

Fiches info de l'asbl GESED

Groupe d'Entraide des Syndromes d'Ehlers-Danlos



Le SED : particularités gynécologiques et grossesse

Exposé du Dr Malfait, en collaboration avec le Docteur Casteels, journée médicale GESED, avril 2011

Ce document est la propriété de l'asbl GESED.

Toute reproduction, en tout ou partie, est soumise à l'approbation du conseil d'administration du GESED

Le SED : particularités gynécologiques et grossesse

Exposé du Dr Malfait, en collaboration avec le Docteur Casteels, journée médicale GESED, avril 2011

Les risques de complications

Pour tous les types de SED

Les complications durant la grossesse et à l'accouchement dépendent, en partie, du sous-type de SED: classique, hypermobile, vasculaire ou autres types rares. Cependant, on peut repérer une série de complications communes à tous les types de SED.

Durant la grossesse

- * Augmentation de l'hyperlaxité ligamentaire avec risque d'instabilité du bassin,
- * Augmentation du risque de dislocation et subluxation,
- * augmentation des douleurs articulaires
- * Risque de malposition du fœtus
- * Surtout si le bébé est atteint car il présente alors une hypotonie (faiblesse musculaire)
- * Risque chez l'enfant de dislocation de l'épaule et/ou de la hanche.

A l'accouchement

- * Risque d'accouchement prématuré :
 - ➔ Surtout dans les formes graves du SED classique
 - ➔ Possible pour les femmes qui ont le SED hypermobile mais plutôt durant le dernier trimestre de la grossesse
 - ➔ Plus important si le fœtus est lui aussi atteint du SED (la poche des eaux et le liquide amniotique appartiennent au matériel génétique du bébé, ce qui augmente le risque de rupture)

- * Risque augmenté d'hémorragies pendant et après l'accouchement
- * Guérison difficile et/ou lente de l'épisiotomie ou de la cicatrice de la césarienne à cause de la fragilité des tissus
- * Il n'a pas été mis en évidence qu'une césarienne permet une meilleure guérison ou une revalidation plus rapide qu'un accouchement par voie vaginale

Spécifiques, liés au SED Classique

- * Risque de rupture des artères, des intestins et de l'utérus
- * Lacérations vaginales
- * Déhiscence (désunion) de l'épisiotomie
- * Déchirures périnéales
- * Rupture prématurée de la poche des eaux
- * Risque d'accouchement prématuré

Spécifiques, liés au SED hypermobile

- * Augmentation des difficultés articulaires pouvant justifier le choix d'une césarienne (pour éviter la luxation des hanches)
- * Rupture prématurée de la poche des eaux, surtout dans le troisième trimestre
- * Insuffisance cervicale (le col de l'utérus n'est pas assez tonique pour rester fermé). Cependant, il n'est pas utile de prévoir, d'office, un cerclage. A évaluer au cas par cas.
- * Accouchement rapide et facile

Spécifiques, liés au SED vasculaire

- * Lacérations vaginales et périnéales
- * Hématomes, hémorragies après l'accouchement
- * Déhiscence de la cicatrice de la césarienne
- * Mortalité d'une femme SED vasculaire pendant la grossesse, l'accouchement ou dans les semaines suivantes : 11,5 à 20 %

Les précautions à prendre

Pour tous les types de SED

- ✓ Nécessité d'une consultation préconceptionnelle chez le généticien et le gynécologue
 - ➔ Examen cardiaque
 - ➔ Bilan de coagulation
 - ➔ Information concernant la transmission, les risques pour la maman et l'enfant et les possibilités d'un diagnostic préimplantatoire (uniquement valable quand le gène ET le type de mutation du gène sont connus)
- ✓ Suivi gynécologique proche, par un gynécologue averti
- ✓ Suivi intensif durant la grossesse
 - ➔ Cultures vaginales fréquentes pour exclure les infections vaginales
 - ➔ Pas de nécessité de cerclage automatique

GESED asbl

- ➔ Consultation d'un anesthésiste pour discuter avec lui d'un éventuel traitement anti-douleur (l'anesthésie locale est souvent peu efficace pour le SED hypermobile)
- ✓ Les techniques de césarienne sont les mêmes pour les patientes SED que pour les autres patientes
- ✓ Dans la plupart des cas, l'accouchement par voie vaginale est possible. Cependant, il est important que les équipes chirurgicales soient averties et prêtes à intervenir.
- ✓ Il est déconseillé d'utiliser des instruments pour faciliter l'accouchement : forceps, ventouse. Risques pour la maman (déchirures,...) et pour le bébé, surtout s'il est lui aussi atteint du SED
- ✓ Épisiotomie
 - ➔ Troubles de l'anesthésie locale, surtout SED hypermobile
 - ➔ Réparation chirurgicale peut être difficile à cause de la fragilité des tissus
- ✓ Après l'accouchement, ne pas oublier de prévoir une contraception (pour laisser

le temps à la maman de récupérer complètement et éviter des grossesses trop rapprochées)

L'examen du nouveau né :

- ➔ Souvent, il n'y a aucune anomalie à objectiver. Le suivi à long terme est nécessaire
- ➔ Dans 15% des cas, on observe un 'floppy infant' bébé hypotonique



http://en.wikipedia.org/wiki/Hypotonia#Floppy_baby_syndrome

Pour le type vasculaire

- ✓ Hospitalisation éventuelle, durant le 3ème trimestre avec restriction de l'activité physique

- ✓ Césarienne programmée avant le début du travail et des contractions :

➔ Arguments «pour»

- Réduction du risque de rupture vasculaire et/ou des complications vasculaires : les efforts produits par la maman durant l'accouchement augmentent le rythme cardiaque, la tension et l'intensité des flux sanguins.
- Réduction des risques de déchirures périnéales et vaginales

➔ Arguments «contre»

- Risque augmenté des hémorragies post opératoires

Pour les types rares

Nous n'avons malheureusement pas d'indications spécifiques pour les personnes atteintes d'une des formes rares du SED. Leur nombre étant peu élevé, il y a très peu d'informations sur leurs éventuelles grossesses.

Le mode de transmission du SED

La plupart des formes du SED se transmettent de manière autosomique dominante (SED classique, SED hypermobile, SED vasculaire, SED arthrochalasique).

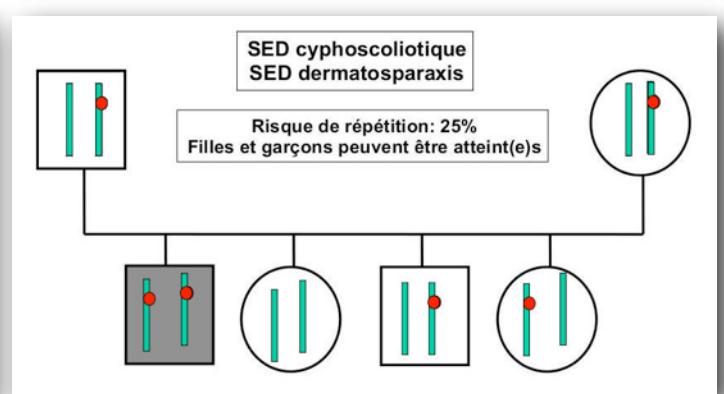
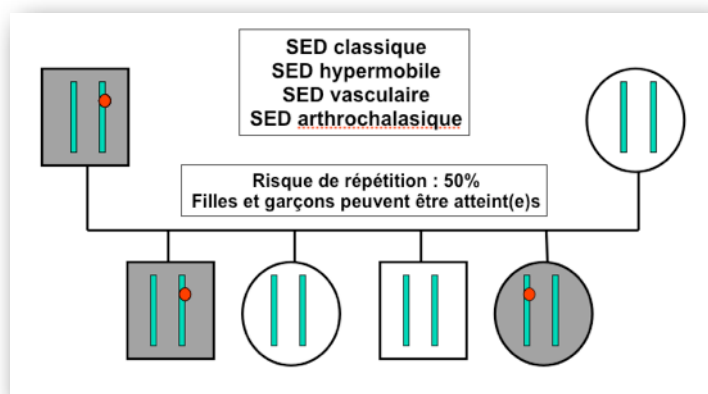
hypermobile, vasculaire, arthrochalasique).

Voici deux représentations schématiques de la transmission autosomique (dominante à gauche et récessive à droite):

* le carré représente le père et les garçons

* le petit point rouge figure la mutation génétique du SED

* le fond gris correspond à une personne atteinte du SED



GESED asbl

Un patient SED classique ne peut transmettre que le SED classique. En effet, chaque type de SED est généré par une mutation génétique différente.

Cependant, les symptômes présentés sont différents et plus ou moins intenses pour chaque patient. Un parent atteint, mais présentant des symptômes légers, peut transmettre à son enfant le SED et celui-ci peut s'exprimer de manière plus intense chez son enfant.

Il est à noter que 50 % des patients SED présentent une mutation spontanée. (Aucun des deux parents n'est atteint.)

Le diagnostic prénatal

Il n'est possible que si certaines conditions sont remplies :

- ✓ La maladie doit être connue avant la grossesse

- ✓ Le gène qui cause le SED et la mutation de ce gène doivent être clairement identifiés pour pouvoir être repérés chez le fœtus (pour certaines formes de SED, notamment l'hypermobile, cette info n'est pas encore disponible)
- ✓ Les analyses moléculaires prennent du temps : de 6 à 12 mois
- ✓ Le diagnostic prénatal ne peut se faire que dans un centre spécialisé.
- ✓ Il est important aussi de discuter avec le généticien et un psychologue concernant l'utilité du test prénatal : si le fœtus est atteint, le couple décidera-t-il d'interrompre la grossesse ?

- ➔ Prélèvement des vilosités choriales :
 - examen possible dès la 11ème semaine de grossesse
 - résultats disponibles dans un délai de 7 à 14 jours
 - par voie vaginale (fig.1) ou transabdominale (fig. 2)

- ➔ Amniocentèse
 - Dès la 15ème semaine de grossesse
 - Résultats disponibles dans un délai de 21 jours
 - Par voie transabdominale (fig. 3)

Pour ces deux techniques, le risque de fausse couche est de ~ 0.5 %.

Ces prélèvements seront analysés et permettront de dire si le fœtus présente la mutation génétique responsable du SED. Le couple devra ensuite décider d'une éventuelle interruption de grossesse thérapeutique.

Comment se déroule ce diagnostic prénatal ?

L'échographie n'apporte rien au diagnostic prénatal. Il faut avoir recours à des techniques plus invasives :

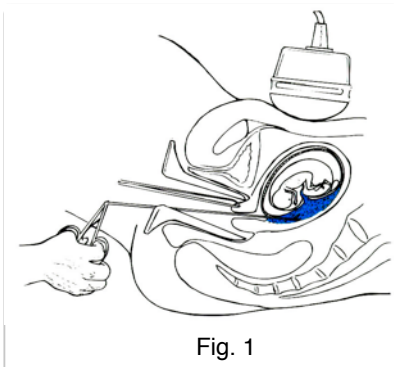


Fig. 1

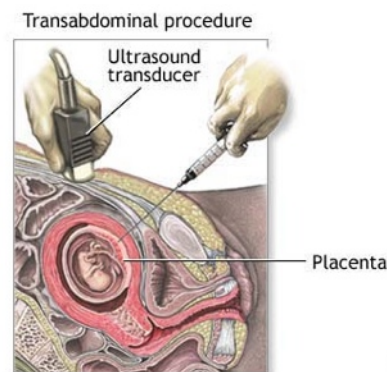


Fig. 2

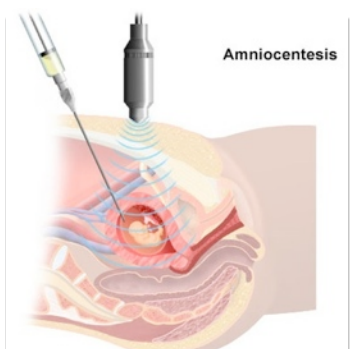


Fig. 3

Le diagnostic préimplantatoire

L'objectif est de n'implanter que l'embryon sain. Il faut donc recourir à une fécondation in vitro.

Quand l'embryon sain est sélectionné, il est implanté dans l'utérus.

Cette technique présente plusieurs désavantages :

- ➔ Médicalisation importante de la conception de l'enfant
- ➔ Augmentation du risque de grossesses multiples
- ➔ 20 % de chances de réussite (implantation réussie et aboutissant à une grossesse)
- ➔ Coût (environ 2000 € par procédure)

