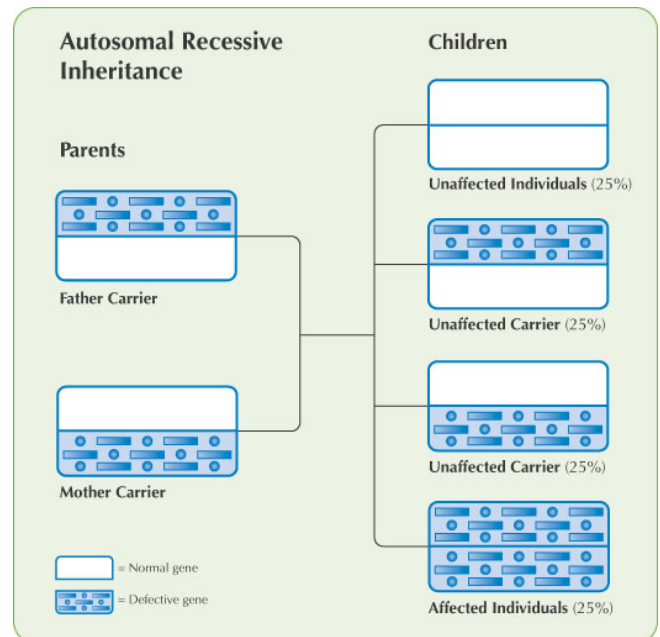




Het krijgen van kinderen en de ziekte van Pompe

De ziekte van Pompe is een erfelijke ziekte, wat betekent dat de ziekte aan kinderen doorgegeven kan worden als beide ouders het genetische defect hebben dat de ziekte veroorzaakt. Mannen en vrouwen die de ziekte van Pompe in hun familie hebben, kunnen daarom ongerust zijn over de erfelijkheidsrisico's bij het krijgen van kinderen. Partners van mensen met de ziekte van Pompe willen wellicht weten of zij dragers van het defecte gen zijn. Vrouwen met de ziekte van Pompe kunnen zich zorgen maken over de gezondheidsrisico's van een zwangerschap. Als u denkt over het krijgen van kinderen is het belangrijk om te weten wat de kans op het doorgeven van de ziekte is en welke problemen er kunnen ontstaan voor, tijdens en na de zwangerschap. Als u al kinderen heeft, kan het zijn dat u wilt weten wat hun risico is om de ziekte door te geven. Deze publicatie behandelt deze onderwerpen en de testen die eventueel gedaan kunnen worden om te bepalen of uw kind de ziekte van Pompe heeft.



V Hoe krijgt iemand de ziekte van Pompe?

A De ziekte van Pompe is één van de vele zeldzame ziekten die binnen families wordt doorgegeven via een mutatie, of verandering, in de genen. Genen zijn opgebouwd uit DNA, het chemisch materiaal dat de unieke

kenmerken van ieder mens bepaalt. Elk gen bevat codes voor het maken van een eiwit dat het menselijk lichaam helpt te functioneren. Maar als er een mutatie in het gen plaatsvindt, wordt dit proces verstoord. De ziekte van Pompe wordt veroorzaakt door een genetische mutatie die de productie blokkeert van een enzym (een soort eiwit)



Andere namen voor de ziekte van Pompe

Zure alpha-glucosidase deficiëntie, Zure maltase deficiëntie, Glycogeen stapelingsziekte type II, Glycogenose II en Lysosomale alpha-glucosidase deficiëntie.

dat *zure alpha-glucosidase* heet. Dit kan leiden tot een beschadiging van de spieren over het gehele lichaam. U kunt alleen de ziekte van Pompe krijgen als u 2 kopieën van het defecte gen erft of krijgt – één van elke ouder, zoals te zien is in de tekening op de vorige pagina. Dit wordt *autosomale recessieve overerving* genoemd. (Autosomaal betekent dat het defecte gen in gelijke mate bij mannen en vrouwen voorkomt. Recessief betekent dat 2 defecte kopieën van het gen nodig zijn om een ziek kind te krijgen.) Als je van één ouder een kopie van het defecte gen erft, krijg je niet de ziekte van Pompe, maar ben je drager. Hoewel dragers niet de symptomen van de ziekte van Pompe hebben, kunnen ze, als hun partner ook drager is van het defecte gen, wel de ziekte doorgeven aan hun kinderen. Hoewel wij allemaal dragers zijn van mutaties op genen, is het zeldzaam een partner te vinden die eenzelfde mutatie op hetzelfde gen heeft.

Kijk naar de tekening op de vorige pagina. Indien u en uw partner beide drager zijn heeft u bij *iedere* zwangerschap een kans van:

- 25% op het krijgen van een gezond kind dat 2 normale kopieën van het gen erft
- 50% op het krijgen van een gezond kind dat drager is (het erft het defecte gen van slechts één ouder)
- 25% kans op het krijgen van een kind met de ziekte van Pompe

Het is mogelijk dat iemand met de ziekte van Pompe een partner heeft die drager is.

Maar in werkelijkheid is deze kans erg klein. Maar is dit toch het geval dan is er 50% kans op het krijgen van een kind met de ziekte van Pompe of op een gezond kind dat drager is.

Als 1 ouder de ziekte heeft en de ander is *géén* drager, dan zijn alle kinderen drager maar geen van hen zal de ziekte van Pompe hebben.

V Zijn er testen om te bepalen of mijn partner en ik dragers van de ziekte van Pompe zijn?

A De enige manier om zeker te weten of iemand drager van een genetische mutatie is die de ziekte van Pompe veroorzaakt, is via een DNA test, of directe mutatie analyse. Hiervoor moet bloed afgenomen worden, het DNA moet van de cellen gescheiden worden en dan moet er gekeken worden naar de specifieke mutaties waarvan bekend is dat ze de ziekte van Pompe veroorzaken. Het moleculair testen van DNA mutaties is mogelijk omdat er meer dan 150 mutaties van het GAA gen (mutaties die de ziekte van Pompe veroorzaken) geïdentificeerd zijn bij mensen met de ziekte van Pompe. Sommige van deze mutaties zijn beperkt tot bepaalde etnische groepen.

Omdat de ziekte van Pompe zo zeldzaam is en het risico om een drager te zijn zo klein, wordt het testen op dragerschap alleen gedaan als u een ziek familielid heeft, waarvan de mutaties bekend zijn. Een DNA test kan u informeren of u en uw partner dragers zijn. Het kan ook helpen om uw risico op een kind met de ziekte van Pompe te bepalen. Als u al kinderen heeft kunt u ook te weten komen wat *hun* kansen

op het hebben van de ziekte of dragerschap zijn. Meer informatie over het testen van dragerschap voor de ziekte van Pompe kunt u vinden op *Bronnen voor meer informatie* op pagina 5.

V **Ik heb de ziekte van Pompe en ik denk erover om een kind te krijgen. Mijn zorgverlener heeft me geadviseerd om een gesprek met de genetisch adviseur te hebben voordat ik zwanger word. Hoe kan dit gesprek mij helpen?**

A Als u of iemand anders in de familie de ziekte van Pompe heeft of u denkt dat u drager bent, kan een genetisch adviseur u helpen te begrijpen wat uw kansen zijn op het krijgen van een kind met de ziekte van Pompe. Een gesprek met een genetisch adviseur **voordat u zwanger bent** kan u helpen alle aspecten te overwegen die uw beslissing om kinderen te krijgen kunnen beïnvloeden. De genetisch adviseur kan uitleggen wat de voordelen en risico's zijn van een DNA test en u helpen in te zien wat het resultaat van zo'n test kan betekenen.

Als u al zwanger bent kan de genetisch adviseur met u praten over het eventueel prenataal laten testen van uw ongeboren kind. Als u kiest voor zo'n genetische test kan de genetisch adviseur een afspraak maken voor de testen en u begeleiden als u de uitslag krijgt. Het kan bijvoorbeeld zijn dat uw ongeboren kind de ziekte van Pompe blijkt te hebben. De genetisch adviseur kan u dan helpen met het

doornemen van de opties en de moeilijke keuzes die voor u liggen. Omdat het proces van testen en het afwachten van de resultaten tijd kost, is het belangrijk om – indien u dit wenst – zo vroeg mogelijk genetisch advies te vragen.

V **Kan ik zwanger worden als ik de ziekte van Pompe heb?**

A De ziekte van Pompe heeft geen invloed op de vruchtbaarheid (de mogelijkheid om zwanger te worden). Vrouwen met de ziekte van Pompe hebben in principe geen hoger risico op een miskraam. Maar als 1 partner een ernstige spierzwakte heeft, scoliose (verkromming van de ruggengraat) of contracturen (een spierverslapping en verstijving met als gevolg een standsverandering van de gewrichten) dan kan geslachts-gemeenschap soms moeilijk zijn. Als u zich zorgen maakt over het risico van het krijgen van een kind met de ziekte van Pompe (bijvoorbeeld als u en uw partner beide drager zijn) kunt u andere opties overwegen zoals adoptie of bevruchting met donor zaad- of eicellen. Het is belangrijk dat u samen met uw zorgverlener en genetisch adviseur alle mogelijkheden doorneemt zodat u weloverwogen keuzes kunt maken.

V **Ik heb de ziekte van Pompe en ik wil een gezin starten. Hoe kan zwangerschap mijn gezondheid beïnvloeden?**

A Hoewel de ziekte van Pompe waarschijnlijk niet uw mogelijkheid om zwanger te raken beïnvloed of om een zwangerschap te voldragen, zijn er zeker

een aantal gezondheidsrisico's waar u rekening mee moet houden, zeker als u al een ernstige spierzwakte heeft.

Gewichtstoename: De grootste zorg is het extra gewicht dat u zal aankomen als u zwanger bent. Als u al veel spierzwakte heeft kan de gewichtstoename gedurende de zwangerschap ertoe leiden dat u pijn in de onderrug krijgt, moeilijkheden met lopen of het houden van uw evenwicht. Een scoliose kan deze problemen verergeren. Het kan zijn dat u gebruik moet gaan maken van een rolstoel naarmate uw zwangerschap zich verder ontwikkelt.

Ademhaling: Of uw spierzwakte nu mild of ernstig is, u kan meer ademhalingsproblemen krijgen zodra u in gewicht toeneemt. U moet uw zorgverlener direct informeren als u de volgende symptomen heeft: ademtekort, ochtend hoofdpijn, vermoeidheid, duizeligheid, verwarring of slaap problemen. Een beademingsapparaat kan u helpen om gemakkelijker te ademen. Vanwege deze problemen heeft u een zorgverlener nodig die zwangerschappen met een hoog risico behandelt en iemand die u behandelt voor de ziekte van Pompe. Het is belangrijk dat deze artsen samenwerken om u goede zorg te bieden.

Bevalling: Bij ernstige spierzwakte of scoliose kan het zijn dat uw baby geboren moet worden via uw buikwand in plaats van via de vagina. Dit wordt een keizersnede genoemd. Als er een

keizersnede plaats moet vinden is het nodig om de anesthesie voortijdig te plannen. Meer informatie over anesthesie kunt u vinden in de folders over *Algemene Gezondheidsvragen* en *Ademhalingsproblemen bij de ziekte van Pompe*.

Herstel: Nadat de baby geboren is kan het voor u langer duren dan voor anderen om te herstellen en om het extra gewicht weer kwijt te raken. Het kan ook zijn dat u moeite heeft met het optillen, dragen of de verzorging van uw baby. Wees bereid om advies te zoeken van andere ouders met de ziekte van Pompe en uw zorgverleners, en om eventueel thuishulp te vragen als u dat nodig heeft.

V Is er een manier om uit te zoeken of mijn ongeboren kind de ziekte van Pompe heeft?

A Ja, er zijn 2 prenatale testen die vroeg in de zwangerschap gedaan kunnen worden om na te gaan of uw nog ongeboren kind de ziekte van Pompe heeft. Omdat er bij deze testen een klein risico op een miskraam bestaat worden ze alleen gedaan als het kind inderdaad een duidelijk risico op het hebben van de ziekte loopt bijvoorbeeld als 1 ouder de ziekte van Pompe heeft, beide ouders drager zijn of als u al een kind met de ziekte van Pompe heeft. Beide prenatale testen geven een goed resultaat, maar de ene test kan in een eerder stadium uitgevoerd worden dan de ander.

Chorionbiopsie (Vlokkentest) wordt gedaan vóór de 12^e week van de zwangerschap. Deze test houdt in dat er een kleine hoeveelheid weefsel van de groeiende placenta wordt weggenomen, waarna bekeken wordt of de cellen zure alpha glucosidase bevatten. Het DNA kan via deze test ook onderzocht worden door het met het DNA van de ouders en een ziek broertje of zusje te vergelijken.

Een ander prenatale test, *Amniocentese (Vruchtwaterpunctie)* genoemd wordt rond de 15^e week van de zwangerschap uitgevoerd. De enzym activiteit wordt via deze test gemeten en er kan ook een DNA analyse gedaan worden door de cellen te onderzoeken die uit het vruchtwater van de baarmoeder genomen zijn. De resultaten van deze prenatale testen kunnen helpen om keuzes te maken ten aanzien van de zwangerschap en het kan u helpen u voor te bereiden op de komst van de baby.

Bronnen voor meer informatie

Deze groepen kunnen u helpen om antwoorden te vinden op andere vragen die u heeft over zwangerschap of gezinsplanning ten aanzien van de ziekte van Pompe:

- De **Vereniging Samenwerkende Ouder-Patientenorganisaties (VSOP)** is een samenwerkingsverband van 58 organisaties betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken. Kijk op www.vsop.nl
- Het **Erfocentrum** is opgericht door de VSOP en biedt objectieve en betrouwbare informatie over: erfelijke ziekten en aandoeningen, erfelijkheid, zwangerschap en kinderen. Kijk voor informatie op www.erfelijkheid.nl
- Het **Pompe Centrum** in het **Erasmus Medisch Centrum** in Nederland heeft een lijst met mutaties die de ziekte van Pompe veroorzaken. Informatie over vooruitgang in onderzoek, behandeling en genetisch onderzoek ten aanzien van de ziekte van Pompe, is te vinden op www.pompecenter.nl
- De **International Pompe Association (IPA)** is een wereldwijde vereniging van groepen patiënten met de ziekte van Pompe. U kunt uw contactpersoon voor uw land vinden op de IPA website op www.worldpompe.org
- De **Muscular Dystrophy Campaign** heeft informatie in het Engels over genetisch onderzoek, erfelijkheid en zwangerschap bij mensen met een spierziekte. Bezoek www.muscular-dystrophy.org en klik op 'Information and Resources'
- De **National Society of Genetic Counselors (NSGC)** heeft een lijst met genetisch adviseurs in de Verenigde Staten en andere delen van de wereld. Om deze lijst te vinden ga naar www.nsgc.org en klik op 'Find a Counselor'

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken en wordt verspreid door de International Pompe Association als service, met dien verstande dat de International Pompe Association geen medische of andere professionele dienstverlening verricht. De medische wetenschap is constant in beweging en menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van zulke complexe materialen te bepalen. Bevestiging van deze informatie vanuit andere bronnen, vooral de eigen arts, is noodzakelijk.