



## Deze folder

In deze folder kunt u lezen over welke bijzondere zorg er moet worden verleend vóór de zwangerschap bij 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.

## Welke bijzondere zorg moet er vóór de zwangerschap worden verleend?

### Als een van de partners het Marfan syndroom heeft

Als twee partners besluiten om kinderen te krijgen, is het belangrijk dat de diagnose goed gesteld is. Daarvoor kan men terecht bij een marfanpoli in een universitair ziekenhuis. Als de vrouw het Marfan syndroom heeft is het van belang om de risico's van een zwangerschap voor haar zo goed mogelijk in te schatten. Daarnaast is er een kans van 50% dat het kind het Marfan syndroom heeft. Dit is onafhankelijk van het feit of de man of de vrouw het Marfan syndroom heeft.

### Als de moeder het Marfan syndroom heeft

## Welke onderzoeken, door welke zorgverleners, kan een vrouw het best ondergaan voordat ze zwanger wordt?

Voor een vrouw met het Marfan syndroom die zwanger wil worden, is het verstandig om zich door haar specialist(en) grondig lichamelijk te laten onderzoeken. Daarmee krijgt ze een beeld van haar algehele lichamelijke conditie. Daarbij is een echocardiogram een belangrijk hulpmiddel. Dat moet worden gemaakt door een cardioloog die bij voorkeur deel uitmaakt van een Marfanpoli: de mate van verwijding van de aorta en klepafwijkingen zijn namelijk bepalend bij het voorspellen van de gevolgen van een zwangerschap. Maak, als dat mogelijk is, een afspraak met een gynaecoloog om de problemen rondom zwangerschap te bespreken die specifiek samengaan met het Marfan syndroom. Raadpleeg, als één van de partners met een kindervens het Marfan syndroom heeft, ook een klinisch geneticus.

Deze specialisten op het gebied van erfelijke en aangeboren aandoeningen kunnen u helpen om inzicht te krijgen in de overerving en de keuzemogelijkheden die er zijn ten aanzien van de kindervens. Ze nemen ook de tijd om uitgebreid met u door de verschillende keuzemogelijkheden te lopen en in te gaan op de gevolgen die uw uiteindelijke beslissing met zich mee zal brengen.

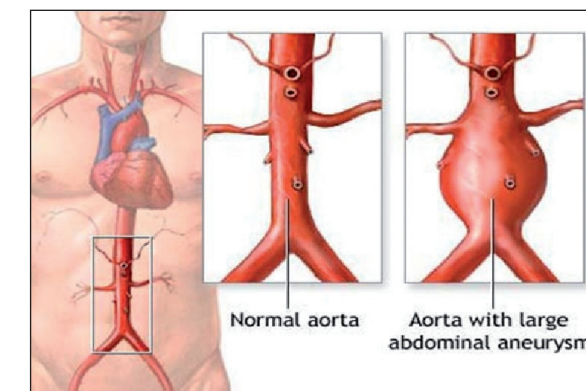
## Bij welke bevindingen is het risico op een problematische zwangerschap bij een vrouw met het Marfan syndroom aanmerkelijk groter?

### Zijn er situaties waarin zwangerschap ten eerste wordt ontraden?

Iedere vrouw met het Marfan syndroom loopt een verhoogd risico op complicaties bij de zwangerschap. Voor iedere vrouw met dit syndroom is het daarom belangrijk om onder toezicht te staan van een gynaecoloog en een cardioloog. Deze moet beschikken over de kennis en ervaring om cardiovasculaire complicaties die levensbedreigend kunnen zijn het hoofd te bieden.

Op basis van de huidige kennis kan gesteld worden dat vrouwen van wie de aorta een doorsnede heeft van minder dan 4,0 cm een beperkt risico lopen op een plotselinge vergroting of scheuring van de aorta tijdens of kort na de zwangerschap. Vrouwen bij wie de aorta een grotere doorsnede heeft dan 4,0 cm lopen een hoger risico. Hoe groter de afwijking van aorta, hoe meer kans een vrouw loopt op zulke complicaties.

Een belangrijke kanttekening hierbij is dat deze conclusies gebaseerd zijn op relatief kleinschalige onderzoeken. Iedereen met het Marfan syndroom heeft te maken met zeer individuele omstandigheden en deze bepalen uitein-



delijk het risico dat een zwangerschap met zich mee brengt. Er zijn maar enkele algemene regels zoals:

- Voor een vrouw met het Marfan syndroom die geen enkel verhoogd risico op een inscheuring van de aortawand kan verdragen, is een zwangerschap ten eerste af te raden.
- Iedere vrouw met het Marfan syndroom die zwanger wordt moet nauwgezet onder controle blijven van haar gynaecoloog en van haar cardioloog. Echo controle wordt in overleg met de cardioloog bepaald en hangt af van de individuele omstandigheden..
- In algemene zin is het risico op complicaties bij een aortadoorsnede van 4,5 cm groter dan bij een doorsnede van 4,0 cm. Het risico op complicaties bij een specifieke vrouw met het Marfan syndroom is echter moeilijk in cijfers uit te drukken en kan in ieder geval niet alleen worden gebaseerd op de omvang van de aorta. Als de aorta groter is dan 45 mm wordt door de cardioloog meestal geadviseerd om de aorta chirurgisch te vervangen vóór de zwangerschap. Bij een diameter tussen 40 en 45 mm hangt het risico af van de omstandigheden, bijvoorbeeld van de voorafgaande aortagroei en de familiegeschiedenis.



## Lopen vrouwen met het Marfan syndroom meer kans op een miskraam?

Het aantal miskramen bij vrouwen met het Marfan syndroom is naar verhouding niet hoger dan gemiddeld voor de hele bevolking. Geen enkel onderzoek heeft een verband aangetoond tussen de doorsnede van de aorta en de kans op een spontane miskraam.

## Hoe groot is de kans dat mijn kind ook het Marfan syndroom heeft?

Wanneer één ouder het Marfan syndroom heeft, loopt elk kind dat geboren wordt een kans van 50 procent op dezelfde aandoening. Het geslacht van het kind én dat van de ouder spelen daarbij geen enkele rol.



Als een pasgeboren baby van een ouder met het Marfan syndroom bij de geboorte symptomen van dit syndroom vertoont – zelfs als er niet voldoende symptomen zijn om deze diagnose meteen te kunnen stellen – is het van essentieel belang dat de ouders de baby regelmatig laten onderzoeken op het ontstaan van andere symptomen van het Marfan syndroom. In veel gevallen is het mogelijk om de diagnose vast

te stellen door middel van DNA-onderzoek. Dit is alleen mogelijk als bij de aangedane ouder de genmutatie bekend is. Een vroege diagnose en een adequate behandeling van de verschillende symptomen kunnen ervoor zorgen dat een kind met het Marfan syndroom een normale levensduur zal hebben.

## Zijn er mogelijkheden om te voorkomen dat ons kind het Marfan syndroom heeft?

Als één van de partners het Marfan syndroom heeft en er is kindervens dan zullen zij de keus moeten maken om de kans van 50% op een kind met het Marfan syndroom te aanvaarden of stappen te ondernemen om dat te voorkomen. Dit is altijd een persoonlijke keuze. Goede informatie kan gegeven worden door een klinisch geneticus. Als men besluit dat men geen kind wil krijgen met het Marfan syndroom dan zijn er de verschillende opties: afzien van kinderen, kunstmatige inseminatie met donorzaad als de man het Marfan syndroom heeft, adoptie, prenatale diagnostiek en pre-implantatie diagnostiek. Niet alle opties zullen voor iedereen mogelijk zijn. Hiervoor is goede informatie, toegespitst op de individuele situatie, essentieel.



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 bindweefsel-aandoeningen

## Zorg vóór de zwangerschap



Een uitgave van de  
Contactgroep Marfan Nederland