

Extra samenvatting voortplanting

Menstruatie

Menorragie	Er is sprake van toegenomen bloedverlies. Dit hoeft niet noodzakelijk binnen de normale cyclus. Ook de duur van de menstruatie is langer dan normaal. De cyclusduur bij menorragie is regelmatig.
Metrorragie	Bloedverlies uit de vagina dat niet synchroon loopt aan de menstruele cyclus. Wordt ook vaak <i>spotting</i> genoemd.
Oligomenorroe	Bij oligomenorroe vinden vaginale bloedingen plaats met een interval van meer dan 35 dagen (6wkn) en minder dan 6 maanden. Het interval tussen menstruaties kan variëren. Vooral bij lichte vormen van oligomenorroe kunnen ovulaties voorkomen.
Doorbraakbloeding	een vrij hevig bloedverlies tussen twee normale menstruaties in
Dysmenorroe	Het optreden van pijn en/of krampen tijdens de menstruatie. Als er geen sprake is van een onderliggende oorzaak dan is dit normaal (primaire dysmenorroe) maar soms bestaan er afwijkingen van de baarmoeder en/of omliggende weefsels die de klachten kunnen veroorzaken, zoals myomen of endometriose. Er is dan sprake van secundaire dysmenorroe.
Hypomenorroe	afname van hoeveelheid menstruatiebloed, normale regelmatige cyclus.
Hypermenorroe	toename van hoeveelheid menstruatiebloed, normale regelmatige cyclus.
Menarche	Eerste menstruatie bij een jong meisje. Na de menarche is de menstruatie vaak een tijd onregelmatig.
Contactbloeding	bloedverlies direct na coïtus (postcoitaal bloedverlies)
Post-menopauzaal bloedverlies	bloedverlies nadat de menopauze is opgetreden (langer dan een half jaar geen spontane menstruaties meer).
Amenorroe	geen menstruatie meer voor minimaal 6 maanden . Dit kan optreden zonder dat er ooit een 'normale' cyclus is geweest. Kan ook ten gevolge van <u>hymen imperforata</u> of <u>Syndroom van Mayer-Kokitanski-Küster</u> (een <i>primaire amenorroe</i>), of nadat er wel een 'normale' regelmatige cyclus is geweest (een <i>secundaire amenorroe</i>) Een primaire amenorroe treed bijvoorbeeld op bij vrouwen waarbij de baarmoeder niet aangelegd is. Een voorbeeld is het Syndroom van <u>Mayer-Rokitansky-Küster</u> . De 2 belangrijkste "natuurlijke" oorzaken van secundaire amenorroe zijn als gevolg van zwangerschap, en na de menopauze. Andere oorzaken van secundaire amenorroe zijn hypothyreoidie, polycysteus ovarium syndroom (PCOS) en hyperprolactinaemie.
Spotting	Zie metrorragie
Onttrekkingsbloeding	bloeding uit de uterus na het staken van orale anticonceptie met ovulatieremmende hormonen
Polymenorroe	cyclus korter dan 25 dagen , waardoor veelvuldig menstruatiebloedingen.

Bij **Hypothalame amenorroe** (zoals Anorexia Nervosa) GnRH toedienen als therapie.

Mannelijke problematiek

Azoospermie	Het volledig afwezig zijn van zaadcellen in het sperma, omdat de testikels geen zaadcellen kunnen produceren (bv Y-deletie), of omdat er een blokkade is in de zaadleiters.
Oligospermie	Minder dan 20 miljoen zaadcellen per ml ejaculaat (bv. bij Y-deletie)
Asthenospermie	Gereduceerde of afwezige motiliteit van de spermatozoa.

Y-deletie (YCM) is een aandoening waarbij mannen minder spermatozoa produceren. Het aantal varieert sterk en loopt van oligospermie tot azoospermie.

Klinefelter syndroom is een genetische aandoening waarbij er ten minste één X chromosoom te veel aanwezig is (47;XXY, 48;XXXYY enz.) en veroorzaakt hypogonadisme: Testikels zijn klein (10 ml) 100% aspermie en 10% nog tesse mogelijk! en minder testosteron productie maar hoge FSH en LH.

Syndroom van Turner: een X-chromosoom tekort (mannen überhaupt niet levensvatbaar) Bij vrouwelijke foetussen is het aantal miskramen in het geval van Turner hoog; in totaal leidt het syndroom van Turner in 98% van de gevallen tot een spontane miskraam.

Ziekte van Duchenne is een erfelijke recessieve X-gebonden spierziekte waarbij een vrouw dus geen kind kan dragen. Een draagmoeder regelen is daarom een mogelijkheid om toch een kind te krijgen.

CBAVD (congenital bilateral absence of the vas deferens) Is geassocieerd met CF-patienten (65% van de CBAVD patienten is drager van CF-mutatie). De oorzaak ligt in de afwezigheid van het CFTR-gen.

Syndroom van Swyer

Genotype XY. Testis determining factor (TDF) is kapot, dus helemaal vrouwelijke ontwikkeling (ook gevoel). Maar door het missen van een X chromosoom kunnen de ovaria niet goed worden aangelegd.

Androgene ongevoeligheid

Genotype XY. Androgene receptoren zijn kapot, waardoor je uitwendige vrouwelijke genitaliën. Omdat AMH (anti-müllarian hormone) wel werkt is er binnen niets aan de hand.

Vrouwelijke problematiek

Androgenitaal syndroom (congenitale bijnierhyperplasie)

Genotype XX. (Al in foetale periode) Tekort aan cortisol door missend enzym voor aanmaak van cortisol. Daardoor verhoogde ACTH-afgifte, waardoor bijnierhyperplasie ontstaat. Daardoor verhoogde afgifte van hormonen waaronder testosteron. Inwendige ontwikkeling is normaal (vrouwelijk), maar uitwendig fuseren van labia en enorme clitoris (soort kruising tussen penis en clitoris).

Enkel of dubbelzijdige hydrosalpinx

Hydrosalpinx is een distale eileider die gevuld is met vocht waardoor deze verstopt raakt. Als dit dubbelzijdig optreedt dan is de vrouw onvruchtbaar, maar kan ze wel nog een kind krijgen dmv IVF.

Anovulatie

Anovulatie is een veel voorkomende oorzaak van infertiliteit bij vrouwen en de ovulatie kan in 90% van de gevallen met hormoontherapie weer opgang worden gebracht.

Endometriose

Endometriose is een aandoening waarbij baarmoederslijmvlies buiten de baarmoeder aan andere organen hecht, en vooral ook in de eileiders waar het voor een obstructie kan zorgen van beide eileiders in een ernstig geval (infertiliteit tot gevolg). In de eileiders kan endometriose cysten vormen (*endometriomen*) die ook wel 'chocoladecysten' worden genoemd.

	LH	FSH	Oestrogenen	Progesteron	Testosteron
Prematuur ovarieel falen	↑	↑	↓	↓	=
Anorexia Nervosa	↓	↓	↓	↓	=
Polycysteus ovarium syndroom	↑	=	↑/=	↓	↑
Syndroom van Asherman	=	=	=	=	=
Jonge zwangerschap	↓	↓	↑	↑	=

Syndroom van Asherman

Het syndroom van Asherman is een gynaecologisch probleem dat wordt gekenmerkt door het bestaan van verklevingen in de baarmoeder en het geheel of gedeeltelijk ontbreken van functionerend baarmoederslijmvlies (*endometrium*) na een (te) grondige curettage, of het optreden van een endometritis na curettage (-> schoonschrapen van endometrium).

Bloedwaarden:

Testosteron

Man: 3 -10 ng/ml

Vrouw: 0,2 – 0,8 ng/ml

LH

Man: 7-24 IU/L (international units per liter)

Vrouw: 5-20 IU/L (waarde piekt in het midden van de cyclus)

FSH

Man: 1,5-12,4 IU/L (bij volwassene, daarvoor zijn de waarden lager)

Vrouw:

- Voor pubertijd: 0-5.0 IU/L
- Pubertijd: 0.3-10.0 IU/L
- Folliculaire fase van de menstruatie cyclus: 3.5-12.5 IU/L
- Mid-cycle: 4.7-21.5 IU/L
- Luteale fase van de cyclus: 1.7-7.7 IU/L
- Post-menopauzaal: 25.8-134.8 IU/L

Oestrogeen

Man:

Vrouw:

Progesteron

Man: < 1 ng/ml

Vrouw:

- Pre-ovulatie: < 1 ng/ml
- Mid-cycle: 5-20 ng/ml
- Post-menopausaal: < 1 ng/ml

Tijdens zwangerschap:

- 1st trimester: 11.2-90.0 ng/ml
- 2nd trimester: 25.6-89.4 ng/ml
- 3rd trimester: 48.4-42.5 ng/mL

Tests

Test op Down Syndroom

De **Tripel test** (tripletest) is een vorm van prenatale screening. De test kan worden uitgevoerd vanaf week 14. De volgende stoffen in het bloed van de moeder worden gemeten:

- Alfa-fetoproteïne. Een hogere dan gemiddelde concentratie betekent een verhoogde kans op een neuralebuisdefect, een lagere dan gemiddelde concentratie betekent een verhoogde kans op Down syndroom
- Humaan choriongonadotrophine. Een hogere concentratie betekent een verhoogde kans op Down syndroom
- Oestriol. Een lagere concentratie duidt op een verhoogde kans op Down syndroom.

Vlokkentest

Het uitvoeren van een vlokkentest i.p.v. een vruchtwaterpunctie heeft het voordeel dat de uitslag veel vroeger in de zwangerschap bekend is. Bij een afwijking kan er bijgevolg sneller een actie worden ondernomen, en bij een normaal onderzoek zijn de ouders eerder gerustgesteld.

Een vlokkentest kan transcervicaal (via de baarmoederhals) of transabdominaal (via de buikwand) worden uitgevoerd. Beide methoden gebeuren onder geleide van een echografie. De ingreep houdt (net zoals de vruchtwaterpunctie) een risico op miskraam in. Dit bedraagt 0,4% bij de cervicale vlokkentest en 0,3% bij de transabdominale vlokkentest.

Vruchtwaterpunctie

Een vruchtwaterpunctie kan na 16 weken zwangerschap tot aan de uitgerekende datum. Bij het onderzoek wordt met een holle naald door de buikwand, onder echoscopische geleide, de vruchtzak aangeprikt en vruchtwater opgezogen. Dit kan gebeuren onder al dan niet lokale verdoving.

Complicaties welke kunnen optreden zijn: verlies van bloed of vruchtwater, infectie, weeënactiviteit en miskraam.

De kans op een miskraam is ongeveer 0,3% iets lager dan bij vlokkentest.

PGD

Genetische diagnostiek bij het pre-implantatie-embryo in vitro (bij IVF dus) Zo kunnen koppels met hoge kans op ernstige genetische aandoening tot met zekerheid weten dat het geïmplanteerde embryo gezond is.

Wetten en regels

WAZ

Volgens de Wet afbreking zwangerschap (WAZ) is abortus provocatus toegestaan tot 24 weken zwangerschap. Vanaf dat moment wordt de foetus buiten de baarmoeder levensvatbaar beschouwd. Het is echter wel opgenomen in het Wetboek van Strafrecht, maar als aan de eisen voldoen is die de WAZ heeft opgesteld dan is het niet strafbaar. De vrouw moet in een noodsituatie verkeren: iets wat de vrouw en de arts samen vaststellen.

Joram Stollman 2008

