

Klachten en beperkingen, fysiotherapie en kwaliteit van leven

Het Marfansyndroom

Het Marfansyndroom is een zeldzaam en in de fysiotherapie relatief onbekend syndroom. Patiënten met het Marfansyndroom ervaren klachten aan het houdings- en bewegingsapparaat. Er zijn verschillende fysiotherapeutische behandelmogelijkheden waarmee een bijdrage geleverd kan worden aan de kwaliteit van leven van patiënten met het Marfansyndroom.

Tekst: Nathan Hutting, Niek van het Erve, Leon Hoijsink, Corine Hommerson, Marianne Hoogstede | Foto's van Nathan Hutting in zijn praktijk: Robert Jan Stokman

Inleiding

Het Marfansyndroom is een zeldzame erfelijke aandoening van het bindweefsel.^{1,2} Het syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat mannen en vrouwen een gelijke kans hebben om het Marfansyndroom te krijgen en dat de kans 50% is dat het syndroom wordt doorgegeven aan het nageslacht.³ In Nederland zijn er naar schatting 1.200 tot 1.500 mensen met het Marfansyndroom.^{3,4}

Bij het Marfansyndroom is er sprake van een mutatie van het FBN-1-gen.^{2,5,6} Het FBN-1-gen ondersteunt normaal gesproken de vorming van elastinevezels.^{5,6} Deze elastinevezels zorgen voor de elasticiteit en stevigheid van het bindweefsel. Door de mutatie van het FBN-1-gen is de elasticiteit en de stevigheid van het bindweefsel bij mensen met het Marfansyndroom verminderd.⁵ De mutaties van het FBN-1-gen zijn echter verschillend per patiënt. Hierdoor ontstaat een grote variatie in de symptomen die voorkomen^{2,7} waardoor de klinische manifestatie van het Marfansyndroom verschilt van patiënt tot patiënt.⁵ Het Marfansyndroom uit zich onder andere in afwijkingen aan het skelet (botten en ligamenten), de ogen, hart en bloedvaten, het zenuwstelsel en de longen.^{2,7} Het woord 'syndroom' geeft aan dat het gaat om een verzameling van symptomen die samen en juist in deze combinatie voorkomen en te verklaren zijn vanuit één oorzaak.⁸ De hart- en vaatafwijkingen (onder andere aneurysma van de aorta) zijn levensbedreigende complicaties voor patiënten met het Marfansyndroom.⁹ De skeletafwijkingen bestaan vaak uit afwijkingen in de vorm van de borstkas, naar verhouding lange armen, vingers en benen, een opvallend lange lichaamslengte, slappe gewrichtsbanden die onder andere platvoeten veroorzaken, smalle kaken en een hoog verhemelte. Hypermobiliteit van gewrichten en scoliose zijn ook aanwijzingen voor het Marfansyndroom.⁹ Van



de patiënten heeft 60% een scoliose¹⁰ en uit de literatuur is bekend dat rugklachten bij patiënten met het Marfansyndroom drie keer meer voorkomen in vergelijking met de algemene populatie.¹¹

Mogelijk is, door de bij het Marfansyndroom aanwezige afwijkingen, de kwaliteit van leven bij patiënten verminderd.⁵ Patiënten ervaren klachten aan het houdings- en bewegingsapparaat (HBA). Het is dan ook van belang dat fysiotherapeuten kennis hebben van het Marfansyndroom. Fysiotherapeutische interventie gericht op het Marfansyndroom kan bestaan uit advies, het verbeteren van houding en beweging, spierversterkende oefeningen en het vergroten van het uithoudingsvermogen.⁹ Vanzelfsprekend moet hierbij rekening gehouden worden met de fysieke gesteldheid van de patiënt. Over het algemeen kunnen statische en zware belasting het beste worden vermeden in verband met het risico op complicaties.¹²

De doelstelling van dit artikel is:

- 1) fysiotherapeuten bekend te maken met het Marfansyndroom,
- 2) inzicht te geven in het vóórkomen van klachten aan het HBA bij patiënten en in het gebruik van en ervaring met fysiotherapie en
- 3) inzicht te geven in de kwaliteit van leven van patiënten met het Marfansyndroom in Nederland.

Methode

Op basis van literatuuronderzoek en vraaggesprekken met experts is een vragenlijst opgesteld voor patiënten met het Marfansyndroom over houdings- en bewegingsgerelateerde

klachten en ervaringen met fysiotherapie. Deze vragenlijst werd samen met de RAND-36 (versie 1)¹³, een vragenlijst met betrekking tot kwaliteit van leven, digitaal afgenomen bij patiënten. Deelnemers werden geworven door middel van een oproep op de website en een presentatie op de contactdag van de Contactgroep Marfan Nederland. De uitkomsten van de RAND-36 werden door middel van t-tests vergeleken met de referentiewaarden van de RAND-36. Alle analyses werden uitgevoerd met IBM SPSS Statistics, versie 20. Er werd uitgegaan van een significantieniveau van 0,05.

Resultaten

Van de 38 respondenten vulden 31 respondenten (81,6%) de vragenlijst volledig in. Er namen 23 vrouwen (74,2%) en 7 mannen (22,6%) deel aan het onderzoek en van 1 respondent was het geslacht onbekend (3,2%). De gemiddelde leeftijd was 44,9 jaar (range 22-64 jaar) en 17 respondenten (54,8%) zijn langer dan 20 jaar geleden gediagnosticeerd met het Marfansyndroom.

Ervaren klachten en beperkingen

In tabel 1 wordt aangegeven in welke lichaamsregio patiënten met het Marfansyndroom klachten ervaren. Ruim 77% van de patiënten rapporteerde klachten aan de onderrug. Pols/handklachten, schouderklachten en enkel/voetklachten kwamen bij meer dan 70% van de respondenten voor. Beperkingen in activiteiten kwamen het meeste voor bij het sporten. Echter, meer dan de helft van alle respondenten ervoer ook beperkingen bij het lopen of overige algemene dagelijkse levensverrichtingen (ADL, tabel 2).

Tabel 1. Ervaren klachten per regio (n=31)

Regio	Totaal aant. patiënten (%)
Nek	21 (67,7)
Bovenrug	21 (67,7)
Borstkas	14 (45,2)
Schouder	22 (71,0)
Elleboog	9 (29,0)
Pols/hand	22 (71,0)
Onderrug	24 (77,4)
Heup	16 (51,6)
Knie	16 (51,6)
Enkel/voet	22 (71,0)

Tabel 2. Beperkingen in activiteiten (n=31)

Activiteit	Totaal aant. patiënten (%)
Sporten	21 (67,7)
Lopen	17 (54,8)
Overige ADL	18 (58,0)

Gebruik van fysiotherapie

Van alle respondenten is 83,9% (n=26) in het verleden onder behandeling van een fysiotherapeut geweest. Figuur 1 laat per lichaamsregio het percentage respondenten zien dat voor de betreffende klacht onder behandeling geweest is van de fysiotherapeut. Van de patiënten met nekklachten is 90% onder behandeling van een fysiotherapeut geweest, daarentegen is slechts 18,2% van de respondenten behandeld voor pols/handklachten.

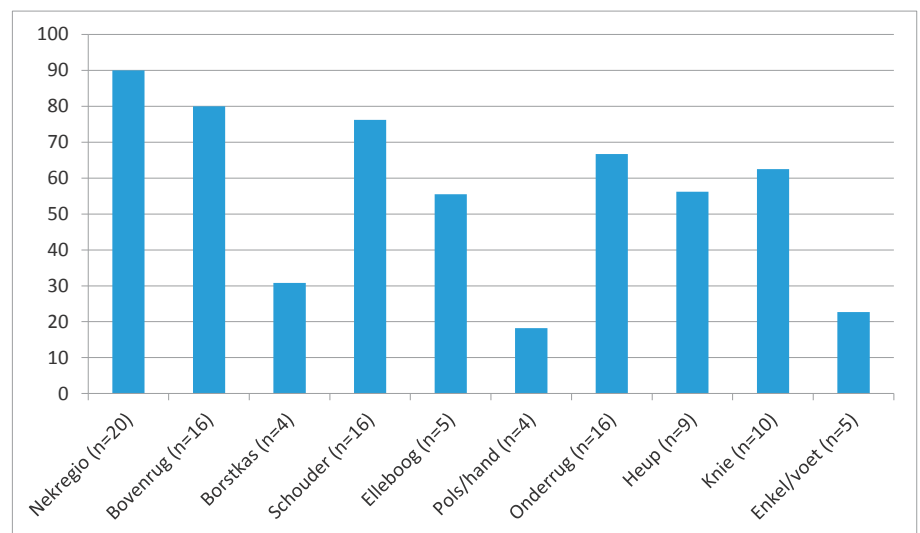
Tevredenheid fysiotherapie

Figuur 2 geeft de tevredenheid van de respondenten weer met betrekking tot fysiotherapie. Er is een onderverdeling gemaakt per lichaamsregio. Over het algemeen waren de patiënten tevreden tot zeer tevreden over de fysiotherapie. Van de respondenten die fysiotherapie hadden voor beperkingen met lopen (n=8) en sporten (n=8) was 75% tevreden over de fysiotherapie, 25% was ontevreden. Van de 2 respondenten die fysiotherapie hadden in verband met overige beperkingen in de ADL, was één respondent tevreden en één respondent ontevreden.

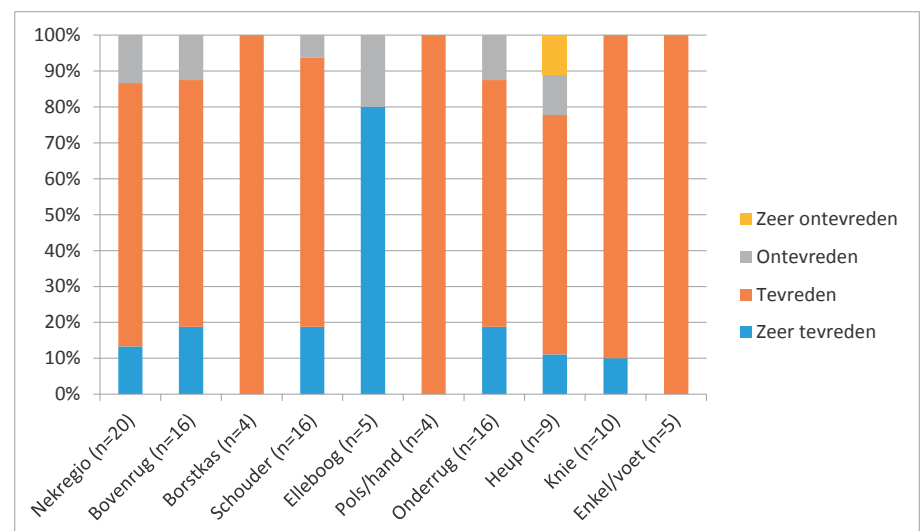
Kwaliteit van leven

Behalve op de domeinen mentale gezondheid ($p=0,33$) en rolbeperkingen emotioneel ($p=0,06$) scoorden patiënten met het Marfansyndroom significant lager op alle domeinen van de RAND-36 ten opzichte van referentiewaarden ($p=0,00-0,02$, zie figuur 3). De meeste respondenten (87%) gaven aan dat fysiotherapie kan bijdragen aan het verbeteren van de kwaliteit van leven.

Figuur 1. Percentage respondenten per lichaamsregio dat onder behandeling van een fysiotherapeut is geweest.



Figuur 2. Percentuele tevredenheid fysiotherapie van de respondenten per lichaamsregio.



Discussie

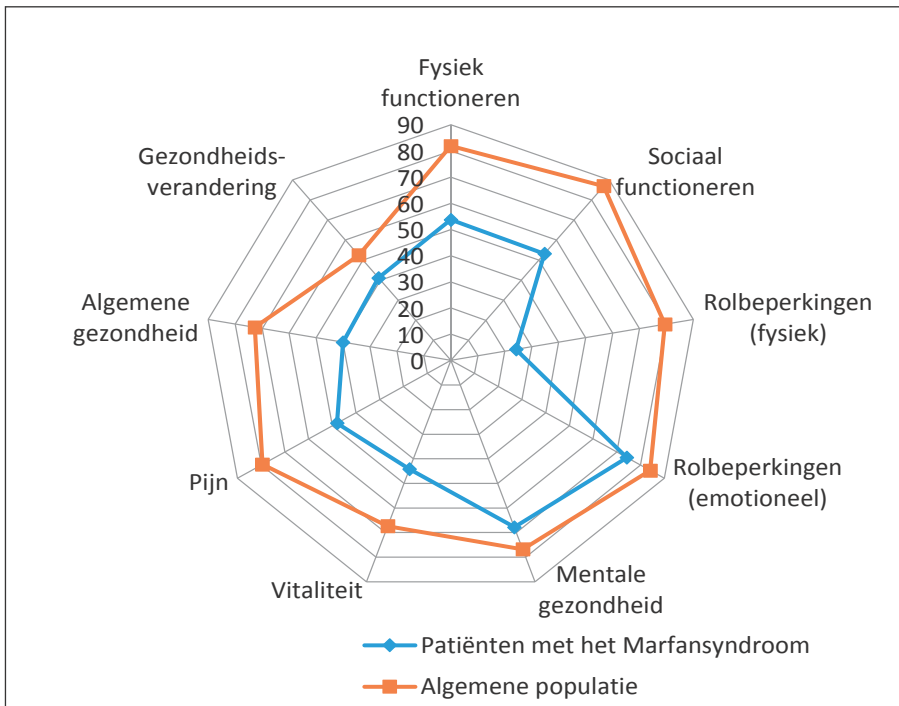
Klachten aan het HBA komen veelvuldig voor bij patiënten met het Marfansyndroom. Ook bij het sporten, lopen en overige ADL ervaren patiënten met het Marfansyndroom beperkingen. Dit is in overeenstemming met een eerder afstudeeronderzoek aan de Hogeschool van Arnhem en Nijmegen.¹⁴

Een groot deel van de patiënten is voor hun klachten onder behandeling van een fysiotherapeut geweest. Op basis van deze kleine onderzoeksgroep kan gesteld worden dat patiënten over het algemeen tevreden zijn over de fysiotherapeutische behandeling. Voor de klachten in de meeste lichaamsregio's is slechts een percentage van rondom de 60% of minder onder behandeling geweest van een fysiotherapeut. Ook voor de ervaren beperkingen bij het sporten, lopen en overige ADL is minder dan 50%

van de patiënten onder fysiotherapeutische behandeling geweest. Het is onduidelijk wat de reden hiervan is. Mogelijkerwijs is er niet altijd een behandelindicatie of is er sprake van onbekendheid met fysiotherapie, een gebrek aan effectieve interventies, een gebrek aan kennis bij de fysiotherapeut, of behandeling door andere zorgverleners.

In vergelijking met een gemiddelde populatie hebben patiënten met het Marfansyndroom een significant lagere kwaliteit van leven, gemeten met de RAND-36. Met name op fysieke rolbeperkingen, sociaal functioneren, fysiek functioneren, algemene gezondheid, pijn en vitaliteit scoren patiënten met het Marfansyndroom fors lager. Fusar-Poli et al.⁵ vonden ook een lagere kwaliteit van leven bij patiënten met het Marfansyndroom gemeten met de SF-36 (vergelijk-

Figuur 3. RAND-36 van patiënten met het Marfan-syndroom ten opzichte van de algemene populatie.



baar met de RAND-36). Zij vergeleken de scores van patiënten met het Marfansyndroom echter met een normalscore van 100, terwijl in dit onderzoek gebruik is gemaakt van de (lagere) scores van de algemene populatie. Opvallend is dat Fusar-Poli et al.⁵ over het algemeen een hogere kwaliteit van leven vonden bij patiënten met het Marfansyndroom in vergelijking met dit onderzoek. Mogelijk zou dit verklaard kunnen worden door een lagere leeftijd van de onderzochte populatie van Fusar-Poli et al.⁵

Concluderend kan gesteld worden dat patiënten met het Marfansyndroom in het dagelijks leven veel klachten en beperkingen aan het HBA ervaren en dat zij hiervoor frequent de fysiotherapeut bezoeken. Patiënten met het Marfansyndroom ervaren een fors lagere kwaliteit van leven in vergelijking met de gemiddelde populatie. Voor een optimale fysiotherapeutische begeleiding is het van belang dat de fysiotherapeut een goede kennis heeft van het Marfansyndroom en de behandeling afstemt met andere zorgverleners, bijvoorbeeld met een van de vier Marfan poliklinieken in Nederland. Het aanbieden van zorg aan patiënten met het Marfansyndroom door gespecialiseerde zorgverleners kan zinvol

Dit artikel beschrijft een deel van de resultaten van een onderzoek uitgevoerd door studenten fysiotherapie aan de Hogeschool van Arnhem en Nijmegen naar aanleiding van een onderzoeksvraag van de Contactgroep Marfan Nederland.

zijn, echter gezien de lage prevalentie van het Marfansyndroom is het de vraag of dit praktisch haalbaar is binnen de fysiotherapie. Verder onderzoek naar fysiotherapeutische behandel-mogelijkheden is aanbevolen.

Meer informatie over het Marfansyndroom is te vinden op de website van de Contactgroep Marfan Nederland: www.marfansyndroom.nl.

Drs. Nathan Hutting is fysiotherapeut, manueel therapeut, wetenschappelijk onderzoeker/promovendus, Lectoraat Arbeid & Gezondheid, Hogeschool van Arnhem en Nijmegen. E-mail: nhutting@fysiotherapiehetcentrum.nl.

Niek van het Erve, Leon Hoijtink en Corine Hommerson zijn student opleiding fysiotherapie, Hogeschool van Arnhem en Nijmegen.

Marianne Hoogstede maakt deel uit van het bestuur van de Contactgroep Marfan Nederland.

Referenties

- Schrander-Stumpel CTRH, Curfs IMG, van Ree JW. Klinische genetica. Houten: Bohn Stafleu van Loghum; 2005.
- Voermans NC, Hosman AJ, van Alfen N, et al. Radicular dysfunction due to spinal deformities in Marfan syndrome at older age: three case reports. *Eur J Med Genet.* 2010;53(1):35-39.
- Brouns - van Engelen M. Marfansyndroom. <http://erfelijkheid.nl/node/275>. Geraadpleegd 9 april 2013.
- Vereniging Klinische Genetica Nederland. Richtlijn Marfan syndroom; 2012.
- Fusar-Poli P, Klersy C, Stramesi F, Callegari A, Arbustini E, Politi P. Determinants of quality of life in Marfan syndrome. *Psychosomatics.* 2008;49(3):243-248.
- Morree J. de Dynamiek van het menselijk bindweefsel. Functie, beschadiging en herstel. Houten: Bohn Stafleu van Loghum; 2008.
- Mulder BJMP, Pieper PG, Meijboom FJ, Hamer JPM. Aangeboren hartafwijkingen bij volwassenen. Houten: Bohn Stafleu van Loghum; 2006.
- Ebersson H. Leven met Marfan. Amersfoort: Contactgroep Marfan Nederland; 2012.
- Bernaards CM, Arians GA, Knol DL, Hildebrandt VH. The effectiveness of a work style intervention and a lifestyle physical activity intervention on the recovery from neck and upper limb symptoms in computer workers. *Pain.* 2007;132(1-2):142-153.
- Pyeritz RE, Francke U. The Second International Symposium on the Marfan Syndrome. *Am J Med Genet.* 1993;47(1):127-135.
- Dean JC. Marfan syndrome: clinical diagnosis and management. *Eur J Hum Genet.* 2007;15(7):724-733.
- Contactgroep Marfan Nederland. Marfan en Fysiotherapie; 2012.
- Zee K van der, Sanderma R. Het meten van de algemene gezondheidstoestand met de Rand-36. Een handleiding. Groningen: UMCG / Rijksuniversiteit Groningen; 2012.
- Appelhof D, Bie DJM de, Geurts AGT. Het Marfan syndroom en fysiotherapie. Zijn er indicaties voor fysiotherapie? Nijmegen: Hogeschool van Arnhem en Nijmegen; 2012.