

# Richtlijn voor het marfansyndroom

IN 15 VRAGEN

Deze brochure is een uitgave van de Contactgroep Marfan Nederland, de patiëntenorganisatie voor mensen met het marfansyndroom 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:

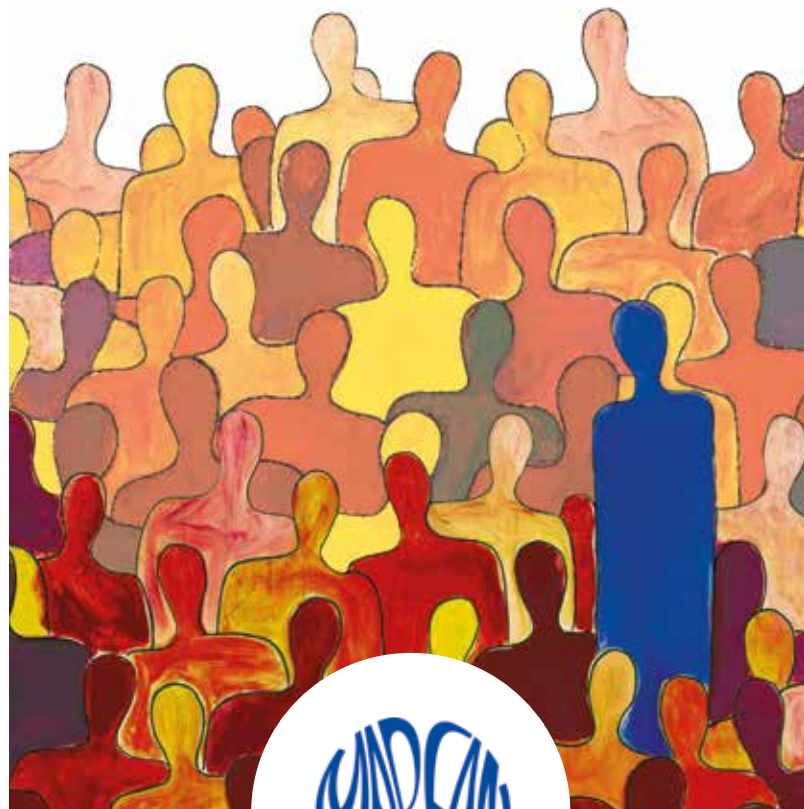
**Contactgroep Marfan Nederland**  
Stationsweg 6b, 3862 CG Nijkerk  
Postbus 1025, 3860 BA Nijkerk

**INFOLIJN: 033-2471048**

E-mail: [contact@marfansyndroom.nl](mailto:contact@marfansyndroom.nl)  
Website: [www.marfansyndroom.nl](http://www.marfansyndroom.nl)

© 2016 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.



# Inhoudsopgave

- 1 Wat is het marfansyndroom?
- 2 Hoe wordt de diagnose marfansyndroom gesteld?
- 3 Wat kunnen de gevolgen voor de familie zijn?  
Hoe en waar wordt familieonderzoek uitgevoerd en bij welke familieleden?
- 4 Hoe wordt verwijding van de aorta zichtbaar gemaakt?
- 5 Aan welke andere diagnose kan gedacht worden als iemand veel kenmerken heeft van het marfansyndroom?
- 6 Hoe worden skeletafwijkingen bij marfanpatiënten behandeld? Kan behandeling van scoliose met een brace een operatieve ingreep voorkomen?
- 7 Welke medicijnen kunnen worden voorgeschreven?
- 8 Wat is het beste moment om de aorta te opereren bij volwassenen?
- 9 Wanneer is er reden om de aorta te opereren bij kinderen?
- 10 Hoe vaak en waar vinden controles plaats?
- 11 Welke onderzoeken zijn mogelijk voorafgaand aan of tijdens zwangerschap?
- 12 Hoe worden zwangere marfanpatiënten begeleid tijdens de zwangerschap en bij de bevalling?
- 13 Wat zijn mogelijke leefstijladviezen? Welke leefregels zijn belangrijk voor patiënten met marfansyndroom?
- 14 Hoe is de zorg voor marfanpatiënten georganiseerd?
- 15 Hoe en waar krijgen patiënten informatie over het marfansyndroom?
- Enkele begrippen uitgelegd

## Wat is het marfansyndroom?

**Het marfansyndroom is een erfelijke aandoening. Het woord 'syndroom' geeft aan dat het gaat om een verzameling van symptomen die samen voorkomen. De belangrijkste betrokken orgaansystemen zijn het hart, de aorta, het skelet en de ogen.**



Enige jaren geleden is op initiatief en onder leiding van dr. Y. Hilhorst-Hofstee een medische, multidisciplinaire richtlijn voor het marfansyndroom opgesteld. Deze richtlijn is bedoeld voor artsen. Om de informatie toegankelijker te maken voor mensen met het marfansyndroom of andere geïnteresseerden, is deze richtlijn vertaald naar een patiëntenversie. Dat is gebeurd door het bestuur van de Contactgroep Marfan onder leiding van Dr. Y. Hilhorst-Hofstee.

De Contactgroep dankt mevr. Hilhorst voor haar adviezen en de tijd die ze hieraan heeft willen besteden.

Voor de leesbaarheid wordt in de richtlijn consequent gesproken over 'hij'. Uiteraard kan hiervoor ook 'zij' worden gelezen.

## Hoe wordt de diagnose marfansyndroom gesteld?

### Welke symptomen wijzen op marfansyndroom?

Het marfansyndroom kan op allerlei plaatsen in het lichaam merkbaar zijn. Het kan ook op heel verschillende manieren tot uiting komen. Daardoor is de diagnose moeilijk te stellen. Als een arts ervaring heeft met het marfansyndroom kan hij op grond van zijn ervaring aan iemand zien of hij misschien het marfansyndroom heeft. Hij kijkt dan bijvoorbeeld naar lichaamslengte, lengte van armen en benen, de vorm van het gezicht, de hoogte van het verhemelte, de stand van tanden en kiezen en overbeweeglijke gewrichten. Als een arts meerdere kenmerken constateert kan hij besluiten dat verder onderzoek noodzakelijk is.

Een arts zou in ieder geval iemand moeten verwijzen naar een marfanpoli (of naar een specialist met expertise), als zonder een duidelijk aanwijsbare oorzaak de aortawortel is verwijd of als er een dissectie van het bovenste deel van de aorta is opgetreden. Hetzelfde geldt voor een lensluxatie of als iemand een eerstegraads familielid met het marfansyndroom heeft.

### Onderzoek naar marfansyndroom

Om definitief vast te stellen of iemand het marfansyndroom heeft, zijn enkele onderzoeken noodzakelijk. Een klinisch geneticus, een cardioloog en een oogarts zijn hierbij betrokken.

#### Onderzoek door een klinisch geneticus

De klinisch geneticus vraagt naar uw voorgeschiedenis en kijkt ook naar uw familiegeschiedenis. Van belang kan zijn of een familielid het marfansyndroom heeft. De klinisch geneticus doet een volledig lichamelijk onderzoek. Hij kijkt naar een combinatie van de volgende kenmerken:

- specifieke gelaatskenmerken zoals bijvoorbeeld langwerpige schedel, diepliggende ogen, schuine ooglidspalten waarbij de buitenste ooghoek lager staat dan de binnenste, terugwijkende kin
- skeletkenmerken zoals zeer lange spinachtige vingers, borstkasafwijkingen, doorgezakte voeten, lange armen en benen, scoliose
- striae op specifieke plaatsen vooral op de schouders, bovenarmen en rond de oksels.

## Hoe wordt de diagnose marfansyndroom gesteld?

#### Onderzoek door een cardioloog

De cardioloog doet een lichamelijk onderzoek en maakt een hartfilmpje en een echo van het hart. Hij onderzoekt of de aortawortel te wijd is en of de kleppen tussen linker boezem en linker kamer van het hart doorzakken (mitralisklepprolaps).

#### Onderzoek door een oogarts

De oogarts kijkt onder andere naar:

- lensluxatie of lenssubluxatie
- bijziendheid
- toename van de lengte van de oogbol
- afplatting van het hoornvlies

#### Onderzoek van het erfelijk materiaal, het DNA

Bij onderzoek aan het erfelijk materiaal wordt wat bloed afgenomen. Meestal gebeurt dit in opdracht van de klinisch geneticus. In een gespecialiseerd laboratorium wordt gekeken of een verandering in een gen aanwezig is die verantwoordelijk is voor het marfansyndroom. Zo'n verandering in een gen heet een mutatie. Bij de meeste mensen met het marfansyndroom treedt de verandering op in het gen dat *FBN1* wordt genoemd.

### Hoe te handelen bij een pasgeborene met 50% risico op marfansyndroom?

Als één van de ouders het Marfansyndroom heeft, is de kans voor elk van hun kinderen 50% om het marfansyndroom te erven. Het is dan van belang te weten of bij die ouder de mutatie, de verandering in het *FBN1*-gen, is aangetoond.

#### Bij de ouder is het marfansyndroom vastgesteld en de mutatie in het *FBN1*-gen is gevonden

In het eerste levensjaar van het kind kan het DNA onderzocht worden. Wordt de mutatie in het DNA aangetoond, dan zal de kindercardioloog een eerste onderzoek verrichten. Ook een bezoek aan de oogarts is dan gewenst, zodat tijdig kan worden vastgesteld of de ooglens verschoven is. Afhankelijk van alle bevindingen, wordt het kind meer of minder vaak gecontroleerd. Een kind dat de mutatie niet heeft geërfd, hoeft niet onderzocht te worden.

## Hoe wordt de diagnose marfansyndroom gesteld?

*Bij de ouder is het marfansyndroom vastgesteld maar de mutatie in het FBN1-gen is niet gevonden*

Het advies is om het kind in het eerste levensjaar te laten onderzoeken door een klinisch geneticus, door een kinder cardioloog en door een oogarts. Als geen aanwijzingen worden gevonden dat het kind het marfansyndroom heeft, kan het rond de leeftijd van 5, 12 en 17 jaar nogmaals worden onderzocht.

Als aanwijzingen voor het marfansyndroom worden gevonden, vinden vaker controles plaats.

Op 17-jarige leeftijd wordt, afhankelijk van de bevindingen, besloten of het kind op volwassen leeftijd nog gecontroleerd moet worden of uit de controles kan worden ontslagen.

## Wat kunnen de gevolgen voor de familie zijn?

### Hoe en waar wordt familieonderzoek uitgevoerd en bij welke familieleden?

Het marfansyndroom erft dominant over. Dat wil zeggen dat elk kind van een ouder met marfan 50% kans heeft om het marfansyndroom te krijgen. Als iemand te horen krijgt dat hij marfan heeft, is het dus belangrijk om na te gaan of familieleden ook het marfansyndroom hebben.

Allereerst wordt onderzocht of de ouders of kinderen van de persoon met het marfansyndroom dit syndroom hebben. Als de mutatie in het *FBN1*-gen bekend is, dan kunnen familieleden daarop onderzocht worden. Dat gebeurt in een klinisch genetisch centrum, bij voorkeur in een marfanpolikliniek. Als één van de ouders het marfansyndroom heeft, worden ook de broers en zussen van deze persoon uitgenodigd voor een DNA onderzoek in het klinisch genetisch centrum.

Soms kan de mutatie in het *FBN1*-gen niet worden aangetoond terwijl op grond van de lichamelijke kenmerken wel de diagnose marfansyndroom wordt gesteld. In dat geval heeft het geen zin dat het DNA van zijn familieleden wordt onderzocht op dit gen. Het is dan wel belangrijk om bij de familieleden het uitgebreide lichamelijk onderzoek door klinisch geneticus, cardioloog en oogarts uit te voeren. Ook dit onderzoek zou bij voorkeur moeten worden uitgevoerd in een marfanpolikliniek.



## Hoe wordt verwijding van de aorta zichtbaar gemaakt?

Verwijding van de aorta kan zichtbaar gemaakt worden door middel van echocardiografie en/of MRI- of CT-onderzoek.

### Echocardiografie

Bij echocardiografie wordt door middel van geluidsgolven een bewegend beeld van het hart gemaakt.

Op verschillende niveaus van het opstijgende deel van de aorta (dus waar de aorta het hart verlaat) wordt de doorsnede gemeten. Deze diameter wordt onder andere beïnvloed door het geslacht (man of vrouw), het postuur en de leeftijd.

Voor volwassenen kun je in het algemeen zeggen, dat een diameter groter dan 40 mm aangeeft dat de aorta verwijd is. Voor kinderen is zo'n richtgetal niet bekend. De waarde die gemeten wordt bij kinderen wordt altijd bekeken in relatie tot onder andere hun lichaamslengte.

### MRI- of CT-scan

De hele aorta kan in beeld worden gebracht met behulp van een MRI- of CT-scan. Dit wordt voornamelijk gedaan bij volwassen marfanpatiënten, omdat ook het deel van de aorta voorbij de aortawortel verwijd kan zijn. Dit onderzoek zou na het vaststellen van het marfansyndroom bij alle volwassenen gedaan moeten worden. Na aortawortelvervanging en/of aortadissectie zijn controles van de gehele aorta van belang. De keuze voor CT- of MRI-scan is afhankelijk van de situatie, de beschikbaarheid van de technieken en de voorkeur van de controlerende specialist. Bij kinderen kan meestal met behulp van een echo de hele aorta goed in beeld worden gebracht. De kans dat zij een verwijding hebben in de aorta voorbij de aortawortel is heel klein.

## Aan welke andere diagnose kan gedacht worden als iemand veel kenmerken heeft van het marfansyndroom?

De diagnose marfansyndroom wordt gesteld op grond van een combinatie van lichaamseigenschappen en van cardiologische en oogheelkundige kenmerken. Daarbij wordt ook DNA-onderzoek gebruikt. Zie ook hoofdstuk 2. Geen van deze lichaamskenmerken komt alleen voor bij het marfansyndroom. Daarom is het belangrijk dat gekeken wordt of iemand met een aantal marfankenmerken inderdaad marfan heeft of wellicht een andere aandoening. Dat geldt zeker voor degenen bij wie een mutatie in het gen voor het marfansyndroom niet is aangetoond. Enkele voorbeelden van aandoeningen waaraan gedacht kan worden zijn ehlers-danlossyndroom, ectopia-lentis-syndroom en loeys-dietzsyndroom. Dit onderscheid is van belang omdat bij het stellen van een andere diagnose ook sprake kan zijn van een andere manier van overerven en van een andere prognose en beleid.

## Hoe worden skeletafwijkingen bij marfanpatiënten behandeld?

### Kan behandeling van scoliose met een brace een operatieve ingreep voorkomen?

Bij marfanpatiënten komen afwijkingen voor aan het skelet. Veel voorkomend zijn: zijwaartse kromming van de wervelkolom (scoliose), verschuiven van een wervel, kippenborst, trechterborst, instabiliteit van gewrichten, instabiele knieschijf, platvoeten, hamer- en klauwtenten of te diepe kom van het heupgewricht.

Al deze afwijkingen aan het skelet kunnen ook voorkomen bij mensen die geen marfan hebben. De behandeling van de afwijking bij marfanpatiënten en niet-marfanpatiënten is dan ook hetzelfde.

#### *Operatie van trechter- of kippenborst*

Bij een trechter- of kippenborst gaat men soms over tot een operatie. Bij een jongere met marfan is het van belang dit te doen na overleg met een kindercardioloog.

#### *Scoliose*

Scoliose komt voor bij ongeveer 62% van de mensen met het marfansyndroom. De bochten zijn dikwijls stijver dan bij mensen met scoliose die geen marfan hebben. Daardoor is de kans van herstel door middel van een brace geringer en is soms alsnog een operatie nodig.

Jongeren hebben een nog niet volgroeid skelet. Als zij een scoliose hebben tussen de 20 en 45 graden is het belangrijk de voor- en nadelen van het dragen van een brace of een operatie goed tegen elkaar af te wegen.

## Welke medicijnen kunnen worden voorgeschreven?

Het marfansyndroom kan niet met behulp van medicijnen genezen worden.

Medicijnen kunnen worden voorgeschreven om verwijding van de aorta tegen te gaan. De medicijnen die hiervoor worden gebruikt, zijn bètablokkers. Zij verlagen de bloeddruk.

Deze middelen kunnen voorgeschreven worden aan volwassenen.

Aan kinderen worden deze middelen niet standaard voorgeschreven. Juist voor kinderen is het belangrijk de voor- en nadelen van het gebruik van bètablokkers af te wegen. Enkele mogelijke bijwerkingen zijn vermoeidheid, slapeloosheid en depressiviteit. Als kinderen een zeer duidelijke verwijding van de aortawortel hebben, wordt meestal wel een bètablokker voorgeschreven.

Op het moment van het verschijnen van de richtlijn waren de onderzoeken naar de effecten van Losartan nog niet afgerond. Er wordt daarom geadviseerd om terughoudend te zijn met het voorschrijven van Losartan.

## Wat is het beste moment om de aorta te opereren bij volwassenen?

Doordat de doorsnede van de aorta op verschillende manieren gemeten kan worden, is er in de literatuur ook verschil te vinden over het beste moment om de aorta te opereren.

Bij een CT-scan wordt de binnendiameter van de aorta gemeten, bij een echocardiogram en een MRI-scan wordt de binnendiameter plus één wanddikte als maat genomen. Bij een volwassen marfanpatiënt wordt de aortawortel en/of de aorta ascendens operatief vervangen als door middel van de CT-scan een binnendiameter wordt gemeten die groter is dan 45 mm. Dit komt overeen met een diameter groter dan 50 mm als gemeten wordt met een echocardiografie of een MRI-scan.

### Aortaverwijding zonder klachten

Soms wordt al ingegrepen als de binnendiameter van de aortawortel en/of de aorta ascendens kleiner is dan 45 mm als er ook sprake is van:

- een toename van de diameter van meer dan 5 mm per jaar
- aortadissectie in de familie
- een niet goed werkende aortaklep
- een zwangerschapswens.

Ook als een patiënt om een andere reden een hartoperatie moet ondergaan, kan het zinvol zijn om de operatie aan de aorta te vervroegen.

Mensen met een klein lichaamsoppervlak hebben meestal ook een kleinere diameter van de aorta. De meeste vrouwen hebben dus een kleinere aortadiameter dan mannen. Bij het vaststellen van het moment van operatie kan hiermee rekening worden gehouden.

Als de aortaboog of het afdalende deel van de aorta verwijd is, wordt ingegrepen als de aortadiameter groter is dan 55 mm. Ook in dit geval zal sneller tot een operatie worden overgegaan als er daarnaast sprake is van:

- een toename van de diameter van meer dan 5 mm per jaar
- aortadissectie in de familie
- zwangerschapswens.

## Wat is het beste moment om de aorta te opereren bij volwassenen?

### Aortaverwijding met klachten

Als een verwijding van de aorta gepaard gaat met pijnklachten die niet verminderen door het toedienen van bloeddruckverlagende middelen via een infuus, dan is dat ook een reden voor operatief ingrijpen.

### Aortadissectie

De wand van de aorta bestaat uit drie lagen. Wanneer het binnenste deel van de wand losscheurt van de rest van de wand, kan het bloed in deze tussenruimte terecht komen. Dit heet een dissectie.

Bij een type A dissectie is de wand van het opstijgende deel van de aorta gescheurd. Bij een type B dissectie gebeurt hetzelfde, maar dan in het afdalende deel van de aorta. Bij een acute dissectie type A wordt direct overgegaan tot een operatie.

Een type B dissectie zonder complicaties wordt in het algemeen behandeld met bloeddruckverlagende medicijnen. Bij een acute type B dissectie is het risico van een operatie groot. Een operatie is dan alleen verantwoord als er complicaties zijn.



## Wanneer is er reden om de aorta te opereren bij kinderen?

Bij kinderen kan geen absoluut getal worden gegeven bij welke aortadiameter het wenselijk is de aorta te opereren. Bij groeiende kinderen betreft de arts gewicht, lengte en lichaamsoppervlakte bij het vaststellen van het juiste moment. Omdat aortadissectie bij kinderen zeer zeldzaam is, wordt zelden een preventieve aortawortelvervangning gedaan.

Als bij een kind de aortawortel heel sterk is verwijd of als de diameter per jaar meer dan 8-10 mm toeneemt, kan een operatie wenselijk zijn. Ook lekkende aortakleppen kunnen reden zijn om over te gaan tot een operatie.

Als kinderen op jonge leeftijd zijn geopereerd, is de kans groot dat zij na ongeveer 10 jaar opnieuw moeten worden geopereerd.

## Hoe vaak en waar vinden controles plaats?

### Controle bij kinderen

Kinderen met het marfansyndroom worden gecontroleerd door een multidisciplinair team op een marfanpoli. Er zijn dus diverse specialisten bij betrokken. Hoe vaak die controles moeten plaatsvinden, beslist meestal de kindercardioloog.

Aortaverwijding	Controle
aorta is niet verwijd	om de 2 jaar
aortawortel is in geringe mate verwijd	om het jaar
aortawortel is sterker verwijd	om het half jaar
bij instellen medicatie	na 3 – 6 maanden

De kindercardioloog zal bij alle controles een echocardiogram laten maken. Op het moment van controle door de kindercardioloog vindt eveneens een algemeen lichamelijk onderzoek plaats. Dat gebeurt door een kinderarts of een andere coördinerende arts. Deze arts is ook alert op psychosociale vragen of problemen. Als een kind extreem hard groeit of 150 cm is geworden, wordt door de kinderarts een lengtevoorspelling gemaakt met behulp van een röntgenfoto van de hand en pols.

Als de kinderarts een kind vaker wil zien dan de kindercardioloog, kunnen in overleg controles ook gebeuren door een regionale kinderarts.

De kinderoogarts ziet een kind bij de eerste controle. Daarna, als er geen oogheeskundige afwijking is, om de twee jaar. Als er wel oogheeskundige afwijkingen zijn gevonden, vindt de controle vaker plaats.

De kinderorthopeed ziet een kind alleen als er klachten zijn of als de kinderarts dit nodig vindt.

De klinisch geneticus ziet een kind bij het stellen van de diagnose marfansyndroom, bij de uitslag van het DNA onderzoek en daarna als het wenselijk is.

## Hoe vaak en waar vinden controles plaats?

### Controle bij volwassenen

Volwassenen worden gedurende hun hele leven gecontroleerd door een cardioloog op een marfanpoli. In het algemeen zijn jaarlijkse controles voldoende.

In goed overleg kan ook besloten worden de controles afwisselend bij een regionale cardioloog en de cardioloog op de marfanpoli te laten plaatsvinden.

Regelmatige controle door een oogarts of orthopedisch chirurg in een marfanpoli is alleen nodig, als er klachten zijn.

Er is geen bewijs dat regelmatige controles van de oogdruk en de oogzenuw zinvol zijn.

Bij de eerste controle van een volwassen marfanpatiënt wordt een MRI gemaakt van de hele aorta.. Elke 5 jaar moet dit worden herhaald als de diameter voorbij de aortawortel normaal is. Als het dalende deel van de aorta is verwijd, is het goed dat er elk jaar een MRI-scan wordt gemaakt. Na een operatie aan de aorta wordt een MRI-scan of CT-scan gemaakt. Dat wordt herhaald na 6 maanden, 1 jaar, 2 jaar en 3 jaar. Als de diameter niet verandert, kan het vervolgens om de twee jaar gedaan worden. Zodra groei wordt waargenomen, moet de controle vaker plaatsvinden.

## Welke onderzoeken zijn mogelijk voorafgaand aan of tijdens zwangerschap?

Door de goede behandel mogelijkheden van patiënten met het marfansyndroom bereiken veel patiënten de leeftijd waarop ze kinderen willen krijgen. Doordat het marfansyndroom dominant overerft, is de kans dat een ouder met marfan een kind met het marfansyndroom krijgt 50%. Bij elk kind opnieuw is deze kans 50%.

Aangezien bij de meeste marfanpatiënten de verandering in het gen voor het marfansyndroom kan worden vastgesteld, is het voor hen mogelijk om gebruik te maken van prenatale diagnostiek of pre-implantatie genetische diagnostiek.

### Prenatale diagnostiek (PND)

Prenatale diagnostiek wordt toegepast als iemand al zwanger is. Door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie wordt materiaal van de foetus onderzocht op de aandoening. Een vlokkentest kan plaatsvinden rond de 11<sup>e</sup> week van de zwangerschap via de buikwand of de vagina. Een vruchtwaterpunctie kan pas worden gedaan vanaf de 16<sup>e</sup> week van de zwangerschap. Zowel bij de vlokkentest als bij de vruchtwaterpunctie bestaat een klein risico (0,3-0,3%) op een miskraam.

### Pre-implantatie genetische diagnostiek (PGD)

Bij pre-implantatie genetische diagnostiek vindt in vitro bevruchting plaats. Dat wil zeggen dat de eicellen en zaadcellen in het laboratorium bij elkaar worden gebracht. Het embryo dat na de bevruchting ontstaat, wordt in de baarmoeder teruggeplaatst. Bij de pre-implantatie genetische diagnostiek wordt het embryo voor het teruggeplaatst wordt genetisch onderzocht. Alleen een embryo dat de verandering in het gen voor het marfansyndroom niet heeft, wordt dan teruggeplaatst. Als een paar ervoor kiest om gebruik te maken van PGD vindt er een uitgebreid voorbereidend onderzoek plaats van de aanstaande ouders en soms van familieleden. Dit onderzoek kan in lengte variëren van enkele weken tot 1 jaar.

Dit hele traject wordt begeleid door een gynaecoloog, een klinisch geneticus en een maatschappelijk werker. Het advies is om slechts één embryo terug te plaatsen als de vrouw het marfansyndroom heeft omdat in dat geval een meerlingzwangerschap minder gewenst is wegens de extra belasting voor het hart en de aorta.

## Welke onderzoeken zijn mogelijk voorafgaand aan of tijdens zwangerschap?

### Risico bij PND of PGD

Als de aanstaande vader het marfansyndroom heeft, brengt het doen van PND of PGD geen extra risico met zich mee. Als de aanstaande moeder het marfansyndroom heeft, zijn er in theorie risico's te bedenken. Er is nog te weinig onderzoek naar gedaan om te weten of dit ook werkelijk zo is. Bij de risico's valt te denken aan het ondergaan van de puncties ten behoeve van de vlokentest, vruchtwaterpunctie of eicelpunctie, hormonale stimulatie bij PGD, meerlingzwangerschap na PGD. In ieder geval moet er bij een vrouw die antistolling gebruikt voorafgaand aan een punctie overlegd worden met de cardioloog.

## Hoe worden zwangere marfanpatiënten begeleid tijdens de zwangerschap en bij de bevalling?

### Wat zijn risico's van zwangerschap en bevalling voor moeder en kind?

Tijdens de zwangerschap worden het hart en de grote bloedvaten van de aanstaande moeder extra zwaar belast. De hoeveelheid bloed neemt toe en de hoeveelheid bloed die het hart per minuut wegpompt is aanmerkelijk groter. Hetzelfde geldt voor de bevalling en de periode vlak na de bevalling. Ook de hormonale veranderingen tijdens de zwangerschap hebben een negatieve invloed op de sterkte van de aortawand.

Het risico op een aortadissectie neemt daardoor behoorlijk toe. Het risico bij zwangere marfanpatiënten wordt geschat op 1-5%. Het risico is uiteraard afhankelijk van factoren zoals de aortadiameter, groei van de aortadiameter en eerdere operaties aan de aorta. Als er een aortadissectie optreedt is dat meestal in het laatste deel van de zwangerschap, tijdens de bevalling of in het kraambed.

In het algemeen wordt aangenomen dat een aortaworteldiameter kleiner dan 40 mm geen reden is om af te zien van een zwangerschap. Het wordt beschouwd als relatief veilig. Maar een garantie dat er geen dissectie zal optreden, kan niet worden gegeven.

Bij een aortaworteldiameter tussen de 40 en 45 mm moet rekening gehouden worden met risicofactoren zoals groei van de aorta en of er in de familie dissecties voorkomen. Als de aortaworteldiameter groter is dan 45 mm wordt een zwangerschap ontraden. Een aorta operatie voorafgaand aan de zwangerschap wordt in dat geval aanbevolen. Vrouwen die een aortadissectie hebben gehad, krijgen het advies af te zien van zwangerschap.

Als er sprake is van hoge bloeddruk moet deze behandeld worden. Om hoge bloeddruk tijdens de zwangerschap te voorkomen, krijgen vrouwen bètablokkers. De eventuele geringe gevolgen van het gebruik van bètablokkers voor de foetus vallen weg tegen de noodzaak de bloeddruk onder controle te houden.

Een dissectie tijdens de zwangerschap is levensbedreigend voor moeder en kind. De keuze voor de behandeling wordt individueel gemaakt. Welke keuze gemaakt wordt hangt af

## Hoe worden zwangere marfanpatiënten begeleid tijdens de zwangerschap en bij de bevalling?

van de zwangerschapsduur en de toestand van moeder en kind op dat moment. De behandeling kan bestaan uit een spoedoperatie van de aorta en een keizersnede.

### *Consult voor de zwangerschap*

Het verdient aanbeveling om voorafgaand aan een zwangerschap een consult te hebben met een gynaecoloog, klinisch geneticus, cardioloog en kinderarts. In dit consult kunnen de eventuele risico's en de behandeling en begeleiding worden uitgelegd.

### **Hoe worden marfanpatiënten begeleid tijdens de zwangerschap ?**

Er zijn geen strikte richtlijnen voor de begeleiding tijdens zwangerschap. Het gaat om aanbevelingen.

Als er geen consult is geweest voorafgaand aan de zwangerschap, is het nodig dit consult zo vroeg mogelijk in de zwangerschap te laten plaatsvinden. Dit consult is met een multidisciplinair team waarin een gynaecoloog, klinisch geneticus, cardioloog en kinderarts zitten. Zij maken een multidisciplinair behandelplan.

Een routine echografie vindt plaats in week 11-14.

Daarnaast kan een gespecialiseerde echo overwogen worden rond week 20 en week 30-34 om een eventuele (zeldzame) aortaverwijding bij de foetus op te sporen.

Bij de zwangere vrouw wordt regelmatig de aortadiameter gecontroleerd. Het best kan dit gebeuren vóór de zwangerschap, bij 20-24 weken, bij 36 weken, 2 dagen na de bevalling en 6 weken na de bevalling. Indien nodig kan het aantal controles groter zijn. Bij vrouwen met een hoog risico op dissectie moet ook het afdalende deel van de aorta bekeken worden.

### *Antistolling*

Vrouwen die antistolling gebruiken tijdens de zwangerschap, moeten individueel behandeld worden afhankelijk van het antistollingsmiddel dat ze gebruiken. Het kan nuttig zijn om gedurende de zwangerschap tijdelijk andere middelen te slikken dan vóór de zwangerschap.

Bij gebruik van antistollingsmiddelen kan het nodig zijn te kiezen voor een bevalling met keizersnede.

## Hoe worden zwangere marfanpatiënten begeleid tijdens de zwangerschap en bij de bevalling?

### **Hoe en waar dient de bevalling plaats te vinden?**

De keuze voor de manier van bevallen hangt af van het risico dat de bevalling met zich mee brengt, van de persoonlijke omstandigheden en van de voorkeur van de zwangere vrouw. De veiligheid van moeder en kind zijn bepalend voor de keuze. De bevalling moet gebeuren in een streekziekenhuis of universitair ziekenhuis.

De volgende aanbevelingen zijn gedaan:

- een vrouw met een laag risico (diameter aorta kleiner dan 40 mm) kan vaginaal bevallen in een streekziekenhuis, mits er goede afspraken zijn gemaakt met een universitair centrum in het geval zich complicaties voordoen. Het is zinvol om vrij snel gebruik te maken van verdoving via ruggenprik, een verlostang of vacuümpomp om de kans op een verhoogde bloeddruk te beperken.
- een vrouw met een matig risico (aortadiameter 40-45 mm of al aorta operatie of hartklepvervanging gehad) bevalt bij voorkeur in een universitair ziekenhuis. De bevalling gebeurt onder verdoving met ruggenprik en met behulp van verlostang of vacuümpomp. Ook een keizersnede kan overwogen worden.
- een vrouw met een hoog risico (aortadiameter groter dan 45 mm) bevalt bij voorkeur via een keizersnede in aanwezigheid van een ervaren team in een universitair ziekenhuis.

Als een vrouw tijdens de zwangerschap medicijnen heeft gebruikt, dient een kinderarts het kind na de bevalling te beoordelen.

## Wat zijn mogelijke leefstijladviezen? Welke leefregels zijn belangrijk voor patiënten met marfansyndroom?

Adviezen over leefstijl zijn bij mensen met het marfan-syndroom eigenlijk adviezen over sport.

Door het verhogen van de bloeddruk of van het aantal hartslagen per minuut en door het verhogen van de hoeveelheid bloed die per hartslag door het hart wordt weggepompt, vergroot je de druk op de wand van de aorta. Hierdoor kan de snelheid toenemen waarmee de aorta wijder wordt. Ook de kans op een aneurysma kan toenemen.

Dat wil niet zeggen, dat iemand met marfan niet zou kunnen sporten. Integendeel. Het is wel belangrijk dat degene die een sportadvies geeft, goed kijkt naar individuele kenmerken. Hij houdt bijvoorbeeld rekening met de toestand van de aorta en met eventueel gebruik van antistollingsmiddelen.

Voor basisschoolkinderen is het belangrijk dat ze op school gewoon meedoen met de gymles of bij het buitenspelen. Voor middelbare scholieren zijn competitieve sporten niet erg geschikt. Zij kunnen deelnemen aan Coopertest of piepjestest, als ze niet tot het uiterste gaan.

Contactsporten vormen een risico op beschadiging van aorta of ogen en zijn daardoor minder geschikt.

Er wordt terughoudendheid betracht ten aanzien van wedstrijdsporten, sporten waarbij vlug moet worden versneld of vertraagd en intensief statische inspanningen zoals gewichtheffen.

Recreatieve sport met een lage tot matige inspanning is in het algemeen toegestaan.

Scubaduiken wordt ontraden in verband met een verhoogd risico op klaplong.

Deze adviezen zijn extra belangrijk voor mensen die al aan de aorta zijn geopereerd.

Normale dagelijkse activiteiten kunnen door mensen met marfan gewoon worden gedaan. Hieronder vallen ook seksuele activiteiten.

## Hoe is de zorg voor marfanpatiënten georganiseerd?

De zorg voor marfanpatiënten is georganiseerd in marfanpoliklinieken.

In de marfanpolikliniek werkt een team van specialisten samen onder leiding van een coördinator. De coördinator kan een arts zijn, een genetisch consulent of een gespecialiseerd verpleegkundige.

Een team bestaat in ieder geval uit een cardioloog, kindercardioloog, cardio-thoracaal chirurg, kinderarts, klinisch geneticus en een oogarts.

Een kinderendocrinoloog, orthopedisch chirurg, gynaecoloog en een fysiotherapeut kunnen op speciaal verzoek deel uitmaken van het team.

In het algemeen wordt een patiënt verwezen naar een marfanpolikliniek door een huisarts. Bij voorkeur vindt binnen 3 maanden na de verwijzing de eerste afspraak plaats. Als dit niet haalbaar is, is het aan te bevelen alvast een echo van het hart te laten maken in een perifeer ziekenhuis om afwijkingen aan het hart of de aorta uit te sluiten.

Op de marfanpolikliniek vinden alle onderzoeken op één dag plaats. In de praktijk wil dat zeggen, dat de klinisch geneticus een algemeen lichamelijk onderzoek doet en de familiegeschiedenis bespreekt. Ook de (kinder)cardioloog en de oogarts worden bij de eerste afspraak bezocht. Als er voldoende reden is om aan te nemen dat er sprake is van marfansyndroom, neemt de klinisch geneticus bloed af voor DNA-onderzoek. De uitslag van het DNA-onderzoek kan enkele maanden duren. Toch kan na deze eerste dag met onderzoeken wel een voorlopige uitslag worden gegeven of de patiënt waarschijnlijk het marfansyndroom heeft of niet. De coördinerend arts bespreekt deze waarschijnlijke uitslag aan het einde van de eerste dag met de patiënt. Na 2-4 weken wordt deze waarschijnlijke uitslag in een brief bevestigd. Deze brief gaat naar de patiënt, naar de betrokken specialisten van de marfanpoli, naar de verwijzend arts en naar de huisarts.

Zodra de DNA-uitslag bekend is, bespreekt de coördinator dit met de patiënt. Dan wordt ook afgesproken hoe verdere controle op de marfanpoli zal plaatsvinden. Ook dit wordt schriftelijk bevestigd in een brief aan patiënt, betrokken specialisten en huisarts.

## Hoe is de zorg voor marfanpatiënten georganiseerd?

Als op grond van het onderzoek onvoldoende aanwijzingen zijn dat iemand het marfansyndroom heeft, worden andere diagnoses overwogen (zie hoofdstuk 5).

Verdere controles worden uitgevoerd naar gelang de noodzaak (Zie hoofdstuk 10).

Bij de overgang van kinderen van de kinderopoli naar de volwassenpoli worden afspraken gemaakt door de kindercardioloog en de cardioloog. Duidelijk moet zijn wanneer de cardioloog de jongvolwassenen voor de eerste controle zal oproepen. Er moet ook een schriftelijke overdracht van kindercardioloog naar cardioloog plaatsvinden.

Het moment waarop een jongvolwassene overstapt van de kindercardioloog naar de cardioloog is een goed moment voor een gesprek met de klinisch geneticus/coördinator. Deze kan met de patiënt de erfelijke aspecten bespreken en eveneens wijzen op de mogelijkheid een afspraak te maken met de klinisch geneticus bij een kindervens. Zie ook hoofdstuk 11 en hoofdstuk 12 voor begeleiding vóór en bij zwangerschap.

Op de website van een universitair ziekenhuis waaraan een marfanpoli is verbonden, moet voor een verwijzend arts duidelijk zichtbaar zijn hoe en naar wie ze kunnen verwijzen.

### *Zwangerschap en bevalling*

In de hoofdstukken 11 en 12 is zwangerschap uitvoeriger beschreven. De marfanpatiënt moet door de klinisch geneticus of de coördinator gewezen worden op het belang van een gesprek indien er een kindervens is. In dat geval kan een behandelplan worden opgesteld als de vrouw het marfansyndroom heeft. Zie hoofdstuk 12.

Tijdens de zwangerschap zijn gynaecoloog en cardioloog de verantwoordelijke artsen.

## Hoe en waar krijgen patiënten informatie over het marfansyndroom?

Goede voorlichting is noodzakelijk om de medische zorgverlening te laten slagen en het welbevinden van de patiënten te bevorderen.

### **Diagnose en familieonderzoek**

Het medisch team op de marfanpolikliniek zal de meeste informatie geven in de tijd van de diagnose en het vaststellen van het vervolgtraject. In deze gesprekken komt ook aan de orde of het zinvol is andere familieleden te betrekken in een familieonderzoek.

In dit traject moet duidelijk zijn voor de marfanpatiënt en zijn familie hoe de taakverdeling is binnen het marfanteam, hoe lang het duurt voor een definitieve diagnose wordt gesteld, wie benaderd kan worden met vragen en wat verder verwacht mag worden ten aanzien van begeleiding en behandeling.

Het is belangrijk dat de coördinator nagaat hoe de patiënt de fase van diagnose heeft ervaren, of de informatie duidelijk is overgekomen en of de patiënt en zijn naasten de diagnose hebben verwerkt en geaccepteerd.

### **Controle en behandeling**

Bij controles krijgt een marfanpatiënt doelgerichte voorlichting door de betrokken specialist, vaak de cardioloog. In de hoofdstukken 7 en 8 is aandacht besteed aan behandeling met medicijnen en aan aortachirurgie. Voor de patiënt moet duidelijk zijn wie de zorg coördineert en bij wie hij met vragen terecht kan.

Het zou goed zijn als er één zorgcoördinator is als aanspreekpunt is voor patiënten en ouders.

### *Regelmatische controle*

Een marfanpatiënt moet regelmatig gecontroleerd worden door de cardioloog. Hoe vaak dat gebeurt is afhankelijk van de patiënt. Het kan variëren van halfjaarlijks tot eens per enkele jaren. Belangrijk is dat patiënten doordrongen zijn van de noodzaak tot deze regelmatige controle.

### *Voorlichting over medische consequenties*

Marfanpatiënten hebben grote behoefte aan praktische adviezen en voorlichting. Dat loopt uiteen van voorlichting over consequenties op cardiologisch gebied of op het gebied van oogafwijkingen tot voorlichting over



## Hoe en waar krijgen patiënten informatie over het marfansyndroom?

spierklachten, orthopedische afwijkingen, durale ectasie, longafwijkingen of gevolgen voor het dagelijks leven. De coördinerend contactpersoon kan hierin een belangrijke rol vervullen.

Een marfanpatiënt met een klepprothese heeft een vergrote kans op *endocarditis*. Dit is een ontsteking van de binnenbekleding van het hart of de hartkleppen. Het is dan heel belangrijk dat patiënten erop gewezen worden dat ze voorkomen dat ze cariës of parodontitis hebben. De tandarts en de mondhygiënist moeten door de patiënt geïnformeerd worden. Zij hebben hierin een belangrijke voorlichtende rol. Informatie hierover is te vinden in de NHG Richtlijn Endocarditisprofylaxe.

### *Leefstijladvies*

De behandelend specialist kan een rol spelen door het geven van leefstijladviezen, doorverwijzen voor het stoppen met roken of goede behandeling van hoge bloeddruk.

### *Sportadvies*

De behandelend specialist kan eventueel verwijzen naar een sportarts als een patiënt intensief wil sporten. De sportarts kan een op de persoon toegespitst advies geven. Het is zeker van belang hierbij ook de cardioloog te betrekken. Zie ook hoofdstuk 13.

## **Psychosociale aspecten**

Door de complexiteit van de symptomen en het feit dat het syndroom niet te genezen is, is het extra belangrijk om aandacht te geven aan psychosociale aspecten. De zorgcoördinator dient oog te hebben voor de lichamelijk en/of psychische belasting die een patiënt, zijn familieleden, zijn partner en/of gezin kan hebben. Door een luisterend oor te hebben en indien nodig door te verwijzen naar een psycholoog of naar maatschappelijk werk kan hij behulpzaam zijn. Ook de huisarts speelt hierin een belangrijke rol.

### *Jonge kinderen, hun ouders en het gezin*

De psychosociale opvang van jonge kinderen met het marfansyndroom en hun ouders krijgt veel aandacht in de marfankinderpoliklinieken. Vooral voorlichting aan de ouders is zeer wenselijk.

## Hoe en waar krijgen patiënten informatie over het marfansyndroom?

### *Adolescentie*

Door de dikwijls extreme lengtegroei en andere uiterlijke kenmerken is psychosociale aandacht voor deze leeftijdsgroep heel wenselijk. Daarbij kan de belasting komen van hormonale of operatieve lengtereductie of een cardiologische ingreep. Voorkomen dient te worden dat deze jongeren in een sociaal isolement komen. Jongeren kunnen in hun puberteit ook erg opstandig worden. Juist in deze levensfase is dus extra aandacht nodig op het gebied van therapietrouw, leefstijladvies en eventuele psychosociale problematiek. Op school kunnen noodzakelijke aanpassingen van meubilair en/of leermiddelen extra ondersteuning vragen. Dat geldt ook voor eventuele aanpassing van de gymnastieklessen. Deze overgang van adolescent naar de volwassen leeftijd vraagt extra aandacht van de zorgcoördinator.

### *Oudere marfanpatiënt (50+)*

Voorlichting over de gevolgen van specifieke symptomen die in deze leeftijd optreden, is wenselijk. Bij voorkeur gebeurt dit bij de regelmatige controles. Dit zou door de zorgcoördinator uitgevoerd kunnen worden.

### *Partners van marfanpatiënten*

Het is wenselijk de partner te betrekken bij de voorlichting aan de patiënt. Het is zeker noodzakelijk als de partner behoefte heeft aan psychosociale ondersteuning.

### *Psychosociale ondersteuning*

In verband met de fysieke beperkingen moet een marfanpatiënt zich aanpassen aan zijn omstandigheden en mogelijkheden. Deze ondersteuning kan betrekking hebben op opleidings- of beroepskeuze of over de verdeling van de beperkte energie over de dag. Daarnaast hebben sommige patiënten problemen met hun uiterlijk. Door chronische vermoeidheid en andere klachten als gevolg van het marfansyndroom zal een patiënt regelmatig een beroep moeten doen op zijn omgeving. Ook daarbij kan hulp noodzakelijk zijn.

### *Arbeidsomstandigheden*

In de werkomgeving kunnen zich beperkingen voordoen. Dit kan bijvoorbeeld te maken hebben met

## VERVOLG

# Hoe en waar krijgen patiënten informatie over het marfansyndroom?

uithoudingsvermogen of met belastbaarheid van de gewrichten. De beperkingen zijn erg individueel. De behandelend specialist kan in dit geval de patiënt erop wijzen om de huisarts of de bedrijfsarts te raadplegen.

### Verzekeringen

De behandelend specialist kan de verzekeringsarts informeren als een patiënt problemen heeft bij het afsluiten van verzekeringen.



### Contactgroep Marfan

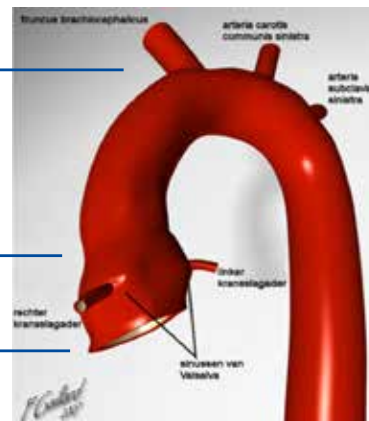
Hoewel de voorlichting aan de marfanpatiënten de taak is van de specialisten op de marfanpolikliniek, zullen veel mensen op internet naar informatie zoeken. De website van de Contactgroep Marfan biedt dan uitgebreide en toegankelijke informatie ([www.marfansyndroom.nl](http://www.marfansyndroom.nl)). De Contactgroep Marfan is een vereniging voor mensen met het marfansyndroom en hun familieleden.



## Enkele begrippen uitgelegd

### Aorta

Aorta opstijgend deel = Aorta ascendens  
Sinotubulaire junctie  
Aortawortel = Aorta sinus

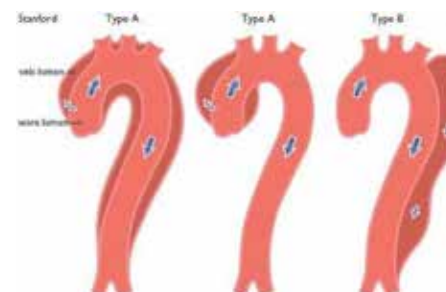


### Aortadissectie

De wand van een slagader, dus ook die van de aorta, bestaat uit drie lagen. Wanneer de binnenste laag scheurt, kan het bloed door de wandlagen van de aorta heen dringen. Hierdoor worden de lagen van de aorta gespleten (of gedisseceerd) en is er sprake van aortadissectie. Door de dissectie ontstaat er naast het normale bloedvat ook een holte (lumen) in de wand van het bloedvat.

Er zijn twee soorten aortadissectie: type A en type B. Bij type A dissectie is de slagaderwand van het opstijgende deel van de aorta gespleten. Bij type B dissectie is dit het afdalende deel van de aorta. Bij een dissectie heeft de patiënt een plotselinge, zeer hevige, verscheurende, stekende pijn achter het borstbeen, soms uitstralend naar de nek (type A), of ter hoogte van de rug tussen de schouderbladen, soms uitstralend naar de onderrug (type B). De pijn is zeer hevig en niet te vergelijken met andere pijn.

Bij een type A dissectie kan de aortaklep beschadigen en gaan lekken. Er vloeit dan veel bloed terug naar de linkerhartkamer



en het hart kan het bloed niet meer rondpompen. Ook bestaat het risico dat de verzwakte aortawand helemaal doorscheurt (ruptuur). Hierdoor kan een patiënt snel overlijden.

Bron: [www.antoniushartcentrum.nl/hartklachten/aortadissectie/](http://www.antoniushartcentrum.nl/hartklachten/aortadissectie/)

Bron: [www.echocardiografie.nl](http://www.echocardiografie.nl)

**CT-scan**

CT is de afkorting van computer-tomografie. Door middel van CT kunnen er afbeeldingen gemaakt worden van doorsneden van het lichaam. Bij een CT-scan wordt er gebruikgemaakt van röntgenstraling.



Röntgenstraling ontstaat als er elektronen met een hele hoge snelheid botsen. Deze straling kan worden opgewekt in een zogenaamde röntgenbuis. Röntgenstraling wordt gebruikt om röntgenfoto's te maken. Bij het maken van een CT worden er heel veel röntgenfoto's gemaakt, vanuit een groot aantal hoeken. Vervolgens wordt er met behulp van een computer een driedimensionale afbeelding gemaakt aan de hand van al die röntgenfoto's. Het voordeel van een CT is dat het een heel snelle techniek is. Je kunt binnen enkele minuten het hele lichaam afbeelden. Een nadeel is de stralingsbelasting. Deze is hoger dan bij een gewone röntgenfoto. Een CT-scan is vooral geschikt om afbeeldingen te maken van botten, hersenen, longen, buikorganen en bloedvaten.

Soms wordt er ook een CT gemaakt met contrastvloeistof. Die vloeistof kan worden gebruikt om bepaalde organen duidelijker af te beelden. Contrastmiddel kan worden toegediend door het in je bloed te spuiten, maar het kan ook zijn dat je iets moet eten of in moet ademen.

Als iemand met Marfan een CT-scan moet ondergaan wordt meestal contrast in het bloed gespoten zodat de aorta en grote bloedvaten goed zichtbaar worden.

Bron: [www.ziekenhuis.nl](http://www.ziekenhuis.nl) › Onderzoek & diagnose

Bron: <https://www.lumc.nl/patientenzorg/patienten/patientenfolders/CT-onderzoek>

**FBN1-gen**

Een belangrijke eigenschap van het bindweefsel is de elasticiteit ervan. Dankzij deze elasticiteit kunnen gewrichten bewegen en blijven ze toch op hun plaats en kunnen de wanden van bloedvaten meegeven met de hoge bloeddruk wanneer het hart pompt.

In het bindweefsel zorgen de elastine vezels voor de elasticiteit. De vezels bestaan uit een kern van elastine met daaromheen een mantel van zogenaamde microfibrillen. Deze microfibrillen bestaan uit met elkaar verbonden fibrilline eiwitten. Het *FBN1*-gen codeert voor het eiwit fibriline-1. De fibrilline eiwitten worden binnen in een cel aangemaakt en vervolgens uit de cel getransporteerd. In het hele proces van eiwit aanmaak tot de vorming van de elastine-vezels kunnen er als gevolg van een mutatie(verandering) in het *FBN1*-gen verschillende dingen misgaan.

Er zijn tot nu toe 3 verschillende fibrilline genen bekend: *FBN 1, 2* en *3*.

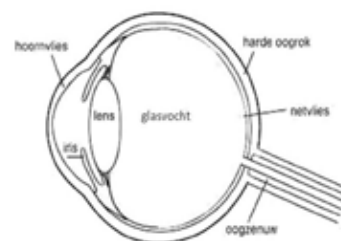
Bij het marfansyndroom worden mutaties gevonden in het *FBN1*-gen.

Bron: [www.marfansyndroom.nl](http://www.marfansyndroom.nl)

**Lens(sub)luxatie**

Dit is een verplaatsing van de ooglens. De lens bevindt zich achter de iris en zorgt ervoor dat beelden van buiten scherp afgebeeld worden op het netvlies. Om zijn werk goed te kunnen doen hoort de lens precies in het midden te zitten. Zie tekening hiernaast.

Het lens-ophang-systeem (de zonula-vezels) zorgt daarvoor. Soms zijn deze vezels verzwakt waardoor de lens scheef achter de pupil komt te hangen.



Dit heet lenssubluxatie. Er is dan geen goede beeldvorming op het netvlies mogelijk en dus wordt er ook geen goed beeld doorgegeven via de oogzenuw naar de hersenen. Lenssubluxatie komt meestal aan beide ogen en in ongeveer gelijke mate voor.

Verplaatsing van de lens leidt tot wazig zien. Dit kan gecorrigeerd worden met een bril of contactlenzen. Meestal ontstaat een min-sterkte en is een cilinder-sterkte nodig om het beeld scherp te krijgen.

Bij ernstige lenssubluxatie beweegt de lens waardoor de sterkte steeds wisselt. Soms wordt er door en dan weer langs de lens gekeken. De sterkte kan dan wisselen van hoge min naar hoge pluswaarden (bv van -20 naar + 20). Ook ontstaan sterk wisselende cilinderwaarden.

Een correctie in de vorm van bril of contactlenzen is dan niet meer mogelijk.

Soms kan de lens helemaal losraken, dit heet een lensluxatie. De patiënt merkt dat er plotseling verminderd zicht is. Dit heeft snel ingrijpen door een oogarts.

*Bron: <https://www.lumc.nl/patientenzorg/patienten/patientenfolders>*

### Marfanpolikliniek, marfanpoli

Een marfanpolikliniek is een onderdeel van een Universitair Ziekenhuis waar specifieke kennis over het marfansyndroom aanwezig is.

Op een marfanpoli kan de diagnose Marfan worden vastgesteld.

Er werken medische deskundigen samen die ervaring hebben met het marfansyndroom. Het doel van deze samenwerking is het verbeteren van de zorg voor de marfanpatiënt door bundeling van ervaring, kennis en deskundigheid.

Ook wordt er wetenschappelijk onderzoek gedaan naar het marfansyndroom.

In Nederland zijn er vijf marfanpoliklinieken. Ze zijn verbonden aan het Academisch Medisch Centrum Amsterdam, Universitair Medisch Centrum Groningen, Universitair Medisch Centrum Leiden, Universitair Medisch Centrum St. Radboud Nijmegen en Maastricht Universitair Medisch Centrum.

### Mitralisklepprolaps

#### *Mitralisklep*

De mitralisklep is de hartklep tussen de linkerboezem en de linkerkamer. De mitralisklep bestaat uit twee slappen. Als de linkerkamer van het hart zich samentrekt sluit de mitralisklep. Daarna ontspant het hart en is de mitralisklep open. Het bloed gaat dan van de linkerboezem naar de linkerkamer. Het sluiten van de mitralisklep is met een stethoscoop duidelijk hoorbaar.

#### *Mitralisklepprolaps*

Als er sprake is van een mitralisklepprolaps sluit de klep niet helemaal. Daardoor stroomt er soms wat bloed terug van de linkerkamer in de linkerboezem. Personen met deze hartafwijking lopen kans op toenemende schade aan de mitralisklep als er een infectie optreedt. Dat kan gebeuren na een tandartsbehandeling of na een chirurgische ingreep aan het spijsverteringskanaal of aan de urinewegen.

*Bron: <http://mens-en-gezondheid.infonu.nl/ziekten/128207-mitralisklepprolaps-symptomen-diagnose-en-behandeling.html>*

### MRI scan

MRI is de afkorting van *Magnetic Resonance Imaging*

Bij een MRI-scan worden met behulp van een grote sterke magneet en radiogolven bepaalde signalen in het lichaam opgewekt. Deze signalen worden door een antenne weer opgevangen. Er wordt dus geen röntgenstraling gebruikt. Een computer verwerkt vervolgens de signalen tot een afbeelding die op een beeldscherm bekeken kan worden. Met deze techniek kunnen gemakkelijk doorsneden van het lichaam of bepaalde organen worden gemaakt alsof er plakjes van zijn gesneden.

U ligt hierbij in een buisvormig apparaat.

Vanwege het magneetveld moet u alles wat gevoelig is voor magneten van tevoren afdoen en wegleggen. Hebt u een pacemaker of interne defibrillator (ICD), dan mag u dit onderzoek niet ondergaan, omdat het magneetveld de pacemaker kan beschadigen.

## Enkele begrippen uitgelegd

Het onderzoek duurt zeker een half uur. U hoort tijdens de opnamen een kloppend geluid. Sommige mensen ervaren dit als lawaai. Er zijn ook mensen die het erg onprettig vinden om zo lang in de kleine ruimte van de MRI-buis te moeten liggen.

Bij marfanpatiënten wordt een MRI meestal gemaakt om de gehele aorta goed in beeld te brengen. Daarbij is het soms nodig om contrastmiddel in een bloedvat te spuiten.

*Bronnen: [www.gezondheidsnet.nl](http://www.gezondheidsnet.nl) › medisch › Diagnostiek  
<https://www.lumc.nl/sub/7020/att/1006011152352022/1006010004022022.pdf>*