



## Deze folder

In deze folder kunt u lezen over specifieke aandachtspunten tijdens de bevalling voor mensen met het Marfan syndroom.

Wilt u meer informatie over Marfan en alles wat daarmee samenhangt? Dan heeft de Contactgroep Marfan Nederland (CMN) ook nog andere folders en informatie voor u. Kijk op onze website of bel of schrijf ons. De adresgegevens staan op de achterzijde van deze folder.

## Het Marfan syndroom

Het Marfan syndroom is een erfelijke aandoening met als gevolg een verzwakking van het bindweefsel. Dit kan een uitwerking hebben op verschillende delen van het lichaam waaronder: hart en bloedvaten, ogen, skelet en longen. Verondersteld wordt dat er in ons land tussen 1.000 en 1.500 mensen Marfan hebben. Een huisarts en/of een medische specialist kan het vermoeden krijgen dat iemand Marfan heeft. De feitelijke vaststelling gebeurt altijd na een uitgebreid onderzoek.



## Wat is veiliger voor vrouwen met het Marfan syndroom: een natuurlijke bevalling of een bevalling via een keizersnede?

De verschillende grote onderzoeken waarin de zwangerschap van vrouwen met het Marfan syndroom wordt beschreven, wekken de indruk dat het effect van een natuurlijke bevalling vergelijkbaar is met dat van een bevalling via een keizersnede bij vrouwen van wie de aorta op het moment van de bevalling een doorsnede heeft van minder dan 4,0 cm.

Tijdens de bevalling worden de volgende behandelingen aanbevolen:

- Epidurale analgesie (de 'ruggenprik') om tijdens de weeën en de bevalling de bloeddruk stabiel te houden en grote schommelingen in de bloeddruk te vermijden.
- Bij de geboorte kunnen een tang of een vacuümpomp worden gebruikt om de uitdrijvingsperiode bij de bevalling zo kort mogelijk te houden.

Bij vrouwen met een aortadiameter kleiner dan 40 mm wordt het risico op aortacomplicaties bij een bevalling klein geacht. Als de aortadiameter tussen de 40 en 45 mm is, hangt het risico af van andere factoren, zoals de familieanamnese en de aortagroei in de afgelopen jaren. Boven de 45mm wordt de aorta te wijd geacht en wordt door de cardioloog meestal een operatieve vervanging van de aorta geadviseerd alvorens zwanger te worden. In voorkomende gevallen zal in een multidisciplinair overleg met gynaecoloog, cardioloog en anesthesist zorgvuldig een bevalling worden voorbereid. Meestal zal die gepland worden ( dus inleiding en vaak keizersnede) op een dag dat alle experts aanwezig zijn.

## Is epidurale anesthesie veilig voor een vrouw met het Marfan syndroom? Wordt er een gewijzigde epidurale behandeling aanbevolen wanneer er sprake is van durale ectasie?

Epidurale anesthesie is voor het overgrote deel van de vrouwen met het Marfan syndroom een veilige behandeling. Voor vrouwen met matige tot ernstige durale ectasie wordt deze behandeling echter niet aangeraden. Het gevolg van durale ectasie is het opbollen van de dura (het 'harde hersenvlies', dat ook rond het ruggenmerg ligt), waardoor er vrijwel geen epidurale ruimte meer is. Bij een ruggenprik lijkt de kans op lekkage van hersenvocht (CSF) uit het ruggenmerg aanzienlijk.

## Welke rol speelt de kinderarts bij de geboorte van het kind?

Vlak na de geboorte is het de taak van de kinderarts om, net zoals bij elk ander pasgeboren kind, de algehele gezondheid van de baby te controleren. De enige reden tot mogelijke urgentie is dat daarbij een ernstig lekkende mitralisklep wordt geconstateerd. Het is de meest voorkomende oorzaak van ernstige klachten bij kinderen die het Marfan syndroom hebben ten gevolge van een nieuwe mutatie.

Het is voor het kind eveneens van belang dat zijn of haar gezichtsvermogen al vroeg wordt onderzocht, om met zekerheid vast te kunnen stellen dat de oogfunctie zich normaal ontwikkelt. Omdat er al bij de geboorte of kort daarna sprake kan zijn van lensluxatie (verplaatsing van de ooglens) wordt aanbevolen om kort na de geboorte een oogonderzoek met verwijde pupillen uit te voeren. In algemene zin geldt dat een algehele controle door de



kinderarts belangrijk is en dat deze controle vergezeld moet gaan van controles door een geneticus, een cardioloog, een oogarts en, al naar gelang de noodzaak, andere specialisten.

## Is het mogelijk om embryo's voorafgaand aan een reageerbuisbevruchting (IVF) te onderzoeken op de aanwezigheid van het Marfan syndroom?

Het prenataal diagnosticeren van het Marfan syndroom is mogelijk als de specifieke FBN1-mutatie bekend is. Voor sommige families volstaat het als kenmerken worden geassocieerd met het FBN1-gen voldoende informatie bieden. Voor veel gezinnen gaat prenatale diagnostiek echter gepaard met een aantal moeilijke beslissingen. De keuze voor pre-implantatie diagnostiek (PGD, een methode waarbij al vóór de zwangerschap genetische diagnostiek plaatsvindt) is voor hen daardoor aantrekkelijker. Pre-implantatie diagnostiek wordt aangeboden in Maastricht, Groningen en Utrecht. De uitvoering van de laboratoriumtesten vinden alleen in Maastricht plaats.





Ook voor pre-implantatie diagnostiek geldt de voorwaarde dat de specifieke mutatie op het Marfan-gen van de ouder die het syndroom draagt, bekend moet zijn, of dat de mutatie op dit FBN1-gen geïdentificeerd moet kunnen worden aan de hand van een nauw verwant moleculair kenmerk, dat naar aanleiding van eerdere onderzoeken in de familie is vastgesteld.



Het proces dat schuilgaat achter PGD begint met IVF, zoals dat ook gebeurt bij patiënten die te kampen hebben met onvruchtbaarheid. Allereerst wordt het ovuleren van een groter aantal eicellen in één cyclus door middel van medicijnen gestimuleerd. Wanneer met een echo kan worden vastgesteld dat deze eicellen rijp zijn, worden ze verzameld met een naald die via de vagina in het baarmoederweefsel wordt geplaatst. De eicellen worden daarna blootgesteld aan zaadcellen, die door de mannelijke partner worden aangedragen. Nu ontstaat een bevruchting dan wel spontaan, of nadat een enkele zaadcel direct in een eicel wordt geïnjecteerd via een proces dat intracytoplasmatische sperma-injectie (ICSI) wordt genoemd. De bevruchte eicellen worden op kweek gezet en zullen vervolgens gaan delen. Wanneer het

embryo het stadium bereikt waarin het uit zes tot acht cellen bestaat (twee tot drie dagen na de bevruchting), worden één of twee cellen uit het embryo weggehaald. Deze cellen worden met behulp van moleculaire genetische technologie onderzocht op de mutatie of de moleculaire kenmerken die wijzen op het Marfan syndroom. De embryo's waarin het Marfan-gen niet aanwezig blijkt te zijn, worden geselecteerd voor implantatie in de baarmoeder.

IVF op medische indicatie bij onvruchtbaarheid zal door sommige verzekeraars zijn opgenomen in de polis en door andere niet. Een deel van de dekking is gebaseerd op verzekeringswetgeving die per land verschillen. Het is veel minder gebruikelijk dat IVF gedekt wordt voor patiënten die niet onvruchtbaar zijn, wat meestal het geval is bij stellen die het risico lopen op een kind met het Marfan syndroom.



Deze folder is een uitgave van de Contactgroep Marfan Nederland, de patiëntenorganisatie voor mensen met het Marfan syndroom en gerelateerde aandoeningen.

Kijk voor meer informatie op onze website. Hier leest u direct veel informatie en u kunt folders downloaden of online aanvragen in gedrukte vorm.

Voor al uw vragen, bel of schrijf ons gerust via onderstaand adres:

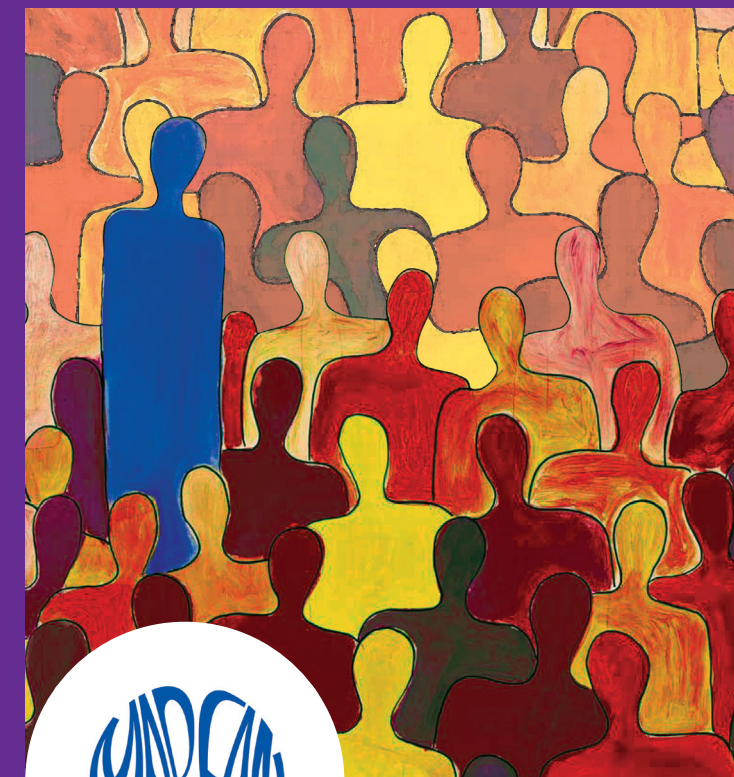
Contactgroep Marfan Nederland  
Stationsstraat 79 G, 3811 MH Amersfoort  
**INFOLIJN: 033 422 6546**  
E-mail: [contact@marfansyndroom.nl](mailto:contact@marfansyndroom.nl)  
Website: [www.marfansyndroom.nl](http://www.marfansyndroom.nl)

© 2011 Contactgroep Marfan Nederland  
Alle rechten voorbehouden

De contactgroep Marfan Nederland is aangesloten bij Stichting Hoofd Hart en Vaten en is lid van het European Support Network en de International Federation of Marfan Support Organisations.

**HET MARFAN  
SYNDROOM**  
en gerelateerde bindweefselaandoeningen

## De bevalling



Een uitgave van de  
Contactgroep Marfan Nederland