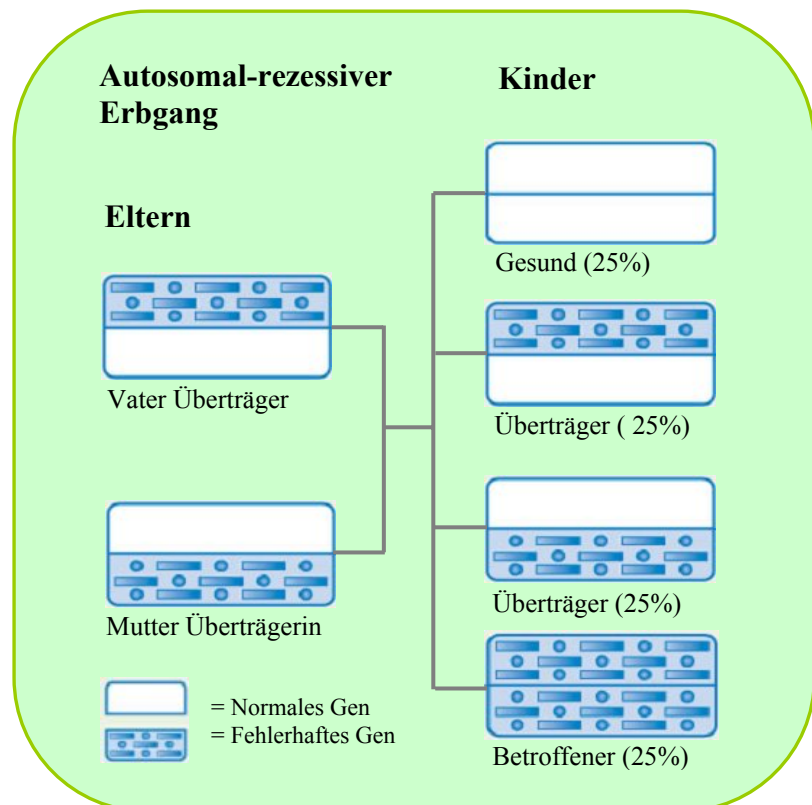




## Familienplanung und Schwangerschaft bei Morbus Pompe

*Morbus Pompe ist eine Erbkrankheit, das heißt, wenn beide Elternteile Überträger des fehlerhaften Gens sind, kann es an deren Kinder vererbt werden. Daher sind Menschen mit einer Familiengeschichte von Morbus Pompe sicherlich besonders besorgt, wenn es um die Familienplanung geht. Partner von Pompe-Betroffenen möchten vielleicht klären, ob sie selbst Überträger des fehlerhaften Gens sind. Frauen mit M. Pompe machen sich möglicherweise Sorgen über die besonderen gesundheitlichen Risiken einer Schwangerschaft. Wenn Sie darüber nachdenken, ein Kind zu bekommen, sollten Sie sich über die beiden folgenden Fragen Gedanken machen: die Vererbung des fehlerhaften Gens und die Probleme, die vor, während und nach einer Schwangerschaft auftreten können.*

*Wenn Sie bereits Kinder haben, möchten Sie vielleicht abklären, wie groß deren Risiko ist, M. Pompe zu haben oder Überträger zu sein. Einige dieser Fragen werden in diesem Kapitel angesprochen. Sie erhalten auch Informationen über die Tests, die Aufschluss darüber geben können, ob Ihr ungeborenes Kind betroffen sein wird.*



### **F** Wie bekommt man Morbus Pompe?

**A** Morbus Pompe gehört zu den seltenen Erkrankungen, die auf Grund einer Mutation, (das heißt einer Veränderung in den Genen) in einer Familie weitervererbt werden. Gene

bestehen aus DNA, dem chemischen Stoff, der sämtliche Merkmale eines Menschen bestimmt. Die Gene enthalten Codes für die Herstellung von Proteinen, die die Körperfunktionen steuern. Aber wenn es in einem Gen zu einer Mutation kommt, wird der Prozess unterbrochen.



### **Andere Bezeichnungen für Morbus Pompe**

Mangel an saurer Alpha-Glukosidase, Mangel an saurer Maltase (engl.: acid maltase deficiency – AMD), Glykogenspeicherkrankheit, Glykogenose Typ II und lysosomaler Alpha-Glukosidase-Mangel.

Morbus Pompe wird durch eine Genmutation verursacht, die die Herstellung eines Enzyms (Enzyme sind Proteine) blockiert, der so genannten Sauren Alpha-Glukosidase. Das kann zu einer Muskelschädigung im ganzen Körper führen. M. Pompe kann man nur dann bekommen, wenn man 2 Kopien des fehlerhaften Gens erhält, das heißt, eine Kopie von jedem Elternteil, so wie es oben in der Abbildung dargestellt ist. Das nennt man einen *autosomal-rezessiven Erbgang*. (Autosomal“ bedeutet, dass der Gendefekt beide Geschlechter gleichermaßen betreffen kann. „Rezessiv“ bedeutet, dass für die Vererbung der Krankheit zwei fehlerhafte Kopien des Gens vorhanden sein müssen). Wenn Sie ein fehlerhaftes Gen von nur einem Elternteil erben, erkranken Sie nicht an M. Pompe, aber Sie sind Überträger. Auch wenn Überträger keine Symptome von M. Pompe entwickeln, können sie die Krankheit an ihre Kinder weitervererben, wenn ihr Partner ebenfalls Überträger ist. Auch wenn jeder Mensch fehlerhaften Gene hat, so ist es doch sehr selten, dass zwei Menschen aufeinander treffen, die beide dieselbe Genmutation haben.

(Siehe Abbildung auf der vorhergehenden Seite). Wenn Sie und Ihr Partner Überträger sind, besteht bei *jeder* Schwangerschaft

- eine 25%ige Wahrscheinlichkeit, ein gesundes Kind mit 2 normalen Genen zu bekommen
- eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, ein gesundes Kind zu bekommen,

das Überträger ist (mit einem fehlerhaften Gen von einem Elternteil)

- eine 25%ige Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit Morbus Pompe zu bekommen

Es wäre auch denkbar, dass ein Pompe-Patient einen Partner hat, der Überträger ist. Die Wahrscheinlichkeit, dass so etwas passiert, ist ehrlich gesagt sehr gering. Aber wenn das der Fall sein sollte, so besteht eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, ein Kind mit M. Pompe oder ein gesundes Kind, das Überträger ist, zu bekommen.

Und wenn 1 Elternteil selbst Betroffener ist und der andere *kein* Überträger ist, werden alle Kinder Überträger sein, aber keines wird M. Pompe bekommen.

### **F** Gibt es Tests, mit denen festgestellt werden kann, ob mein Partner und ich Überträger sind?

**A** Der einzige Weg festzustellen, ob jemand Überträger der Genmutation ist, die M. Pompe verursacht, führt über eine DNA-Analyse oder eine Mutationsanalyse. Dafür muss eine Blutprobe genommen werden, bei der dann die DNA aus den Zellen isoliert und auf spezifische Veränderungen untersucht wird, von denen bekannt ist, dass sie M. Pompe verursachen. Die molekulargenetische Analyse von veränderter DNA ist möglich, da mehr als 150 Mutationen des GAA-Gens bei Pompe-Patienten identifiziert werden konnten. Einige dieser Mutationen sind auf bestimmte ethnische Gruppierungen beschränkt.

Da M. Pompe so selten vorkommt und das Risiko, Überträger zu sein, gering ist, wird eine DNA-Analyse nur dann vorgenommen, wenn bei einem betroffenen Familienmitglied die Mutationen bekannt sind. Die DNA-Analyse gibt Auskunft darüber, ob Sie oder Ihr Partner Überträger sind. Sie gibt Ihnen auch einen Rückschluss auf das Risiko, ein Kind mit Morbus Pompe zu bekommen. Wenn Sie bereits Kinder haben, können Sie mittels DNA-Analyse deren Risiko herausfinden, Überträger zu sein. Im Kapitel *Weitere Informationen* erfahren Sie mehr über die Möglichkeiten, einen Überträgereinstest für M. Pompe durchzuführen.

**F** Ich habe M. Pompe und möchte gern ein Kind. Mein Arzt hat mir dazu geraten, eine genetische Beratungsstelle aufzusuchen, bevor ich schwanger werde. Wie könnte mir das helfen?

**A** Wenn Sie selbst oder jemand in Ihrer Familie M. Pompe hat oder wenn Sie denken, dass Sie eine Überträgerin sind, kann Sie eine genetische Beratungsstelle über die Wahrscheinlichkeit aufklären, ein Baby mit M. Pompe zu bekommen. Wenn Sie eine genetische Beratungsstelle aufsuchen, **bevor Sie schwanger werden**, können Sie alle Zweifel und Fragen klären, die vielleicht zu Ihrer Entscheidung beitragen können, ob Sie ein Kind wollen oder nicht. Der Arzt kann Sie über Nutzen und Risiken eines DNA-Tests aufklären und Ihnen das Ergebnis erklären.

**Wenn Sie bereits schwanger sind**, kann der Arzt mit Ihnen über die Möglichkeiten der Pränataldiagnostik für Ihr ungeborenes Kind sprechen. Falls Sie sich für diesen Weg entscheiden, wird der Mitarbeiter der genetischen Beratungsstelle einen Termin für den Test mit Ihnen vereinbaren und Sie nach Bekanntgabe der Ergebnisse beraten. Wenn sich zum Beispiel herausstellen sollte, dass Ihr ungeborenes Kind M. Pompe hat, kann er Sie über die verschiedenen Optionen aufklären und Ihnen bei der schwierigen Entscheidungsfindung zur Seite stehen. Da der Test und das Warten auf die Ergebnisse viel Zeit in Anspruch nehmen, sollten Sie unbedingt so früh wie möglich eine Beratungsstelle aufsuchen.

**F** Kann ich schwanger werden, wenn ich M. Pompe habe?

**A** M. Pompe scheint keinen Einfluss auf die Fruchtbarkeit zu haben. Das Risiko einer Fehlgeburt ist bei Frauen mit M. Pompe nicht erhöht. Wenn einer der Partner unter einer fortgeschrittenen Muskelschwäche, Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung) oder Kontrakturen (Muskelverkürzungen) leidet, kann es sein, dass es schwierig ist, Geschlechtsverkehr zu haben. Wenn Sie Sorge haben, dass Sie ein Kind mit M. Pompe bekommen (wenn z.B. Sie und Ihr Partner beide Überträger sind), möchten Sie vielleicht andere Möglichkeiten, wie Adoption oder eine Befruchtung mittels Samenspende oder einer Eispende in Betracht ziehen. Es ist wichtig, dass Sie die verschiedenen Möglichkeiten mit Ihrem Arzt und der genetischen Beratungsstelle durchsprechen, damit Sie alle Informationen haben, die Sie für eine Entscheidung brauchen.

**F** Ich habe M. Pompe und möchte eine Familie gründen. Welche Auswirkungen hat eine Schwangerschaft auf meine Gesundheit?

Auch wenn M. Pompe weder ein Hindernis für eine Schwangerschaft noch die Geburt eines Babys darstellt, so gibt es doch, insbesondere für schwer betroffene Pompe-Patientinnen, einige Gesundheitsfragen zu bedenken

**Gewichtszunahme:** Das größte Problem während der Schwangerschaft ist die Gewichtszunahme. Wenn Ihre Muskulatur bereits sehr geschwächt ist, kann die Gewichtszunahme während einer Schwangerschaft zu Rückenschmerzen im Lendenwirbelbereich und Problemen beim Gehen oder beim Halten des Gleichgewichts verursachen. Eine Skoliose kann diese Beschwerden noch verschlimmern. Im weiteren Verlauf der Schwangerschaft sind Sie vielleicht auf den Rollstuhl angewiesen.

**Atmung:** Ganz gleich, ob Sie unter einer stark oder schwach ausgeprägten Muskelschwäche leiden: Atmungsprobleme könnten sich verstärken, wenn Sie an Gewicht zunehmen. Teilen Sie es auf jeden Fall sofort Ihrem Arzt mit, wenn Sie bei sich die folgenden Symptome bemerken: Kurzatmigkeit, morgendliche Kopfschmerzen, Müdigkeit, Schwindelgefühle, Verwirrtheit oder Schlafprobleme. Ein Beatmungsgerät kann

Ihnen die Atmung erleichtern. Auf Grund dieser Risiken brauchen Sie während der Schwangerschaft zwei Ärzte, die unbedingt zusammenarbeiten sollten: einen Gynäkologen, der Ihre Risikoschwangerschaft betreut und einen Arzt, der M. Pompe betreut.

**Geburt:** Bei einer ausgeprägten Muskelschwäche oder Skoliose kann es sein, dass Sie per Kaiserschnitt entbinden müssen. Wenn ein Kaiserschnitt notwendig ist, sollte rechtzeitig nach Absprache mit dem Anästhesisten diskutiert werden, welche Form der Narkose die Richtige ist (siehe auch die Kapitel *Allgemeine Gesundheitsfragen* und *Atmungsprobleme bei Morbus Pompe*).

**Erholung nach der Geburt:** Nach der Geburt dauert es bei Ihnen vielleicht länger als bei anderen Frauen bis Sie sich erholen und Ihr altes Gewicht wieder erreicht haben. Vielleicht ist es auch schwierig für Sie, Ihr Baby zu tragen, es hochzunehmen oder zu versorgen. Fragen Sie andere Pompe-Eltern und Ihre medizinischen Betreuer nach Rat und sorgen Sie dafür, dass Sie zu Hause die Hilfe bekommen, die Sie benötigen.

**F** Kann festgestellt werden, ob mein ungeborenes Kind M. Pompe hat?

**A** Ja, es gibt zwei Verfahren der Pränataldiagnostik, die in einem frühen Stadium der Schwangerschaft durchgeführt werden können und die

Aufschluss darüber geben, ob das ungeborene Kind von M. Pompe betroffen ist. Da bei diesen Tests ein geringes Risiko einer Fehlgeburt besteht, werden sie in der Regel nur dann durchgeführt, wenn die Wahrscheinlichkeit hoch ist, dass das Baby M. Pompe haben könnte. Das ist der Fall, wenn ein Elternteil M. Pompe hat, beide Eltern Träger der Krankheit sind oder bereits ein Geschwisterkind von M. Pompe betroffen ist. Beide Tests geben genauen Aufschluss, aber einer der beiden Tests kann zu einem früheren Zeitpunkt durchgeführt werden als der andere.

Die *Chorionzottenbiopsie* wird vor der zwölften Schwangerschaftswoche durchgeführt. Dabei wird eine Gewebeprobe der Plazenta (Mutterkuchen) des Babys vorzubereiten.

entnommen und darauf untersucht, ob Alpha-Glukosidase in den Zellen vorhanden ist. Es kann auch ein DNA-Test durchgeführt werden, bei dem die DNA des Fötus mit der der Eltern oder eines betroffenen Geschwisterkindes verglichen wird.

Das andere Verfahren ist die *Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung)*, die ungefähr in der 15. Schwangerschaftswoche durchgeführt wird. Bei diesem Verfahren wird Zellmaterial aus dem Fruchtwasser auf Enzymaktivität untersucht oder es wird eine DNA-Analyse durchgeführt. Diese Untersuchungsverfahren können Ihnen helfen Ihre Entscheidungsmöglichkeiten genau abzuwägen oder Sie auf die Ankunft

### Weitere Informationen

Hier können Sie Informationen zu Fragen rund um Schwangerschaft oder Familienplanung in Bezug auf M. Pompe finden:

- Die **International Pompe Association (IPA)** ist ein internationaler Zusammenschluss von Pompe-Selbsthilfegruppen. Die IPA ist eine Plattform für Informations- und Erfahrungsaustausch weltweit zwischen Patienten, Familienmitgliedern und medizinischen Betreuern. Auf der Website der IPA [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org) finden Sie die Kontaktadresse der Selbsthilfegruppe Ihres Landes
- Die **Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke (DGM)** bietet auf ihrer Website [www.dgm.org](http://www.dgm.org) unter der Rubrik „Medizin und Forschung“ Informationen zu Vererbungsmustern, eine Adressenliste von Instituten für Humangenetik und eine Broschüre zum Thema Schwangerschaft und Geburt bei Frauen mit einer Muskelerkrankung
- Das **Pompe-Zentrum** an der Erasmus-Universitätsklinik in Rotterdam verfügt über die aktuellste Mutationsdatenbank, die für das GAA-Gen erstellt worden ist. Auf der Website [www.pompecenter.nl](http://www.pompecenter.nl) erhalten Sie Informationen über die Fortschritte in Forschung, Behandlung und Gentests für M. Pompe

Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum genannten Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem betreuenden Arzt absichern zu lassen.