



*Elke mens heeft een genetische code die zo uniek is als zijn vingerafdruk. De stam van de boom stelt een DNA-molecule voor. De boom zelf staat symbool voor de stamboom, die van groot belang is bij het evalueren van de familiale voorgeschiedenis.*

# MARFAN- SYNDROOM



# INHOUD

<b>01</b>	Het Marfansyndroom	4
<b>02</b>	Lichamelijke kenmerken	5
<b>03</b>	Diagnose	8
<b>04</b>	Erfelijkheid	9
<b>05</b>	Leven met het Marfansyndroom	10
<b>06</b>	Controle en behandeling	12
<b>07</b>	Wetenschappelijk onderzoek	15
<b>08</b>	Patiëntenorganisatie	15

# 01 HET MARFANSYNDROOM

Het Marfansyndroom is een zeldzame erfelijke aandoening van het bindweefsel. Het komt voor bij ongeveer 1 op de 5.000 à 10.000 mensen.

Het Marfansyndroom wordt veroorzaakt door een 'bouwfout' in de erfelijk code van een belangrijk bindweefseiwit (fibrilline). Door deze bouwfout wordt er minder (goed werkend) bindweefsel aangemaakt. Goed werkend bindweefsel biedt ondersteuning en bescherming in het hele lichaam (zoals in organen, bloedvaten, spieren en gewrichten). Het syndroom komt dus tot uiting in verschillende lichaamsdelen.

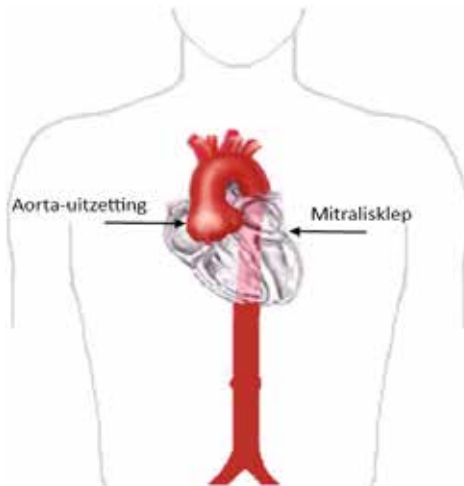
## 02 LICHAAMELIJKE KENMERKEN

Mensen met het Marfansyndroom hebben heel uiteenlopende lichamelijke kenmerken. Ook de ernst van de afwijkingen verschilt van persoon tot persoon. Dit zijn de meest voorkomende symptomen:

### Hart en bloedvaten

De meerderheid van de mensen met het Marfansyndroom heeft een uitzetting van dat deel van de lichaamsslagader (aorta) dat net uit het hart ontspringt (de aortawortel). Hoe meer de aorta uitzet, hoe kwetsbaarder ze wordt. In sommige gevallen kan deze kwetsbaarheid leiden tot een scheur in de wand (aortadissectie). Een dissectie kan levensbedreigend zijn en vereist meestal een directe behandeling. Soms kan de aorta ook verderop uitzettingen of dissecties (scheur in de bloedvatwand) vertonen.

Naast uitzetting van de aorta wordt bij 75 procent van de mensen met het Marfansyndroom een doorslaande mitralisklep (mitralisklep prolaps) vastgesteld. De mitralisklep is de hartklep tussen de linkervoorkamer en -kamer. Door het doorslaan van de klep kan het gebeuren dat ze niet goed sluit en lekt waardoor bloed terugvloeit naar de longen.

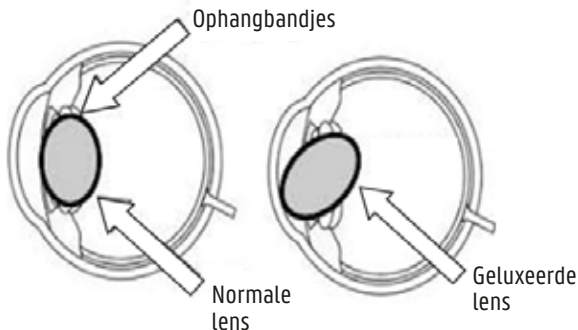


Figuur 1: meest voorkomende hart- en bloedvataandoeningen bij mensen met het Marfansyndroom

## Ogen

De meest kenmerkende oogafwijking bij mensen met het Marfansyndroom is een verplaatsing van de oog lens (lensluxatie). Een oogarts kan lensluxatie vaststellen met een speciale lamp. De patiënt krijgt eerst oogdruppels om de pupil kunstmatig te verwijden. Als de pupil volledig verwijd is, kan de oogarts goed zien of de lens nog op de juiste plaats zit.

Een ander veel voorkomend oogprobleem is bijziendheid. Patiënten zien dan niet meer scherp op grotere afstand. Daarnaast kan bij het ouder worden een verhoogde oogdruk (glaucoma) optreden of kan het netvlies loslaten



Figuur 2: een lensverplaatsing

## Skelet

Mensen met het Marfansyndroom zijn vaak groot en hebben lange ledematen. De spanwijdte van hun armen is vaak groter dan hun lichaamslengte. Hun vingers zijn lang en slank en hun gewrichten te beweeglijk. Ook platvoeten komen vaak voor. Door een snelle groei tijdens de puberteit kunnen een kromming van de rug (scoliose) en borstkasvervormingen (trechterborst of kippenborst) ontstaan.

---

## Andere kenmerken

Mensen met het Marfansyndroom hebben meer kans op klaplong en durale ectasie. Bij een klaplong gaan de luchtblaasjes van de long kapot. Als gevolg hiervan komt er vrije lucht in de borstkas. Durale ectasie is een verwijding van het kapsel rond het ruggenmerg (de durale zak) in het onderste deel van de rug. Dit kan leiden tot hoofdpijn en pijnklachten in de onderrug.

## 03 DIAGNOSE

Het Marfansyndroom wordt vastgesteld op basis van de specifieke lichamelijke kenmerken. Enkel bij een combinatie van afwijkingen in verschillende lichaamsdelen kan de diagnose gesteld worden. Het is dus niet voldoende om bijvoorbeeld alleen een hart- of skeletafwijking te hebben.

Om de afwijkingen op te sporen, zijn een lichamelijk onderzoek, een echografie van het hart en een oogonderzoek noodzakelijk. Soms kunnen andere onderzoeken zoals een radiografie (RX) of een scan nuttig zijn.

Een bloedonderzoek om de 'bouwfout' in het erfelijke materiaal te identificeren, is niet nodig om de diagnose te stellen maar kan helpen om ze te bevestigen.

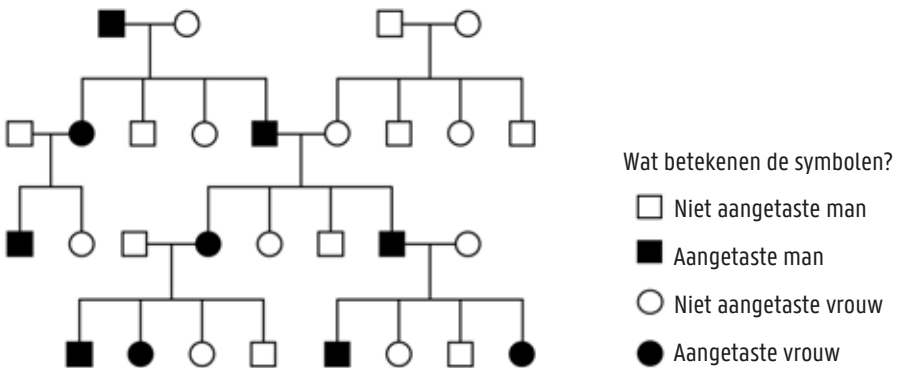


## 04 ERFELIJKHEID

Het Marfansyndroom is erfelijk. Iemand die zelf het Marfansyndroom heeft, kan de aandoening doorgeven. Elk kind van een aangetast persoon heeft 50 procent kans om de aandoening over te erven.

Het Marfansyndroom komt overal ter wereld voor en even vaak bij mannen als bij vrouwen. Driekwart van de mensen met het Marfansyndroom heeft het van zijn vader of moeder geërfd. Bij een kwart is de 'bouwfout' in het erfelijk materiaal nieuw.

Als bij een iemand in de familie een 'bouwfout' wordt vastgesteld, kunnen we via een stamboom- en bloedonderzoek deze fout bij andere familieleden opsporen.



Figuur 3: stamboom

## 05 LEVEN MET HET MARFANSYNDROOM

---

### Sport

Bewegen en sporten is belangrijk, ook wanneer u het Marfansyndroom hebt. Door te bewegen kunt u problemen zoals een hoge bloeddruk en een te hoog cholesterolgehalte voorkomen. Regelmatig en binnen uw eigen grenzen bewegen, is dus aangeraden.

Niet alle sporten zijn even geschikt voor mensen met het Marfansyndroom. Dynamische inspanningen zoals zwemmen, lopen en fietsen zijn een goede vorm van beweging. Bij deze sporten bent u continu in beweging. Hierdoor stijgt de bloeddruk minder snel, wat beter is voor uw hart en bloedvaten. Door regelmatig te sporten, zullen uw hart, longen en spieren uiteindelijk ook beter gaan werken.

Statische inspanningen zoals klimsport, bodybuilding en boksen raden we af. Bij deze korte hevige krachtsinspanningen, vaak vanuit stilstand, stijgt de bloeddruk plots heel sterk en kan de aorta onder druk komen. Zeker als u al aan de aorta geopereerd werd of een uitzetting of dissectie van de aorta hebt, moet u deze sporten vermijden. Contactsporten zijn ook minder geschikt voor mensen met het Marfansyndroom door de verhoogde kans op netvliesloslating en blessures.

Heel precies sportadvies kunnen we niet geven, daarom raden we u aan om dit eerst met uw arts te bespreken.

---

### Kinesitherapie

Mogelijks hebt u als gevolg van het Marfansyndroom problemen om te bewegen. Heel wat patiënten hebben last van gewrichts- en spierpijnen en voelen zich moe. Dat hindert bij de dagelijkse activiteiten zoals wandelen, (huishoudelijk) werk, lang zitten en/of staan.

Kinesitherapie kan in dat geval helpen. Bij mensen met het Marfansyndroom werken we vooral aan houding, beweging, spierversterking en uithoudingsvermogen.

Het Marfansyndroom wordt erkend als E-pathologie ofwel 'zware pathologie'. Het aantal kineverstrekingen wordt dus niet beperkt en het persoonlijke aandeel in de kosten ligt lager voor Marfanpatiënten. Vraag ons gerust om een E-pathologieattest voor u op te stellen.

## Kinderwens

Het is belangrijk om vooraf over uw kinderwens te spreken met uw behandelende arts. Dit geldt zowel voor mannen als voor vrouwen. U moet namelijk rekening houden met een aantal zaken:

### Overdraagbaarheid

Er bestaat een kans van 50 procent dat u het Marfansyndroom doorgeeft aan uw kind (zowel voor mannen als voor vrouwen, zie hoofdstuk Erfelijkheid). Als de 'bouwfout' in uw erfelijk materiaal bekend is, is het mogelijk om het risico op overdraging te beperken via prenatale diagnostiek.

- ▶ **Pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD)** is een vorm van kunstmatige bevruchting (ivf). De genetische diagnostiek vindt plaats na de bevruchting in een proefbuis en vóór het embryo in de baarmoeder teruggeplaatst wordt. Wanneer u samen met uw partner kiest voor een PGD-behandeling, vindt een uitgebreid voortraject plaats.
- ▶ **Prenatale diagnostiek (PND)** wordt toegepast wanneer iemand zwanger is en een van de ouders het Marfansyndroom heeft. Door middel van een vlakkentest of vruchtwaterpunctie wordt het erfelijk materiaal van de foetus onderzocht op de eventuele aanwezigheid van het Marfansyndroom. Deze onderzoeken kunnen gebeuren vanaf respectievelijk de 11de en 15de week van de zwangerschap.

### De zwangerschap

Een zwangerschap en bevalling vergen een extra grote inspanning van het hart. Vanaf de vijfde week van de zwangerschap neemt de hoeveelheid bloed sterk toe. Het hart moet dan harder werken om het bloed rond te pompen en om het ongeboren kindje van zuurstof te voorzien.

Verder in de zwangerschap en tijdens de bevalling neemt de belasting nog verder toe. Die belasting kan er in combinatie met eventuele bloeddrukproblemen en hormonale veranderingen voor zorgen dat de wand van de aorta verder verzwakt en dat de aorta verder uitzet.

In sommige gevallen kan ook een dissectie optreden. Een aortadissectie is een levensbedreigende complicatie voor moeder en kind. Het risico is afhankelijk van verschillende factoren. Wanneer uw aorta voor de zwangerschap normaal of licht uitgezet is, is het risico op een aortadissectie zeer klein. Het risico stijgt als er vooraf sprake is van een matig of sterk uitgezette aorta of een belangrijke groei van de aortadiameter over de laatste jaren.

We adviseren om een eventuele zwangerschapswens steeds op voorhand te bespreken met uw behandelende arts. De risico's, behandeling en verdere begeleiding van de zwangerschap kunnen dan besproken worden.

## 06 CONTROLE EN BEHANDELING

Omdat het Marfansyndroom verschillende lichaamsdelen kan aantasten, is het belangrijk om onder controle te blijven van zorgverleners uit verschillende disciplines. Afhankelijk van de leeftijd en de problematiek, stemmen we de raadplegingen zoveel mogelijk op elkaar af.

---

### Erfelijkheid en diagnosestelling

Als uw arts vermoedt dat u het Marfansyndroom hebt, kunt u terecht bij de geneticus. Tijdens de consultatie krijgt u verschillende vragen over uw (familiale) voorgeschiedenis, wordt u lichamelijk onderzocht en indien nodig worden verschillende onderzoeken vastgelegd. De geneticus beslist op dat moment of een bloedafname om een 'bouwfout' op te sporen noodzakelijk is.

U kunt ook bij de dienst Medische genetica terecht met vragen over kinderwens en voor psychologisch ondersteuning.

### Team

- ▲ Prof. dr. Julie De Backer
- ▲ Prof. dr. Bert Callewaert
- ▲ Dr. Laura Muiño-Mosquera
- ▲ Dr. Sandra Janssens (PND- en PGD-consulent)
- ▲ Liesbeth Wildero – Van Wouwe (genetisch counselor)
- ▲ Ariane Van Tongerloo (psycholoog)

### Contact

Tel. 09 332 36 03

---

### Hart en bloedvaten

De (kinder)cardioloog voert een echografie van het hart uit om uw aorta, hartkleppen en hartfunctie te onderzoeken. Om de volledige aorta te kunnen zien is er af en toe een scan nodig. Deze scan gebeurt op de dienst Radiologie.

De afwijkingen aan het hart en de bloedvaten worden in eerste instantie met medicatie behandeld. Als de aortawortel een bepaalde grens overschrijdt of als de mitralisklep te veel lekt, is een heelkundige ingreep nodig. Die ingreep gebeurt het best in gecontroleerde geplande omstandigheden.

### Team voor kinderen

- ▲ Prof. dr. Daniël De Wolf
- ▲ Dr. Katya De Grootte
- ▲ Dr. Kristof Vandekerckhove
- ▲ Dr. Joseph Panzer
- ▲ Dr. Laura Muiño-Mosquera

Contact: tel. 09 332 24 64

### Team voor volwassenen

- ▲ Prof. dr. Julie De Backer
- ▲ Dr. Laurence Campens
- ▲ Michèle de Hosson (verpleegkundige specialist in congenitale hartaandoeningen)

Contact: tel. 09 332 50 15

### Team cardiochirurgie

- ▲ Prof. dr. Katrien François
- ▲ Prof. dr. Thierry Bové

Contact: tel. 09 332 47 00

---

## Oogafwijkingen

U moet regelmatig op controle bij een oogarts, ook als u geen lensluxatie hebt.

### Team voor kinderen

- ▲ Dr. Patricia Delbeke
- ▲ Dr. Irina Balikova
- ▲ Dr. Sophie Walraedt

### Team voor volwassenen

- ▲ Prof. dr. Bart Leroy
- ▲ Dr. Julie De Zaeytijd

Contact: tel. 09 332 23 10 of 09 332 02 13

---

## Skeletafwijkingen

Skeletafwijkingen moeten vooral op kinderleeftijd goed worden opgevolgd. Scoliose kan bijvoorbeeld enkel op kinderleeftijd behandeld worden.

### Orthopedie

- ▲ Prof. dr. Bart Poffyn (volwassenen)
- ▲ Prof. dr. Frank Plasschaert (kinderen)

Contact: tel. 09 332 58 55

### Revalidatie

- ▲ Prof. dr. Martine De Muynck (volwassenen)
- ▲ Dr. Ruth Van Der Looven (kinderen)

Contact: tel. 09 332 22 51

### Kinesithérapie

- ▲ Lies Rombaut
- ▲ Inge De Wandele

Contact: tel. 09 332 36 03

---

## Andere specialismen en samenwerkingen

Indien nodig kunnen we patiënten ook naar andere specialismen doorverwijzen zoals endocrinologie, gynaecologie, tandheelkunde of een sociaal assistent.

Ook op internationaal niveau werken wij samen met andere specialisten in kader van het Marfansyndroom. Zo kunnen we onze expertise op een optimale manier uitbreiden en delen met andere centra.

## 07 WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

Om het syndroom van Marfan beter te begrijpen en te behandelen, voeren we regelmatig wetenschappelijk onderzoek uit. Als u hiervoor in aanmerking komt, zal de arts of een andere medewerker van het multidisciplinair team u op de hoogte brengen en meer informatie geven.

## 08 PATIËNTENORGANISATIE

Wil u meer weten over uw aandoening of zoekt u contact met lotgenoten, dan kunt u terecht op de website [www.bindweefsel.be](http://www.bindweefsel.be) (Nederlandstalig) of [www.marfan.be](http://www.marfan.be) (Franstalig).











---

## Centrum voor medische genetica

T +32 (0)9 332 36 03

info.cmgg@uzgent.be

[www.uzgent.be/medischegenetica](http://www.uzgent.be/medischegenetica)

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

---

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11 | E [info@uzgent.be](mailto:info@uzgent.be)

[www.uzgent.be](http://www.uzgent.be)

Volg ons op

