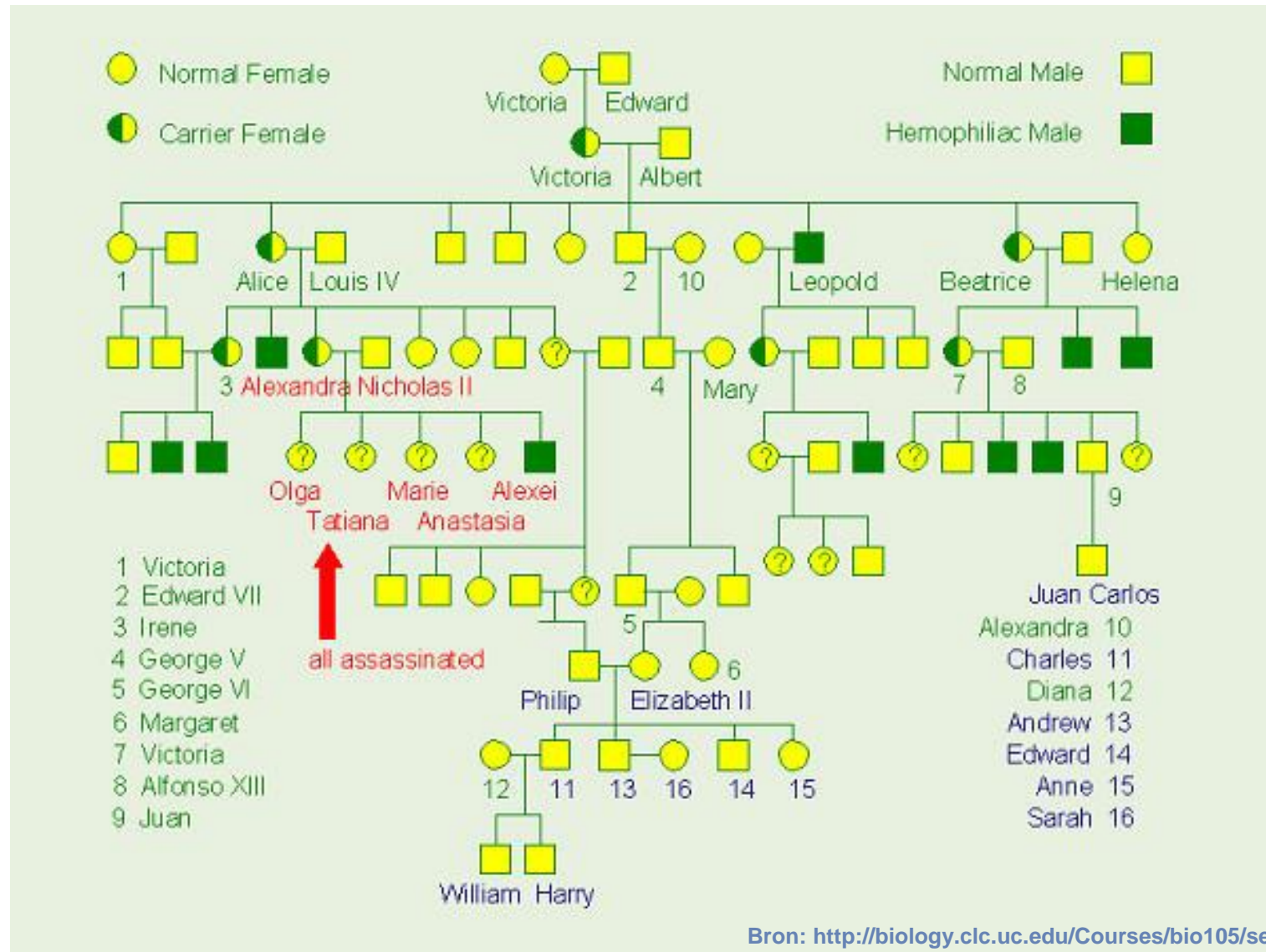


umcg

Geslachtsgebonden overerving



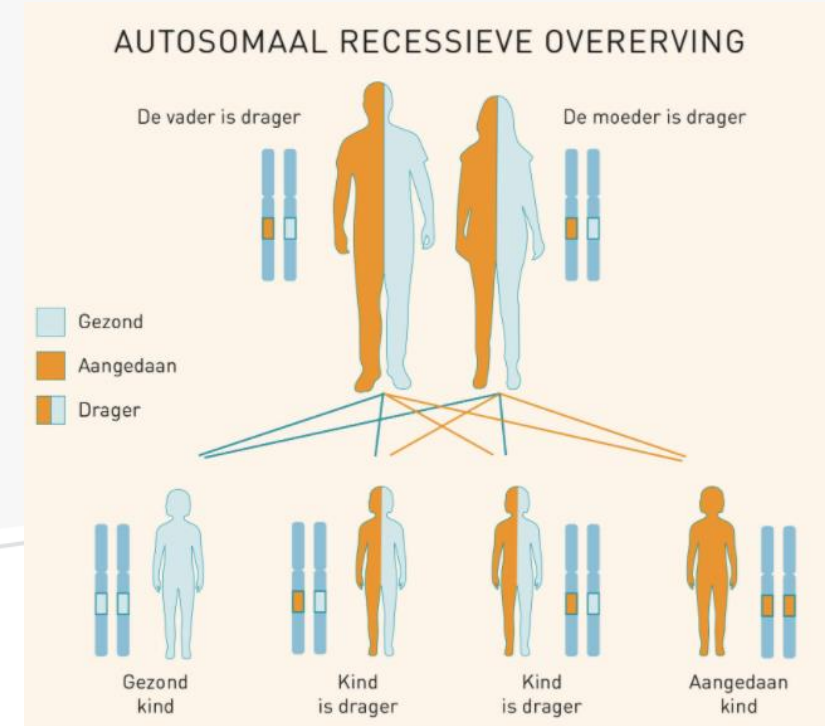
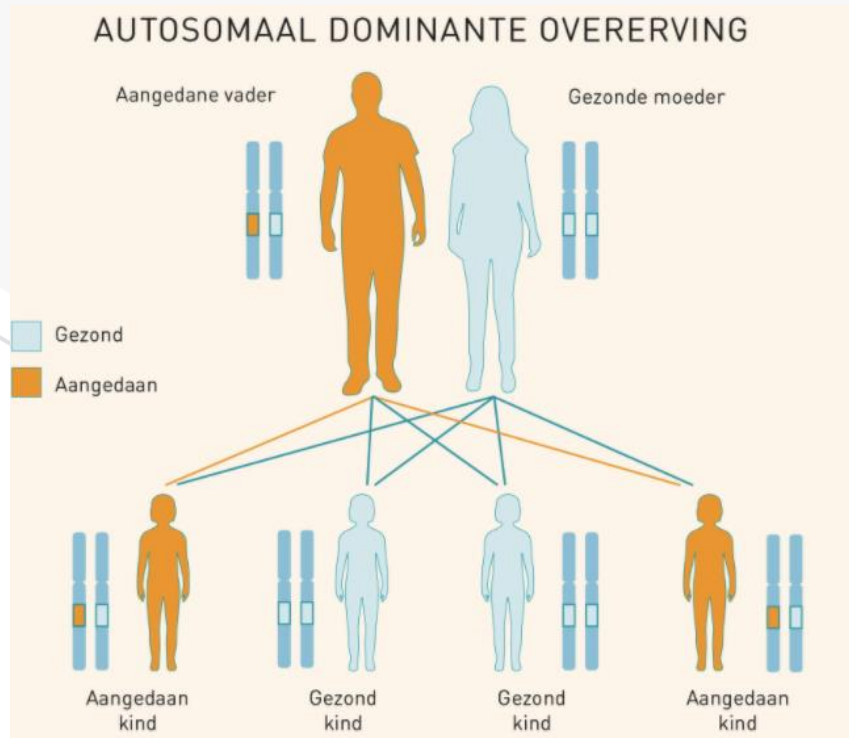
Stamboom van koningin Victoria



Ziekte van Von Willebrand

Autosomaal dominant:
(type 1, vrijwel alle types
2A, 2B en 2M): 50%
kans voor kinderen

Autosomaal recessief:
(type 2N, type 3, sommige
types 1 en 2a)



Keuzes bij kinderwens als er een verhoogde kans is

Opties:

Onderzoek in de zwangerschap

Niets doen

Pre-implantatie diagnostiek

(voorafgaand aan zwangerschap)

Donorinseminatie

Adoptie



umcg

Mogelijkheden voor onderzoek in een zwangerschap

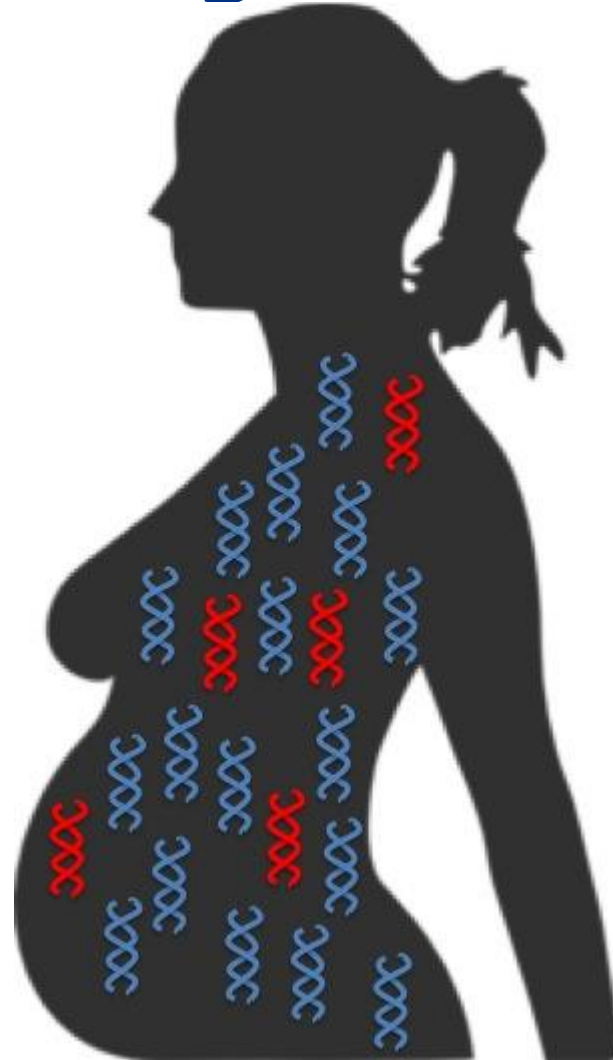
Geslachtsbepaling in moederlijk bloed of met echo (hemofilie)

DNA onderzoek (bij jongens igv hemofilie)
vlokkentest vanaf 11 weken zwangerschap
vruchtwaterpunctie rond 34 weken zwangerschap



Geslachtsbepaling in moederlijk bloed

Moeder: XX



Ongeboren kind:
Meisje: XX
Jongen: XY



umcg

Mogelijkheden voor onderzoek in een zwangerschap

Aanvullend DNA onderzoek

Nodig: cellen (DNA) van het ongeboren kind

Vlokkentest

Vruchtwaterpunctie

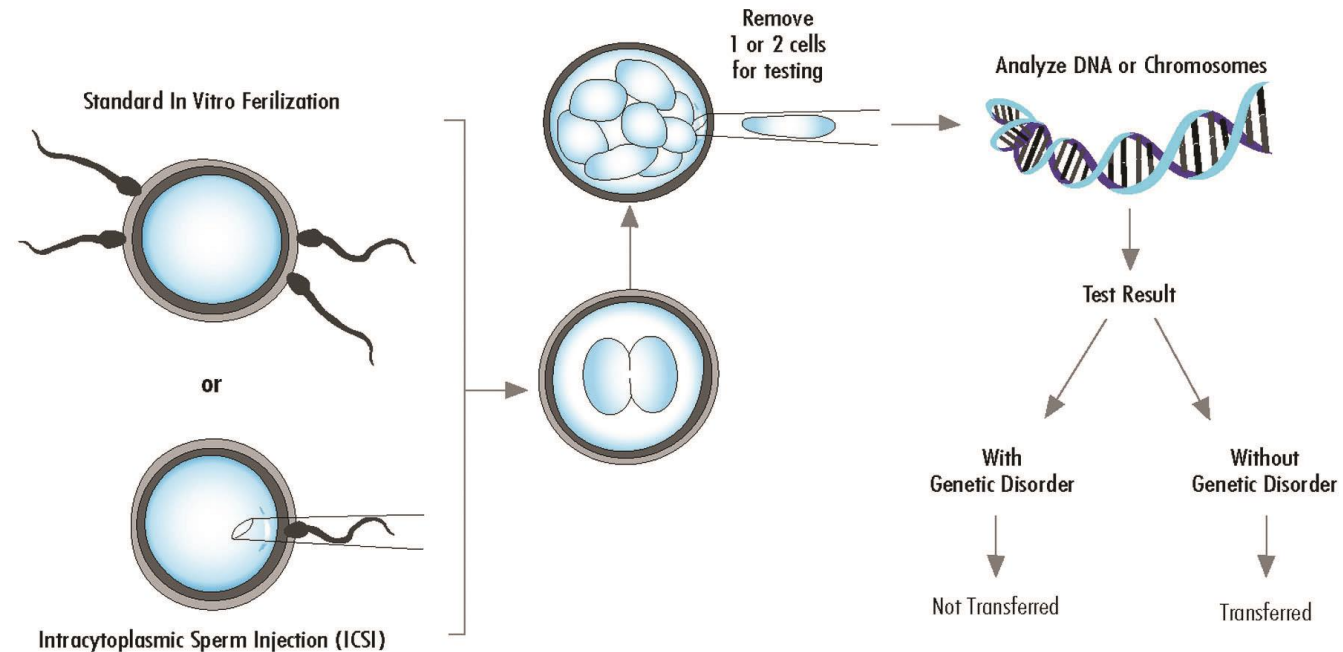
NB: Een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie kan alleen worden verricht als de stolling van de as moeder voldoende is



umcg

Pre-implantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Preimplantation Genetic Diagnosis



Pre-implantatie genetische diagnostiek

Voordelen

Zwangerschap van kind zonder hemofilie
Prenatale diagnostiek "niet" nodig



Nadelen

Zwangerschap na IVF:
Hormoonbehandeling
Kans op zwangerschap 50%
Punctie eicellen moet mogelijk zijn qua stolling moeder
Langdurig zwaar traject
Niet-natuurlijke zwangerschap