

La planification familiale avec le SLD

UN GUIDE INTERACTIF
PRÉSENTÉ PAR LA FONDATION
DU SYNDROME LOEYS-DIETZ
CANADA





© 2023 FONDATION DU SYNDROME LOEYS-DIETZ CANADA

TOUS DROITS RÉSERVÉS.

POUR PLUS DE RENSEIGNEMENTS SUR LE SLD, VISITEZ LE SITE
WWW.LOEYSDIETZCANADA.ORG/FR

À quoi sert ce livret ?



BIENVENUE !

Ce guide s'adresse à toute personne ayant des questions sur le syndrome de Loeys-Dietz (SLD) et la planification familiale, la grossesse, l'accouchement et les soins post-partum[RC1], qu'elle soit curieuse d'être parent, qu'elle cherche à le devenir ou qu'elle le soit déjà.

Ce guide constitue également une ressource pour les amis, la famille et les partenaires [RC2] des personnes atteintes du SLD.

Notre objectif est de promouvoir l'éducation, la sensibilisation et la responsabilisation des personnes et des familles afin qu'elles puissent faire les choix qui leur conviennent.

Nous tenons à exprimer notre sincère gratitude au Dre Melissa Russo pour sa généreuse contribution à la création de ce livre électronique. La Dre Russo est une spécialiste de la médecine fœto-maternelle et de la génétique clinique, spécialisée dans la génétique prénatale, la reproduction et l'issue de la grossesse chez les femmes souffrant de troubles du tissu conjonctif.

Si vous avez besoin d'un soutien additionnel ou de conseils supplémentaires tout au long de ce processus, nous espérons que vous n'hésitez pas à communiquer avec nous au numéro indiqué ci-dessous.

Sincères salutations,

Votre équipe de la Fondation du syndrome Loeys-Dietz Canada

**LA LIGNE
D'ASSISTANCE
TÉLÉPHONIQUE
POUR LE SLD
1-888-LDS-FCAN**

AVIS DE NON-RESPONSABILITÉ MÉDICALE

Les renseignements fournis aux présentes ont pour but de permettre aux personnes de prendre des décisions éclairées. Elles ne remplacent toutefois pas la relation du lecteur avec son médecin.

Les renseignements présentés dans ce livret sont destinés à un usage général uniquement. Veuillez consulter un professionnel de soins de santé qualifié avant de prendre des décisions médicales.

Cette ressource a fait l'objet de recherches, d'un examen et d'un contrôle par des experts qui ont travaillé fort pour s'assurer que les renseignements fournis sont exacts et fiables ; toutefois, nous ne pouvons garantir qu'ils sont exempts d'erreurs ou complets.

La recherche sur le syndrome de Loeys-Dietz se poursuit.

La Fondation du syndrome Loeys-Dietz Canada n'est pas responsable de la qualité des renseignements ou des services fournis par les organismes mentionnés sur le site loeysdietzcanada.org/fr, et n'approuve aucun service, produit, traitement ou thérapie.

Table des matières

01. TLPL 

02. QU'EST-CE QUE LE SLD ?

03. QU'EST-CE QUE LA PLANIFICATION FAMILIALE ?

04. LES ÉTAPES DE LA GROSSESSE

05. LE SLD ET LA GROSSESSE

06. UNE GROSSESSE NON PLANIFIÉE ?

07. LISTE DE CONTRÔLE AVANT LA CONCEPTION

08. ÉVALUATION MÉDICALE DE LA MÈRE

09. LES BRA VS LES BÊTABLOQUANTS

10. RISQUES MATERNELS ET CONSIDÉRATIONS
RELATIVES À LA PROGÉNITURE

11. GROSSESSE

12. LOGISTIQUE DE L'ACCOUCHEMENT

13. L'ACCOUCHEMENT

14. LE POST-PARTUM

15. LA MATERNITÉ DE SUBSTITUTION : LE DON DE
GAMÈTES ET D'EMBRYONS

16. QUE SE PASSE-T-IL APRÈS LE DON ?

17. LE SLD ET LA PRÉSERVATION DE LA FERTILITÉ

18. LA FIV ET LA MIV

19. LE SLD ET L'IIU

20. LE SLD ET L'ADOPTION

20. LE SLD ET LA MATERNITÉ DE SUBSTITUTION

21. LISTE DE RÉFÉRENCES

01. LA PLANIFICATION FAMILIALE



La planification familiale permet aux personnes de déterminer le nombre d'enfants qu'elles souhaitent avoir. Il est essentiel que vous communiquiez avec un professionnel des soins de santé au stade de la préconception afin d'évaluer votre état de santé et de discuter des options qui s'offrent à vous.

02. LA SANTÉ MENTALE ET LES ATTENTES

Il est important de reconnaître que la planification familiale dans le cadre du SLD peut avoir des répercussions sur la santé mentale des personnes atteintes du SLD et de leurs proches. Le fait de communiquer avec des professionnels des soins de santé, la communauté du SLD et/ou de s'armer des bons renseignements peut aider à combattre les sentiments d'isolement, de dépression et d'anxiété.

03. LE SLD ET LE RISQUE FAMILIAL

Avec le soutien adéquat, les personnes atteintes du SLD peuvent avoir des grossesses et des accouchements réussis. Il est toutefois important de noter que la grossesse présente un risque maternel élevé et que le SLD est héréditaire.

04. LES OPTIONS DE PLANIFICATION FAMILIALE

Les personnes atteintes du SLD disposent d'une variété d'options de planification familiale, notamment : les traitements de préservation de la fertilité, la maternité de substitution, le don de gamètes et d'embryons, l'adoption et la grossesse naturelle.

05. LA GROSSESSE NATURELLE

Il est nécessaire de collaborer avec une équipe médicale spécialisée si l'on veut obtenir les résultats souhaités en matière de grossesse. Plus vous en parlerez tôt à votre médecin, mieux ce sera.



Qu'est-ce que le SLD ?

Le syndrome de Loeys-Dietz (SLD) est une maladie génétique rare qui affecte le tissu conjonctif du corps. Le syndrome de Loeys-Dietz a été décrit pour la première fois en 2005 par les docteurs Bart Loeys et Hal Dietz, d'où son nom.

Les symptômes vont de légers à graves et touchent de nombreuses parties du corps. Le SLD peut affecter différemment les personnes, même si elles ont le même type (types 1 à 6) ou si elles sont de la même famille.

LE SLD ET LA GÉNÉTIQUE

Le SLD est causé par une mutation (changement) dans les gènes SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1 ou TGFBR2.

Il existe 6 types de SLD et chaque type est causé par des mutations dans un gène différent. [En apprendre davantage sur le SLD et les mutations génétiques.](#)

POINTS À CONSIDÉRER LORS DE LA PLANIFICATION FAMILIALE

Environ 25 % des personnes atteintes ont un parent porteur d'une mutation causant le SLD et ont hérité de la mutation. ³⁴

Environ 75 % des personnes atteintes sont les premières de leur famille à avoir une mutation causant le SLD. Cette mutation est dite de novo (nouvelle) ou spontanée. ³⁴



Qu'est-ce que la planification familiale ?

UN BREF RÉSUMÉ

La planification familiale est un aspect crucial de la santé reproductive, qui permet aux personnes et aux couples de décider en connaissance de cause s'ils veulent avoir des enfants, quand et comment. Les personnes atteintes de SLD ont les mêmes droits que toute autre personne lorsqu'il s'agit de fonder une famille, mais elles sont souvent confrontées à des difficultés, notamment :

LE MANQUE D'ACCESSIBILITÉ

De nombreux établissements de soins de santé ne sont pas entièrement équipés pour accueillir les personnes ayant des besoins spécifiques en matière de planification familiale. C'est le cas des personnes atteintes du SLD ; leur accès à des services cruciaux est souvent plus difficile.

LA STIGMATISATION ET LA DISCRIMINATION

Les personnes atteintes du SLD peuvent être confrontées à la stigmatisation sociale et à la discrimination en matière de planification familiale, ce qui peut faire en sorte que leurs besoins en matière de santé sexuelle et génésique soient ignorés ou négligés.

DES RENSEIGNEMENTS INSUFFISANTS

Il existe un manque de renseignements suffisants et inclusifs sur la santé sexuelle et génésique, adaptés aux besoins spécifiques des personnes atteintes du SLD, ce qui se traduit par une connaissance limitée de leurs options et de leurs droits.

DES HYPOTHÈSES ET STÉRÉOTYPES

Les prestataires de soins de santé peuvent avoir des idées préconçues ou des stéréotypes sur les capacités sexuelles des personnes atteintes du SLD, ce qui les mène à négliger leurs préoccupations en matière de santé génésique.

Ce livre électronique vise à combler cette lacune en couvrant les termes clés ainsi qu'en indiquant les éléments importants à considérer lors de la planification familiale pour les personnes atteintes du SLD.



Les étapes de la grossesse

01. PRÉCONCEPTION

Période précédant la grossesse pour le corps maternel. La santé est évaluée pendant cette période et les effets de la grossesse sont pris en compte.

02. PRÉNATAL

Période qui suit la conception mais qui précède la naissance.

03. PÉRIPARTUM

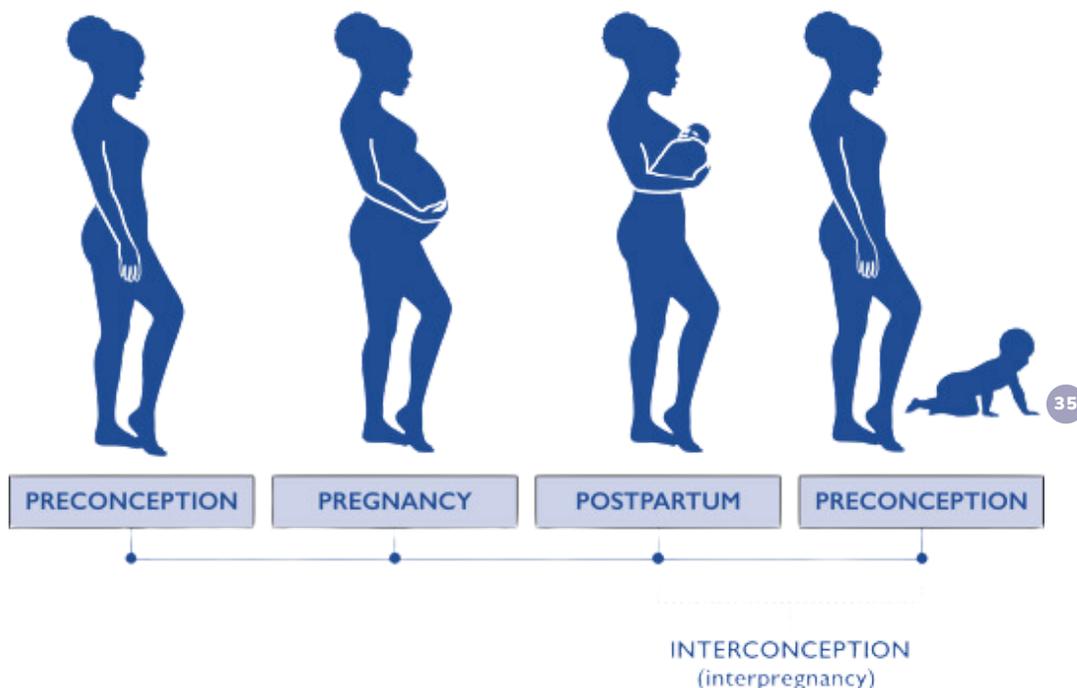
Période comprise entre le dernier mois de la gestation et les premières semaines suivant l'accouchement.

04. POST-PARTUM

Période qui suit l'accouchement et au cours de laquelle le corps de la mère revient à un état de non-grossesse.

05. INTERCONCEPTION

Période entre les grossesses (entre le post-partum et la préconception).



Le SLD et la grossesse

LES GROSSESSES RÉUSSIES

- Une surveillance étroite par une équipe pluridisciplinaire est nécessaire pour les personnes atteintes du SLD qui souhaitent devenir enceintes. **01**
- La grossesse avec le SLD doit être classée comme étant à haut risque. **04 08**
- Les processus médicaux et la prise de décision doivent être individualisés et se faire dans le cadre d'une prise de décision partagée entre les patients et leur équipe médicale. **16**

QUE SE PASSE-T-IL DANS LE CORPS PENDANT LA GROSSESSE ?

- La grossesse augmente la fréquence cardiaque, le débit systolique, le débit cardiaque et le volume de sang maternel dans le corps. **06 07**
- Les taux de neurohormones augmentent pendant la grossesse et sont à leur maximum pendant le troisième trimestre et la période péripartum. **06**
- Les œstrogènes, la progestérone, la T3, la T4, le cortisol, la proactine et la relaxine augmentent. **12**

LES PERSONNES ATTEINTES DU SLD PEUVENT AVOIR DES GROSSESSES ET DES ACCOUCHEMENTS RÉUSSIS SI LES CONDITIONS SONT RÉUNIES.

01 15



Une grossesse non planifiée ?



Si vous pensez être enceinte et que vous êtes atteinte du SLD, nous vous conseillons vivement de communiquer avec un professionnel de soins de santé dès que possible afin d'augmenter vos chances de réussite de la grossesse.

Les femmes enceintes atteintes du SLD qui n'ont pas bénéficié d'une évaluation et de conseils avant la conception devraient demander une évaluation des risques et des conseils auprès d'une équipe de suivi de la grossesse dans les plus brefs délais.

La méconnaissance du diagnostic du SLD avant la grossesse est un facteur de risque élevé d'issue indésirable de la grossesse.

Les options recommandées sont les suivantes :

01. Prendre contact avec un professionnel de soins de santé et se mettre en relation avec une équipe de cardiologie de grossesse.

02. Discuter de l'interruption de grossesse avec un médecin.

Il est important de noter que si l'avortement n'est pas nécessairement lié à des problèmes de santé mentale, il a été démontré qu'un accès restreint à des avortements sûrs et légaux constitue un risque pour la santé mentale et physique. ³⁶

Veillez consulter un prestataire de soins de santé de confiance pour en apprendre davantage à propos des options qui s'offrent à vous. Vous pouvez également appeler la ligne d'assistance téléphonique du SLD pour obtenir du soutien.

LA LIGNE D'ASSISTANCE
TÉLÉPHONIQUE DU SLD
1-888-LDS-FCAN



Liste de contrôle avant la conception



Un plan avant la conception est essentiel à la réussite de la planification familiale dans le cadre du SLD. Un suivi étroit par une équipe cardiaque multidisciplinaire de suivi de la grossesse contribuera à garantir des résultats souhaitables.

SOINS AVANT LA CONCEPTION

- Constituer une équipe médicale multidisciplinaire.
- Évaluer les risques pour la mère, le fœtus (dans l'utérus) et le nouveau-né.
- Planifier la conception, la grossesse et discuter des options disponibles.

MEMBRES DE L'ÉQUIPE MULTIDISCIPLINAIRE

- Cardiologue
- Anesthésiste
- Obstétricien
- Généticien

EXIGENCES SUPPLÉMENTAIRES

- L'équipe devrait connaître les troubles du tissu conjonctif.
- L'équipe devrait comprendre ou pouvoir impliquer des chirurgiens cardiothoraciques ayant une expérience de la chirurgie aortique.
- L'équipe devrait prioriser la prise de décision partagée en collaboration avec la patiente et fournir des soins individualisés.

CONSULTATION AVEC UN.E CONSEILLER.ÈRE GÉNÉTIQUE

- Objectifs et options de planification familiale.
- Héritabilité du SLD.
- Avantages et limites des options de tests diagnostiques en fonction du stade de grossesse de la patiente.



Évaluation médicale de la mère

IMAGERIE ET ÉVALUATION CARDIOVASCULAIRES

- Recommandées pour toutes les patientes non enceintes atteintes du SLD.
- Échocardiographie de l'aorte pour déterminer la taille de la racine aortique. 01
- L'ARM ou la tomodensitométrie du système vasculaire (de la tête au bassin) est également recommandée. 01 16

IMAGERIE ET ÉVALUATION DE LA COLONNE VERTÉBRALE

- Recommandées pour toutes les patientes atteintes du SLD.
- Réaliser une IRM de la colonne vertébrale. 01
- Lors d'une grossesse confirmée ou soupçonnée, il est recommandé d'utiliser une IRM sans contraste(gadolinium). 02 06
 - ◦ Le contraste présente des risques potentiels pour le fœtus et n'est recommandé que dans les cas suivants : 1) si les résultats de l'IRM avec contraste peuvent être bénéfiques pour la mère ; ou 2) si l'IRM ne peuvent être reportés après l'accouchement, que les avantages et les risques ont été discutés avec la patiente et que celle-ci a consenti à l'utilisation de l'IRM.
 - En outre, il est recommandé aux femmes enceintes d'éviter la tomodensitométrie afin de ne pas irradier le fœtus. 06



Les BRA vs les bêtabloquants



TRAITEMENT MÉDICAL

Les inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (ECA) et les bloqueurs des récepteurs de l'angiotensine II (BRA) sont tératogènes (ils provoquent des anomalies lorsque le fœtus y est exposé) et peuvent donc nuire à la grossesse. 01 06

POURQUOI ?

Les inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (ECA) et les bloqueurs des récepteurs de l'angiotensine II (BRA) sont tératogènes (ils provoquent des anomalies lorsque le fœtus y est exposé) et peuvent donc nuire à la grossesse. 05

Lorsque les bêtabloquants sont utilisés pendant la grossesse, le fœtus peut grandir et peser moins que si on n'avait pas pris de bêtabloquants. 01 06

Le moment de l'arrêt des BRA et de l'instauration des bêtabloquants doit faire l'objet d'une décision individuelle et peut avoir lieu pendant la période avant la conception ou une fois que le test de grossesse est positif. 16

REMARQUE

Puisque la période avant la conception peut être plus longue que prévu, l'utilisation des BRA peut être plus efficace que celle des bêtabloquants dans certains cas. Il est donc recommandé de poursuivre l'utilisation des BRA pendant la période avant la conception, à condition que des tests de grossesse soient effectués fréquemment et que les BRA soient remplacés par des bêtabloquants une fois que le test de grossesse s'est avéré positif. 16

En outre, le métropolol est considéré comme le médicament qui affecte le moins le fœtus, et est donc recommandé. 01 Le labétalol est recommandé pour traiter l'hypertension pendant la grossesse.



Risques maternels et considérations relatives à la progéniture

RISQUES MATERNELS AVANT LA CONCEPTION ET PENDANT LA GROSSESSE

- Dilatation de l'aorte ascendante - Chirurgie prophylactique
- Dissection aortique
- Maladie valvulaire grave

QUELQUES CONSEILS CONTRE LA GROSSESSE

- La grossesse est déconseillée si la racine aortique est supérieure à 4,5 cm ;
- Ou si elle est supérieure à 4 cm, mais associée à des antécédents familiaux de dissection aortique soudaine et/ou de décès associés. 04 05

CONSIDÉRATIONS RELATIVES À LA DESCENDANCE

- Transmission du SLD
- Accouchement prématuré
- Poids de naissance
- Manifestations du SLD qui peuvent ne pas être visibles lors du dépistage fœtal pendant la grossesse. 16

VITAMINES ET SUPPLÉMENTS

- Il est recommandé de prendre de l'acide folique pendant 3 mois avant la conception. 05
- Discutez avec votre médecin et votre pharmacien de la posologie et de la durée du traitement, ainsi que des autres vitamines ou suppléments. Discutez du SLD et de tous les médicaments que vous prenez.



LA GROSSESSE
NATURELLE CHEZ LES
PERSONNES ATTEINTES
DU SLD PEUT PRÉSENTER
UN RISQUE MATERNEL
ÉLEVÉ

Grossesse

S'ASSURER QUE LES ÉVALUATIONS AVANT LA CONCEPTION ONT ÉTÉ EFFECTUÉES ET QUE LES RISQUES ONT ÉTÉ DISCUTÉS.

SE REPORTER À LA LISTE DE CONTRÔLE AVANT LA CONCEPTION SI CE N'EST PAS DÉJÀ FAIT.

1ER TRIMESTRE

- Compléter les évaluations avant la conception et les discussions à propos des risques, si cela n'a pas déjà été fait.
- Discuter avec l'équipe médicale du plan de soins pour la grossesse et la période post-partum.
- Discuter et décider de la méthode et du moment de l'accouchement avec l'équipe médicale.
- Prévoir un plan en cas de dissection aortique.
- Discuter avec l'équipe médicale de tous les médicaments (y compris les analgésiques) pour s'assurer qu'ils n'ont pas d'effets secondaires néfastes pour la mère ou le fœtus.

2E TRIMESTRE

- Échocardiogramme (imagerie) de l'aorte toutes les 4 à 8 semaines pour surveiller la taille de la racine.

3E TRIMESTRE

- Imagerie du fœtus toutes les 4 semaines (Échographie de croissance fœtale pour surveiller la croissance du fœtus).
- Poursuite de l'imagerie de l'aorte toutes les 4 à 8 semaines pour surveiller la taille de la racine.
- Rencontre avec l'anesthésiste pour discuter de l'anesthésie en vue de l'accouchement.



Logistique de l'accouchement

ANESTHÉSIE

- Elle doit être planifiée au cours du troisième trimestre avec l'anesthésiste. 01
- Si la femme enceinte présente une scoliose, un spondylolisthésis, une instabilité de la colonne cervicale ou une ectasie durale, l'anesthésie locorégionale (anesthésie péridurale) peut s'avérer difficile. 01 04 05 06
- Les médecins doivent tenir compte des interactions potentielles entre l'anesthésie et les bêtabloquants ainsi que l'anesthésie et les anticoagulants. 04

CICATRICES ET CICATRISATION

- Le SLD peut affecter la cicatrisation et la formation de cicatrices à la suite d'une césarienne ou d'une épisiotomie après un accouchement par voie vaginale. 08 14

LES PERSONNES ATTEINTES DU SLD PEUVENT CONNAÎTRE UNE CICATRISATION INSUFFISANTE OU LENTE DES PLAIES.

LES CICATRICES PEUVENT METTRE PLUS DE TEMPS À SE FORMER ET ÊTRE ANORMALES OU LARGES.

MOMENT DE L'ACCOUCHEMENT

- L'accouchement prématuré est recommandé entre la 37^e et la 39^e semaine. 15
- Il est recommandé de décider au cas par cas. 05

LIEU DE L'ACCOUCHEMENT

- Il est recommandé d'accoucher dans un centre médical disposant d'une expérience en chirurgie cardiothoracique et en services vasculaires, ainsi que d'une unité de soins néonataux spéciaux. 05



Accouchement

MÉTHODE D'ACCOUCHEMENT

Il est recommandé que l'équipe multidisciplinaire décide de la méthode d'accouchement au cas par cas en collaboration avec la patiente.

SI LA DISSECTION AORTIQUE SE PRODUIT PENDANT L'ACCOUCHEMENT, IL EST RECOMMANDÉ DE PRATIQUER UNE CÉSARIENNE D'URGENCE ET ENSUITE DE RÉPARER RAPIDEMENT L'AORTE.

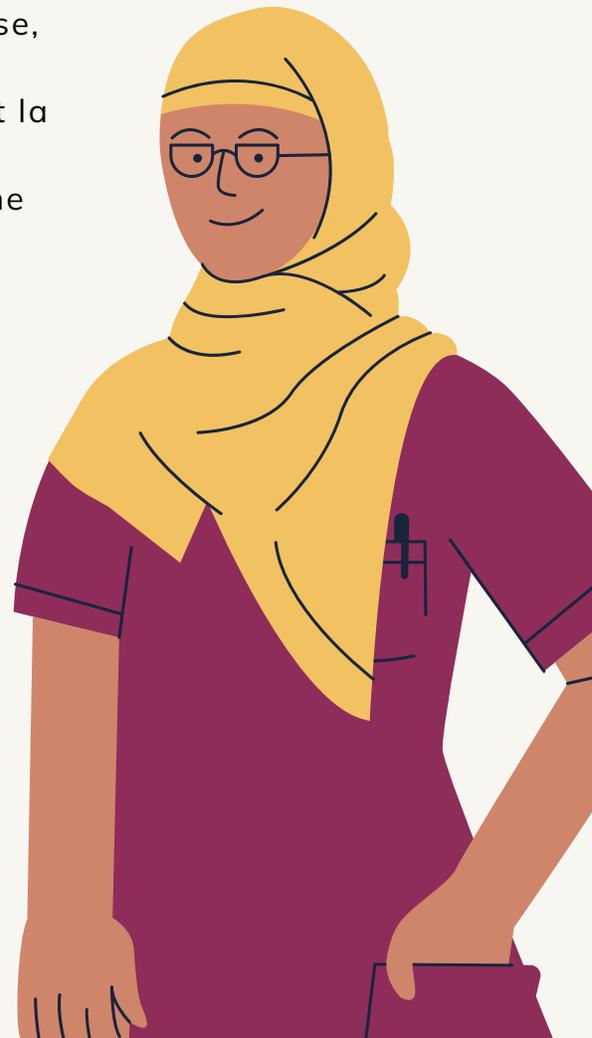
THÉRAPIE MÉDICALE

Lors de l'accouchement, on utilise souvent l'ocytocine synthétique pour faciliter l'accouchement placentaire et diminuer le risque d'hémorragie post-partum. Il peut être recommandé d'éviter l'ocytocine synthétique lorsque possible, car l'ocytocine pourrait augmenter le risque de dissection aortique. 05 16

ANTICOAGULANTS

- Le coumadin peut provoquer des anomalies anatomiques chez le fœtus s'il est pris entre la 7^e et la 11^e semaine de grossesse. Pendant la grossesse, l'héparine devrait remplacer le coumadin.
- L'héparine doit être arrêtée 24 à 48 heures avant la naissance. Après la naissance, on peut recommencer l'héparine et le coumadin (l'héparine et le coumadin peuvent être pris pendant l'allaitement). 34

SI DES BÊTABLOQUANTS ONT ÉTÉ UTILISÉS PENDANT LA GROSSESSE, CONTINUEZ À LES UTILISER PENDANT L'ACCOUCHEMENT.



Le post-partum

L'ALLAITEMENT

- L'allaitement présente des avantages, mais il existe des risques potentiels de dissection aortique associés à l'allaitement (libération d'ocytocine liée à la lactation). 16 17
- La décision d'allaiter doit être prise au cas par cas, dans le cadre d'une prise de décision partagée (recommandations médicales et décision éclairée de la patiente). 16
- Pendant la période d'allaitement, les BRA ne sont pas recommandés, mais plutôt les bêtabloquants. 01 06 16
- Les inhibiteurs de l'ECA peuvent également être utilisés pendant l'allaitement. 05

CONTRACEPTION

- Il est recommandé que la patiente et l'équipe médicale discutent de la contraception après l'accouchement, avant la sortie de l'hôpital. 01
- Il existe peu de données sur l'utilisation de contraceptifs chez les femmes atteintes du SLD. 01

DISCUTER DES SYMPTÔMES DE LA DISSECTION

Les patientes atteintes du SLD doivent être averties du risque accru de dissection aortique pendant le post-partum et encouragées à se présenter rapidement pour une évaluation et une imagerie en cas de symptômes d'inconfort thoracique ou dorsal persistant. 01 05

UN INCONFORT
PERSISTANT AU NIVEAU DE
LA POITRINE ET/OU DU DOS
DOIT FAIRE L'OBJET D'UN
EXAMEN IMMÉDIAT.



La maternité de substitution : le don de gamètes et d'embryons

Le don de **gamètes** est le don d'ovules ou de sperme et le don **d'embryons** est le don d'un embryon (un ovule fécondé).

COMMENT LES DONNÉS PEUVENT-ILS AIDER LES PERSONNES ATTEINTES DU SLD ?

Le don de gamètes peut aider les couples et les personnes à concevoir en fournissant les gamètes manquants aux partenaires de même sexe ou aux personnes qui conçoivent seules.

Le don de gamètes peut également remplacer les gamètes d'un partenaire souffrant d'infertilité ou de problèmes de fertilité, ou remplacer les gamètes d'un partenaire atteint du syndrome de Loeys-Dietz.

Le recours à un don de gamètes au lieu des gamètes d'un partenaire atteint du syndrome de Loeys-Dietz empêche l'enfant d'hériter du SLD du parent. Cependant, l'enfant a toujours le même risque que la population générale d'être atteint du SLD à la suite d'une mutation spontanée.

Le don d'embryon est également une option et permet d'avoir un enfant qui n'est pas biologiquement lié à son/ses parent(s). Cela empêche l'enfant d'hériter du SLD de ses parents. Cependant, l'enfant a toujours le même risque que la population générale d'être atteint du SLD à la suite d'une mutation spontanée.

LE DON DE
GAMÈTES ET
D'EMBRYONS EST
UNE OPTION
RELATIVEMENT
PLUS SÛRE POUR
LES PERSONNES
ATTEINTES DU
SLD.

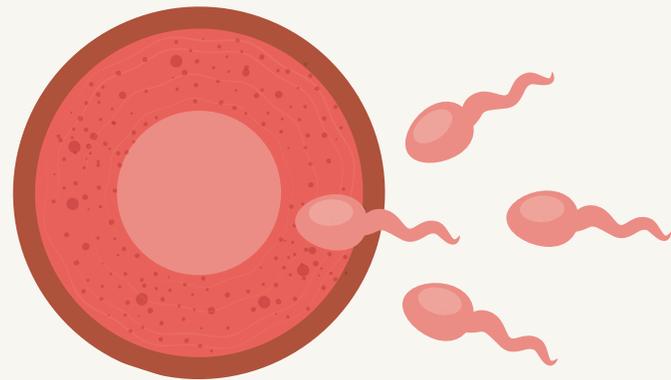


Que se passe-t-il après le don ?

Après un don d'ovules, les ovules donnés sont fécondés par des spermatozoïdes, ce qui crée des embryons, et les embryons sont transférés dans la femme qui portera le bébé par fécondation in vitro (FIV).

Après un don de sperme, les spermatozoïdes donnés sont soit transférés dans la femme par insémination intra-utérine (IIU), soit utilisés pour féconder des ovules, créer des embryons et être implantés dans la femme par fécondation in vitro (FIV).

Après un don d'embryon, l'embryon est implanté chez la femme par fécondation in vitro (FIV).



À QUI CELA S'ADRESSE-T-IL ?

- ✓ Les dons peuvent aider les couples ayant des problèmes de fertilité ou d'infertilité.
- ✓ Les dons peuvent aider les couples de même sexe ou les personnes à devenir enceintes.
- ✓ Les dons peuvent aider les couples et les personnes à concevoir un enfant qui est biologiquement lié à l'un des parents (don de gamètes) ou à aucun des parents (don de gamètes et d'embryons).
- ✓ Dans le cas des dons de gamètes et d'embryons, une mère du couple peut faire l'expérience de porter un enfant.



Le SLD ET LA PRÉSERVATION DE LA FERTILITÉ

QU'EST-CE QUE LA PRÉSERVATION DE LA FERTILITÉ ?

- La préservation de la fertilité est le processus de conservation des ovules, des spermatozoïdes, des embryons, du tissu ovarien ou du tissu testiculaire en vue d'une utilisation future à des fins de reproduction. Cela implique souvent l'extraction, la congélation et le stockage du matériel reproductif, ainsi que sa décongélation et sa réimplantation ultérieures. **18 19**
- La FIV et certains médicaments peuvent être utilisés dans le cadre du processus de préservation de la fertilité. **23** Se reporter à la [section FIV](#) pour plus de renseignements.

QUI PEUT BÉNÉFICIER DE LA PRÉSERVATION DE LA FERTILITÉ ?

- La préservation de la fertilité est la méthode la plus couramment utilisée par les personnes qui ont des doutes sur leur fertilité future. La fertilité future peut être affectée par l'âge, les thérapies médicales telles que le traitement du cancer, les soins transgenres et les conditions de santé telles qu'une maladie auto-immune, l'endométriose ou un fibrome utérin. **18 19**

LA STÉRILITÉ EST-ELLE UNE CARACTÉRISTIQUE DU SLD ?

- Des cas d'infertilité et de problèmes de fertilité ont été observés chez des personnes atteintes du SLD. **20 21**
- Si la préservation de la fertilité n'est pas possible pour vous, parlez à votre médecin des autres options disponibles en matière de planification familiale.



La FIV ET la MIV



QU'EST-CE QUE LA FIV ?

- La fécondation in vitro (FIV) est un processus par lequel un spermatozoïde féconde un ovule en dehors du corps, dans un laboratoire (in vitro). ²³
- Une fois fécondé, l'ovule devient un embryon.
- La FIV consiste à prélever des ovules matures dans les ovaires, à les féconder et à les implanter dans l'utérus. ²³
- Certains médicaments sont utilisés au cours de ce processus pour favoriser la grossesse, notamment pour faciliter le prélèvement des ovules et l'implantation des embryons. ²³
- Utile pour les personnes et les couples confrontés à des problèmes de stérilité ou d'infertilité et peut également être utilisé dans le cadre du processus de préservation de la fertilité. ²³
- Utile pour les personnes et les couples atteints du SLD qui souhaitent avoir un enfant biologique sans lui transmettre la maladie. Dans ce cas, la FIV est associée à un diagnostic génétique préimplantatoire (DPI), dans le cadre duquel les embryons sont soumis à un test de dépistage du SLD avant d'être implantés et seuls les embryons sans SDL sont implantés dans un utérus. ²³
- La FIV peut être utilisée après un don d'ovules ou d'embryons ou dans le cadre d'une maternité de substitution. ^{31 32 33}

QU'EST-CE QUE LA MIV ?

- La maturation in vitro (MIV) est un processus par lequel des ovocytes immatures sont prélevés dans les ovaires, mûris et fécondés par des spermatozoïdes en laboratoire, puis implantés dans l'utérus. ²⁶
- Certains médicaments peuvent être utilisés pour faciliter l'implantation des embryons et favoriser la grossesse. ^{26 28}

À QUOI SERT LA MIV ?

- La MIV peut aider les personnes et les couples confrontés à des problèmes de stérilité ou d'infertilité. ²³
- Puisque la MIV n'utilise pas de médicaments qui stimulent les ovaires pour aider à récupérer les ovules matures (comme le fait la FIV), elle est recommandée comme option pour les femmes qui souhaitent éviter la stimulation ovarienne.

QUELLE EST LA DIFFÉRENCE ENTRE LA MIV ET LA FIV ?

- Les personnes qui ont recours à la MIV n'ont pas besoin d'utiliser des médicaments pour produire des ovules matures en vue de leur prélèvement, comme c'est le cas pour les personnes qui ont recours à la FIV. ²⁶
- La MIV est un processus plus rapide, moins coûteux et peut présenter moins de risques pour la santé en raison de la moindre quantité de médicaments, mais elle a moins de chances de réussir (environ la moitié du succès par cycle) par rapport à la FIV. ^{02 06 27}



Le SLD ET L'IIU

QU'EST-CE QUE L'INSÉMINATION INTRA-UTÉRINE ?

- L'insémination intra-utérine (IIU) est un processus au cours duquel un petit tube est utilisé pour introduire des spermatozoïdes dans l'utérus. ²⁴
- Certaines personnes recevront des médicaments pour stimuler l'ovulation et favoriser la grossesse. ²⁵

À QUOI SERT L'IIU ?

- L'IIU peut aider les personnes et les couples qui souffrent d'infertilité ou de problèmes de fertilité. ²⁴
- L'IIU peut également être utilisée par des couples de même sexe ou des femmes essayant de concevoir avec le sperme d'un donneur. ²⁴

QUELLE EST LA DIFFÉRENCE ENTRE L'IIU, LA FIV ET LA MIV ?

- Dans le cadre de l'IIU, la fécondation a lieu à l'intérieur de l'utérus, alors qu'avec la FIV, elle a lieu à l'extérieur du corps, dans un laboratoire. ^{23 24 26}
- L'IIU est généralement moins invasive et moins coûteuse, **mais** chaque cycle a moins de chances d'aboutir à une grossesse que la FIV. ²⁵



Le SLD et l'adoption

QU'EST-CE QUE L'ADOPTION ?

- L'adoption consiste à prendre volontairement un enfant né d'autres parents comme son propre enfant. Le parent ne vit pas personnellement la grossesse ou l'accouchement et l'enfant n'est pas biologiquement lié aux parents (en supposant que l'adoption se fasse en dehors de la famille).
- L'adoption empêche l'enfant d'hériter du SLD de ses parents. Cependant, l'enfant a toujours le même risque que la population générale d'être atteint du SLD à la suite d'une mutation spontanée.

À QUI S'ADRESSE L'ADOPTION ?

- L'adoption s'adresse à toute personne qui ne peut ou ne souhaite pas avoir d'enfant biologique. L'adoption est une merveilleuse occasion d'agrandir sa famille et d'offrir un foyer à un enfant qui en est dépourvu.



Le SLD et la maternité de substitution

QU'EST-CE QUE LA MATERNITÉ DE SUBSTITUTION ?

- La maternité de substitution est un arrangement en vertu duquel une femme (la mère porteuse) porte et met au monde un enfant pour une personne ou un couple (le(s) parent(s)). ³³
- Les ovules et le sperme sont prélevés chez les parents et transférés à la mère porteuse par FIV.
- Le don de d'ovules ou d'embryons peut également être utilisé en conjonction avec la maternité de substitution. ³³

À QUI CELA S'ADRESSE-T-IL ?

- La maternité de substitution est une option pour les personnes et les couples qui ne veulent pas ou ne peuvent pas porter et mettre au monde un enfant en toute sécurité. ³³
- Pour une personne atteinte de SLD qui ne souhaite pas vivre une grossesse et un accouchement, pour des raisons médicales ou autres, la maternité de substitution est une option sûre.



Liste de références



- 01 Russo, M. L., Sukhavasi, N., Mathur, V., & Morris, S. A. (2018). "Obstetric management of Loeys-Dietz syndrome." *Obstetrics and gynecology*, 131(6), 1080.
- 02 Gatta, G., Di Grezia, G., Cuccurullo, V., et al. (2021). "MRI in pregnancy and precision medicine: A review from literature." *Journal of Personalized Medicine*, 12(1), 9.
- 03 British Columbia College of Nurses and Midwives. (2017). "Standards, limits and conditions for prescribing, ordering and administering therapeutics." *BCCNM (formerly College of Midwives of BC)*. www.bccnm.ca/Documents/standards_practice/rm/RM_Guideline_for_Managing_the_Second_Stage_of_Labour.pdf
- 04 European Reference Network. (2021) "VASCERN Do's and Don'ts factsheets for rare vascular disease patients facing frequent situations." https://loeysdietzcanada.org/wp-content/uploads/2023/01/VASCERN_Loeys-Dietz-syndrome_Dos-and-Donts_EN_2021-1.pdf
- 05 Thomas, K. E., Hogan, J., Pitcher, A., Mackillop, L., Blair, E., & Frise, C. J. (2021). "Loeys–Dietz syndrome in pregnancy." *Obstetric Medicine*, 14(1), 42-45.
- 06 Isselbacher, E. M., Preventza, O., Hamilton Black III, J., Augoustides, J. G., et al. (2022). "2022 ACC/AHA Guideline for the Diagnosis and Management of Aortic Disease: a Report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guidelines." *Journal of the American College of Cardiology*, 80(24), e223-e393.
- 07 Lansman, S. L., Goldberg, J. B., Kai, M., Tang, G. H., Malekan, R., & Spielvogel, D. (2017). "Aortic surgery in pregnancy." *The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery*, 153(2), S44-S48.
- 08 MacCarrick, G., Black, J. H., Bowdin, S., El-Hamamsy, et al. (2014). "Loeys–Dietz syndrome: a primer for diagnosis and management." *Genetics in Medicine*, 16(8), 576-587.
- 09 Niwa, K. (2018). "Adult congenital heart disease with pregnancy." *Korean Circulation Journal*, 48(4), 251.
- 10 Gomes, C. F., Sousa, M., Lourenço, I., Martins, D., & Torres, J. (2018). "Gastrointestinal diseases during pregnancy: what does the gastroenterologist need to know?." *Annals of Gastroenterology*, 31(4), 385.
- 11 Women's Medicine Collaborative. "Gastrointestinal Issues During Pregnancy." *Multidisciplinary Obstetric Medicine Service (MOMS)*. www.lifespan.org/centers-services/multidisciplinary-obstetric-medicine-service-moms/gi-issues-pregnancy
- 12 Fiat, F., Merghes, P. E., Scurtu, A. D., Almajan Guta, B., Dehelean, C. A., Varan, N., & Bernad, E. (2022). "The main changes in pregnancy—therapeutic approach to musculoskeletal pain." *Medicina*, 58(8), 1115.



- 13 Kesikburun, S., Güzelkçük, Ü., Fidan, U., Demir, Y., Ergün, A., & Tan, A. K. (2018). "Musculoskeletal pain and symptoms in pregnancy: a descriptive study." *Therapeutic Advances in Musculoskeletal Disease*, 10(12), 229-234.
- 14 Loeyes BL, Dietz HC. (2008) "Loeys-Dietz Syndrome." In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*. www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1133/
- 15 Melissa L. Russo. (2020) "Considerations in Pregnancy for Women with Marfan & Loeys-Dietz Syndrome," *Marfan Pregnancy Webinar*. <https://dokumen.tips/documents/considerations-in-pregnancy-for-women-with-marfan-loeys-webinarrusso-considerations.html?page=1>
- 16 Frise, C. J., Pitcher, A., & Mackillop, L. (2017). "Loeys–Dietz syndrome and pregnancy: The first ten years." *International Journal of Cardiology*, 226, 21-25.
- 17 Habashi, J. P. et al. (2019). "Oxytocin antagonism prevents pregnancy-associated aortic dissection in a mouse model of Marfan syndrome." *Science Translational Medicine*, 11(490). www.science.org/doi/full/10.1126/scitranslmed.aat4822.
- 18 National Institute of Child Health and Human Development. (2017) "What is fertility preservation?" *National Institute of Health*. www.nichd.nih.gov/health/topics/infertility/conditioninfo/fertilitypreservation
- 19 Yale Medicine. "Fertility Preservation." www.yalemedicine.org/conditions/fertility-preservation
- 20 Lim, C. T., Bertalan, R., Davies, C., McElreavey, K., & Korbonits, M. (2018). "A novel case of primary hypogonadism in female associated with Loeys-Dietz syndrome type 5." In "Endocrine Abstracts." *Bioscientifica*, 59.
- 21 LDS Families Facebook Group. <https://www.facebook.com/LDSFamilies>
- 22 Meijboom, L. J., Drenthen, W., Pieper, P. G., Groenink, et al. (2006). "Obstetric complications in Marfan syndrome." *International Journal of Cardiology*, 110(1), 53-59.
- 23 Mayo Clinic. "In vitro fertilization (IVF)". www.mayoclinic.org/tests-procedures/in-vitro-fertilization/
- 24 John Hopkins Medicine. "Intrauterine Insemination (IUI) Treatment." John Hopkin University. www.hopkinsmedicine.org/gynecology-obstetrics/specialty-areas/fertility-center/infertility-services/intrauterine-insemination.
- 25 Cleveland Clinic. "IUI (Intrauterine Insemination)." <https://my.clevelandclinic.org/health/treatments/22456-iui-intrauterine-insemination>.
- 26 MUHC Reproductive Centre. "In Vitro Maturation (IVM)." *McGill University Health Centre (MUHC)*. <https://muhc.ca/reproductivecentre/page/vitro-maturation-ivm-0>.
- 27 TFP Fertility Group. "Mild IVF & IVM (in vitro maturation)." <https://tfp-fertility.com/en-gb/fertility-treatment/ivm-in-vitro-maturation#>
- 28 Tennessee Reproductive Medicine. "Progesterone Supplements after IUI (Intrauterine Insemination)." <https://trmbaby.com/library/getting-pregnant/progesterone-after-iui>



- 29 Science Direct. www.sciencedirect.com/topics/medicine-and-dentistry/gamete-donation.
- 30 American Society for Reproductive Medicine. "Gamete (eggs and sperm) and embryo donation." *Reproductive Facts*. www.reproductivefacts.org/news-and-publications/fact-sheets-and-infographics/gamete-eggs-and-sperm-and-embryo-donation/
- 31 MUHC Reproductive Centre. "Egg and Sperm Donation." *McGill University Health Centre*. <https://muhc.ca/reproductivecentre/page/egg-sperm-donation>
- 32 The Montreal Fertility Centre. (2019). "Egg Donation FAQ." www.montrealfertility.com/egg-donation/
- 33 Yale Medicine. "Surrogacy" www.yalemedicine.org/conditions/gestational-surrogacy
- 34 The Marfan Foundation. (2021) "Family Planning and Pregnancy." https://marfan.org/wp-content/uploads/2021/04/Family_Planning__Pregnancy.pdf
- 35 Loeyes BL, Dietz HC. (2008) "Loeys-Dietz Syndrome." In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews. www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1133/
- 36 S. Michelle Ogunwole et al. "Interconception Care for Primary Care Providers: Consensus Recommendations on Preconception and Postpartum Management of Reproductive-Age Patients With Medical Comorbidities," *Mayo Clinic Proceedings: Innovations, Quality & Outcomes*, 5(5), 872-890.



Ce livre électronique vous a été offert par
la Fondation du syndrome Loeys-Dietz Canada



Pour obtenir des ressources supplémentaires sur le SLD ou pour
communiquer avec nous, veuillez consulter le site suivant :

loeysdietzcanada.org/fr