

Auteur: Kees van Eck
Redactie: Van Eck Design Boskoop

Marfan, zegt u?

*Het Marfansyndroom, oorzaak en gevolg
en de (on)mogelijkheden van oefentherapie*

Het Marfansyndroom is bij het grote publiek vrijwel onbekend. De belangrijkste oorzaak is de meest voor de hand liggende: het syndroom is nogal zeldzaam. In Nederland is het bij ongeveer vijftienhonderd mensen vastgesteld. De titel van dit artikel 'Marfan, zegt u?' heeft een vette knipoog, maar of Marfan, behalve bij direct betrokken specialisten, de cardioloog, de hart-vaatchirurg, de longarts en de orthopedisch chirurg, in de (para) medische wereld voldoende bekend is, is wel een terechte vraag. En zijn specialisten voldoende op de hoogte van de effecten van Cesar- en Mensendiecktherapie voor mensen met het Marfansyndroom? Vragen die niet zomaar met 'ja' kunnen worden beantwoord.

Het kan betekenen dat specialisten minder vaak 'Marfanners' zullen doorverwijzen naar een oefentherapeut. Dit artikel is niet bedoeld om specialisten hiervan bewust te maken, maar wel om oefentherapeuten te informeren wat Marfan inhoudt en wat de effecten kunnen zijn van een behandeling. Naast een feitelijke uiteenzetting van het Marfansyndroom, de oorzaken van de aandoening en de gevolgen voor patiënten, gaat dit artikel ook in op de praktische toepassing van oefentherapie. Een woord van dank gaat uit naar Celine, Rachid en Miriam, die als ervaringsdeskundigen hun bijdrage aan dit artikel hebben geleverd.

Wat is Marfan?

Het Marfansyndroom is genoemd naar de Franse kinderarts Bernard-Jean Antonin Marfan (1858-1942). In 1896 presenteert hij voor de *Société Médicale des Hôpitaux* in Parijs een vijf jaar oud meisje genaamd Gabriëlle. Hij wijst op haar relatief lange armen en benen, uitzonderlijk lange tenen en vingers (spinnenvingers) en haar zwakke gestel. De abnormale lichaamsverhoudingen waren al bij de geboorte van Gabriëlle zichtbaar en nemen nog steeds toe. Marfan noemt de aandoening dolichostenomelie, wat zoveel betekent als lange, slanke ledematen. In 1902 ontdekten twee andere Franse kinderartsen, gebruikmakend van de net uitgevonden röntgentechnologie, dat de afwijkende bouw van het meisje wordt veroorzaakt door te veel kraakbeen in het skelet.

Latere onderzoeken laten zien dat ook de ooglenzen, het hart en de bloedvaten al zijn aangetast. Het gevaarlijkst zijn de zwakke plekken in de aorta, de grote slagader waarin het bloed vanuit het hart terechtkomt. Een spontaan openbarsten van de aorta is de belangrijkste oorzaak van het vroegtijdig overlijden van patiënten met het Marfansyndroom. In 1931 noemt de Nederlandse arts Henricus Weve als eerste deze aandoening het *Syndroom van Marfan*.

Het Marfansyndroom is een aangeboren en erfelijke afwijking van het bindweefsel. De oorzaak van Marfan is een verstoring in bouw of functies van fibrillines, weefsel dat op veel plaatsen in het lichaam voorkomt. De belangrijkste Marfanverschijnselen zijn te zien aan het hart, aan bloedvaten, ogen en skelet. Marfan is een syndroom, wat inhoudt dat het gaat om een verzameling van afwijkingen die gezamenlijk en juist in een specifieke combinatie voorkomen. Anders gezegd, alle verschijnselen zijn te verklaren uit één oorzaak. Het Marfansyndroom komt overal ter wereld voor, even vaak bij mannen als bij vrouwen. Ongeveer één op de tienduizend mensen heeft deze aandoening, wat voor Nederland neerkomt op ongeveer vijftienhonderd mensen met deze aandoening. Mensen in Nederland met het Marfansyndroom kunnen in vier gespecialiseerde Marfanklinieken terecht, in Amsterdam, Leiden, Nijmegen en Groningen. Dit zijn samenwerkingsverbanden van medische deskundigen die ervaring hebben met het Marfansyndroom. Het doel van deze

DNA onderzoek biedt uitsluitsel, maar klinisch onderzoek van symptomen blijft noodzakelijk.

samenwerking is het verbeteren van de zorg voor de Marfanpatiënt door bundeling van ervaring, kennis en deskundigheid. Een ander belangrijk doel is het diagnosticeren van Marfan volgens vaste criteria en het bevorderen van wetenschappelijk onderzoek. *Hoewel afwijkingen in hart en bloedvaten, de ogen en het skelet typisch zijn voor het Marfansyndroom, is genetisch onderzoek nodig om een definitieve diagnose te kunnen stellen.*

Het Marfansyndroom: een bindweefselafwijking

Het Marfansyndroom is een erfelijke, autosomaal dominante, aandoening, veroorzaakt door een mutatie van het DNA. Autosomaal wil zeggen dat het kind van één ouder een afwijkend gen erft. Er is dus 50% kans dat dit gebeurt. Bij ongeveer één op de vier personen is de oorzaak van het syndroom een nieuw ontstane verandering in het erfelijke materiaal. Een mutatie dus die zij niet van de ouders hebben geërfd. Mutaties zijn heel normaal. Ze vinden bij iedereen plaats en meestal in delen van het DNA die geen functie hebben. Soms kan een mutatie optreden op een belangrijke plaats in het DNA, wat kan leiden tot een ziekte. Mutaties kunnen gelegen zijn in verschillende genen, en elke mutatie op zich kan een andere uitwerking hebben. Hierdoor bestaan er grote verschillen in de manier waarop en de mate waarin het Marfansyndroom zich manifesteert.

Bij het Marfansyndroom tast de mutatie het bindweefsel aan. Bindweefsel zorgt voor stevigheid van weefsels en allerlei organen. Ook zorgt bindweefsel ervoor dat wanden van bloedvaten meegeven met hoge bloeddruk als het hart pompt. Mensen met een marfanoïde aandoening hebben bindweefsel dat niet goed functioneert.

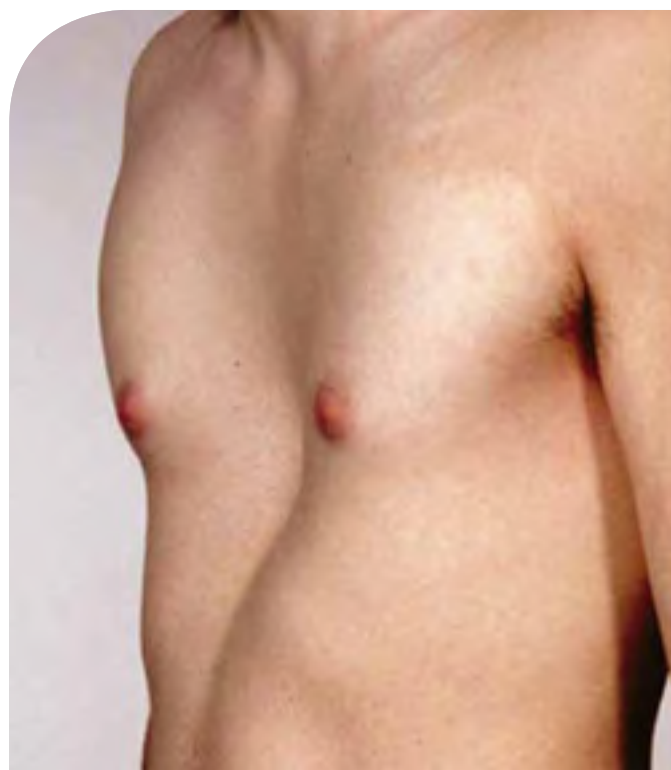
Een belangrijke eigenschap van het bindweefsel is de elasticiteit. Hier zorgen zogenaamde elastinevezels voor. Dankzij deze elasticiteit kunnen gewrichten bewegen en blijven ze op hun plaats. De vezels bestaan uit een kern van elastine en een mantel van zogenaamde microfibrillen. Bouwstenen zijn fibrilline-eiwitten die in een cel worden aangemaakt en vervolgens uit de cel worden getransporteerd. In het hele proces van eiwitvorming tot de vorming van elastinevezels kunnen als gevolg van een mutatie in het fibrillinegen verschillende dingen misgaan. Zo kan de structuur van het eiwit veranderen, de opbouw van eiwit voortijdig worden afgebroken of het transport van het eiwit uit de cel worden verstoord. Een verhoogde afbraak van fibrilline leidt tot een te lage concentratie van fibrilline buiten de cel en dus minder elastinevezels. Minder vezels betekent minder elasticiteit van het bindweefsel.

Afhankelijk van de locatie in het lichaam van de mutante vorm van fibrilline kunnen er verschillende symptomen optreden. Een symptoom treedt op afhankelijk van het gen dat gemuteerd is en waar, binnen het gen, de mutatie precies gelegen is. Elke mutatie kan een andere uitwerking hebben. Er zijn drie verschillende fibrillinegenen bekend. Daarnaast zijn de effecten van fibrillinemutaties ook onderhevig aan het zogenaamde 'dominante negatieve fenotype', waarbij de DNA-code van de ouders genmutaties bij hun kind verklaart. Zo kan de oorzaak van het Marfansyndroom zijn terug te voeren op het DNA van (een van) de ouders, maar gemuteerde fibrillinegenen leiden niet automatisch tot symptomen en dus problemen (namelijk als er meer goede dan foute eiwitten aanwezig zijn, waardoor het bindweefsel gezond blijft). Voor een diagnose van Marfan is naast een DNA-test klinisch onderzoek van symptomen dus altijd noodzakelijk! Voor meer achtergrondinformatie over genetica en pathologie kunt u terecht op www.marfansyndroom.nl.

Slechte kwaliteit van het bindweefsel heeft gevolgen voor hart en bloedvaten en voor het bewegingsapparaat (gewrichten). Mensen met Marfan ondergaan een periodieke medische controle, door een cardioloog of een orthopeed. Een periodieke controle is een vinger aan de pols en is een garantie dat er op tijd een behandeling wordt gestart.

De gevolgen voor hart en bloedvaten en de longen

Een veel voorkomende en ingrijpende afwijking die bij het Marfansyndroom hoort, is die aan de grote lichaamsslagader: de aorta. Een gezonde aorta is elastisch en geeft mee met een (tijdelijke) verhoging van de bloeddruk die optreedt als vanuit het hart bloed in de aorta wordt gepompt. Door kwalitatief slecht bindweefsel is bij Marfanpatiënten de aorta juist vaak stijf, waardoor de bloeddruk toeneemt. Langdurige hoge bloeddruk kan de aorta doen verwijden. Hoe meer de aorta verwijdt, hoe kwetsbaarder deze wordt. In het slechtste geval kan een scheuring in de wand van het bloedvat ontstaan (dissectie). Dit is levensbedreigend en vereist een directe chirurgische ingreep. Bij mensen met Marfan kunnen afwijkingen ontstaan aan de hartkleppen. Twee van de vier hartkleppen (de mitralis- en aortakleppen) geven de meeste problemen. Door een niet goed sluitende hartklep kan het hart onvoldoende bloed in het lichaam pompen. Om dit te compenseren, moet het hart harder gaan pompen. Door de toename in belasting kan het hart op den duur gaan vergroten. Preventief kunnen bloed- drukverlagende medicijnen worden voorgeschreven. Door de verlaging van de bloeddruk worden het hart en bloedvaten ontlast. Het probleem kan opgelost worden met een operatie waarbij de klep wordt gereconstrueerd of in zijn geheel wordt vervangen door een kunstklep. Met behulp van een echocardiogram en MRI kan een cardioloog een goed beeld krijgen van de conditie van het hart en bloedvaten. Afwijkingen aan de hartkleppen komen zo ook aan het licht net als een eventuele verandering in de diameter van de aorta. Mensen met het Marfansyndroom krijgen het advies om regelmatig check-ups te laten doen van het hart, en vooral van de gehele aorta.



Marfan, zegt u?

Verzwakt bindweefsel bij mensen met Marfan kan ook de structuur van de longen aantasten. Hierdoor kunnen longproblemen ontstaan. Veel Marfaners hebben te maken met vervormingen van borstkas en ruggengraat, wat het functioneren van de longen kan bemoeilijken. De meest voorkomende zijn blaasjes aan het oppervlak van de long (bullae), een klaplong (pneumothorax) en een lek, waardoor er lucht komt tussen het long- en borstvlies (pleurae). Het gaatje in de long kan als een ventiel gaan werken, waardoor bij het uitademen de lucht de holte niet meer uitgaat. Hierdoor komen hart en bloedvaten onder druk te staan. Overige klachten komen voort uit een verwijding van een longbloedvat (aneurysma), longemfyseem, wat kortademigheid en zelfs hartproblemen kan veroorzaken, en luchtweginfecties.

De gevolgen voor het bewegingsapparaat

Mensen met het Marfansyndroom bewegen moeilijk. Omdat Marfan zich in allerlei varianten en gradaties manifesteert, kunnen de gevolgen voor het bewegingsapparaat per individu sterk verschillen. Grosso modo is het Marfansyndroom herkenbaar aan een vervorming van de borstkas en de ruggenwervel (scoliose en kyfose), een doorsteking heupgewricht, oogafwijkingen, relatief lange armen en benen, lange vingers (arachnodactylie), opvallende lichaamslengte en slappe gewrichtsbanden.

Bij een vervorming van de borstkas staat het borstbeen naar binnen of naar buiten. Deze vormen worden de kippenborst (pectus carinatum) en de trechterborst (pectus excavatum) genoemd. Een kippenborst geeft over het algemeen geen lichamelijke klachten. Een trechterborst kan het functioneren van hart en longen bemoeilijken. Bij Marfan komt de trechterborst vaker voor dan de kippenborst.

Scoliose is een zijwaartse verkromming van de ruggenwervel, kyfose een laterale verkromming. Om een verkromming van de ruggenwervel te 'corrigeren' is veel spierspanning nodig. De verkromming kan een grote belasting geven op het lichaam, wat behandeling noodzakelijk maakt. Bij mensen met Marfan is de scoliose of kyfose niet aangeboren, maar ontwikkelt zich gedurende de groei van het kind. Dit kan een negatief effect hebben op de ontwikkeling van de longen. Controle hierop is dus de gehele kindertijd en zelfs puberteit noodzakelijk.

Vroeger deed een schoolarts die controle, maar tegenwoordig is deze screening niet meer vanzelfsprekend. Als scoliose of kyfose op jonge leeftijd is vastgesteld, kan een korset de vergroeiing beperken. Bij een te sterke verkromming kan een operatie nodig zijn, bijvoorbeeld door een metalen staaf aan te brengen die de rug recht houdt. Ook kan het kapsel om het ruggenmerg in het onderste deel van de rug zich verwijden (lumbale durale ectasie). Dit kan pijn veroorzaken in de onderrug.

Het Marfansyndroom kan heupklachten veroorzaken doordat de scharnierwerking van het heupgewricht niet goed functioneert. In sommige gevallen is de wand van de kom sterk verdund met als risico dat de kogel van het heupgewricht door de kom heen breekt. Een prothese kan uitkomst bieden.

Veel Marfaners kampen met een visuele beperking of afwijking. Doorgaans zijn de ogen langer dan gemiddeld en het hoornvlies vlakker. Als het hoornvlies minder bol (vlakker) is dan gewoonlijk, dan corrigeert dit de bijziendheid een beetje. Zwakke oogvezels kunnen ervoor zorgen dat de

ooglens loslaat (lensluxatie). Dit kan leiden tot hoge oogdruk (glaucoom). De meest voorkomende complicatie bij Marfanpatiënten is een loslaten van het netvlies. Hoe langer de oogbol, hoe groter de kans hierop. Omdat zich hier de zintuigcellen bevinden kan dit leiden tot slechtiendheid. Scheurtjes in het netvlies kunnen met een laserbehandeling worden gedicht. Als het netvlies helemaal loslaat, rest er niets anders dan een operatie. Om een visuele beperking te 'compenseren' kunnen mensen een verkeerde houding aannemen, wat kan leiden tot klachten.

Mensen met Marfan zijn vaak dun en lang. Ze hebben weinig onderhuids vet en een overmatige lengtegroei van de beenderen. Vooral ledematen kunnen buitenproportioneel lang zijn. Om de lengtegroei enigszins te beperken is behandeling mogelijk met (een antagonist van) groeihormonen. Deze behandeling kan worden gestart op jonge leeftijd wanneer de prognose is dat het kind overmatig lang zal gaan worden. Naast het lange en dunne lichaam heeft men vaak ook een smal gezicht met diepliggende ogen. Er is in veel gevallen sprake van een heel smalle kaak en een hoog gehemelte. Door de smalle kaak kunnen problemen met het gebit ontstaan, omdat de tanden in de verdrukking komen. Een beugel biedt dan uitkomst.

Doordat bij Marfanpatiënten het bindweefsel is verzwakt, hebben zij vaak overbeweeglijke gewrichten (hypermobiliteit) en platvoeten. Verzwikken van enkels en knieën is hierdoor een veel voorkomend probleem. Slappe gewrichten (en slappe spieren) hebben een negatieve impact op de motoriek en het evenwichtsgevoel. Overbeweeglijke gewrichten hebben het extra zwaar te verduren, wat kan leiden tot vervroegde slijtage en gewrichtsontstekingen, ook als er geen infectie aanwezig is. Sporten kan hierdoor worden bemoeilijk of zelfs niet meer mogelijk zijn. Braces of ontstekingsremmende medicatie kunnen helpen. Platvoeten zijn voeten die zijn doorgezakt, met platte voetzolen als resultaat. Stevige schoenen met steunzolen of speciaal aangemeten orthopedisch schoeisel kan lichamenlijk ongemak verlichten. Kortom, de gevolgen van het Marfansyndroom voor het bewegingsapparaat kunnen zeer ingrijpend zijn. Mensen met ernstige symptomen van het syndroom zullen ook in het dagelijks leven problemen ondervinden.

Wie is de Marfaner?

Een Marfaner is iemand die kampt met lichamelijke beperkingen. Die kunnen psychische problemen veroorzaken. Door het Marfansyndroom kan iemand in een vicieuze cirkel belanden. Bewegen veroorzaakt pijn,

waardoor iemand lichaamsbeweging gaat vermijden. Dit terwijl nu precies bewegen de conditie, ook van spieren en gewrichten, zou verbeteren. Het gevoel hieruit niet te kunnen ontsnappen zorgt niet zelden voor psychische klachten.

Uit onderzoek blijkt dat mensen hun 'waardigheid' vinden in vier zogenaamde 'waardegebieden', te weten arbeid, relaties, uiterlijk

en normaliteit, zoals intelligentie, onafhankelijkheid, gezondheid (A.F. Helmond, Acceptatie van Marfan). Anders gezegd, mensen vinden zingeving en geluk in deze gebieden. Mensen met een fysieke handicap zullen in al deze waardegebieden geconfronteerd worden met hun beperking. Dit vraagt om aanpassingen die voor grote psychische druk kunnen zorgen. Tegelijk blijkt de wil om 'een normaal leven' te leiden vaak sterker dan de handicap. Een effectieve therapie helpt mensen te leren waar grenzen liggen, waar mogelijk die grenzen te verleggen, en hoe te accepteren wat

Slechte kwaliteit bindweefsel tast de algehele lichamelijke conditie aan en zorgt voor bewegingsbeperkingen

Marfan is een complex syndroom. Uitwisseling van kennis en ervaringen kan de effectiviteit van oefentherapie verbeteren

wel en niet mogelijk is. Juist op dit punt zal de Cesar/Mensendiecktherapeut zich focussen: het doorbreken van deze neerwaartse spiraal. In de inleiding is gesteld dat bekendheid met het Marfansyndroom ook in de (para-)medische wereld waarschijnlijk niet groot is. Feitelijk onderzoek naar die bewering is nooit gedaan, maar bij navraag blijken enkele oefentherapeuten Cesar en Mensendieck zelfs helemaal niet bekend te zijn met de term 'Marfan'. Op de website van de Oefentherapeut en de Vereniging van Oefentherapeuten Cesar en Mensendieck (www.wocm.nl) wordt Marfan als chronische ziekte niet genoemd.

Rachid Mali, oefentherapeut Mensendieck in Haarlem en Velsbroek en bekend met de behandeling van Marfaners, erkent dat de literatuur omtrent de behandeling van Marfanpatiënten vrij summier is. "De informatie op de website van de Contactgroep Marfan én de ruime ervaring van oefentherapeuten bieden niettemin voldoende perspectief om iemand met het Marfansyndroom optimaal te kunnen behandelen en te begeleiden". Nu weet Rachid als ervaringsdeskundige therapeut prima zijn weg te vinden, maar dit neemt niet weg dat een betere informatievoorziening nuttig kan zijn voor oefentherapeuten die het Marfansyndroom niet kennen. Het is de belangrijkste reden voor de Contactgroep Marfan om ruchtbaarheid te geven aan dit syndroom, juist omdat oefentherapie gunstige effecten blijkt te hebben op mensen met het syndroom.

Dit laatste weten we omdat afzonderlijke aspecten van het syndroom, waaraan ook niet-Marfaners lijden, prima behandelbaar blijken te zijn. Zo is scoliose een skeletafwijking die in allerlei varianten en gradaties voorkomt, bij Marfaners en niet-Marfaners. De VvOCM besteedt niet voor niets uitgebreid aandacht aan het nut van oefentherapie voor mensen met scoliose, in welke vorm ook.

De vraag die daarom gesteld en beantwoord moet worden luidt: hoe en op welke punten kan Cesar en Mensendieck zinvol zijn voor iemand met het Marfansyndroom? Rachid en ook Miriam Meijerink, oefentherapeut Mensendieck in Naarden, onderstrepen dat theoretische kennis nooit kan worden losgekoppeld van de individuele hulpvraag. Een grote variatie aan symptomen en beperkingen die gepaard gaan met het Marfansyndroom vragen om maatwerk. Wel worden ervaringen van therapeuten in werkgroepen of bijeenkomsten uitgewisseld. Miriam: "Er zijn regionale intercollegiale overleggen die de uitgelezen plek zijn om ervaringen uit te wisselen. Verder is er een intranet voor oefentherapeuten waarin collega's elkaar snel kunnen vinden". Zo groeit kennis omtrent de praktische toepassing van oefentherapie.

In een ideale wereld zouden oefentherapeuten die ervaring hebben met de behandeling van Marfaners specifieke kennis en deskundigheid uitwisselen. Het is goed om idealen te hebben. Maar in meer algemene zin is er wel iets te zeggen over het nut van oefentherapie. De verzameling afwijkingen die vallen binnen het Marfansyndroom, zo hebben we eerder uiteengezet, zijn aandoeningen aan hart, bloedvaten, longen en het bewegingsapparaat. Voor het dagelijks leven van bijna alle Marfanpatiënten betekent dit vermoeidheid en bewegingsbeperkingen. Dit zijn twee bruikbare parameters die de effectiviteit van oefentherapie duidelijk



kunnen maken.

Celine is zestien jaar en heeft zo ongeveer alle symptomen die horen bij het Marfansyndroom: een sterk verwijde aorta, een visuele beperking waarvoor zij al zeven maal is geopereerd, zeer slappe gewrichten en een scoliose van veertig graden. Als zesjarige volgde ze al Mensendiecktherapie. Momenteel oefent ze bij een fysiotherapeut en eens in de zes weken bij een oefentherapeut. Celine doet dit jaar havo-examen en probeert op alle terreinen een zo normaal mogelijk leven te leiden. Volgend jaar wil ze HBO Maatschappelijk Werk gaan doen. Lichamelijke inspanning moet zij doseren. Omdat ze alle energie in school wil steken, heeft ze een elektrische fiets. "Ik doe alle dingen die ik leuk vind, maar moet wel vaak kiezen aan welke activiteit ik mee kan doen." Wandelen en zwemmen doet ze graag en natuurlijk met vriendinnen de stad in, maar alles gedoseerd. Celine kent haar grenzen en bewijst dat er met een sterke wil veel mogelijk is. Normaal leven bijvoorbeeld.

En dan nu de praktijk

Hoeveel Marfaners in Nederland onder behandeling zijn bij een Cesar/Mensendiecktherapeut is niet precies bekend. Miriam organiseerde, op uitnodiging van de Contactgroep Marfan, op 26 maart jl. een workshop 'Oefentherapie Mensendieck beweegt mensen'. In de zaal zaten mensen met het Marfansyndroom en hun partner of familie. "Ik probeer in de workshops de deelnemers te laten ervaren wat oefentherapie is door ook echt te oefenen. Alleen door het te doen, ervaar je wat gunstig bewegen voor je lichaam doet. Mijns inziens werkt dat beter dan het alleen aan te horen. Ik kan wel zeggen dat de wervelkolom goed gestrekt moet worden, maar wat nu als dat door een scoliose onmogelijk is. Dit bewijst dat therapie altijd door de individuele hulpvraag wordt gestuurd". Met de workshop hoopt de Contactgroep Marfan meer bekendheid te geven aan het Marfansyndroom en ook de gunstige effecten te belichten die oefentherapie kan hebben. Omgekeerd weet iemand bij wie Marfan is vastgesteld niet altijd wat Cesar en Mensendieck inhoudt. Een goede intake is daarom geen overbodige luxe. Na een doorverwijzing van de specialist naar een oefenpraktijk zullen de vaak jonge patiënt en de ouders moeten worden ingevoerd in de filosofie en werkwijze van Cesar of Mensendieck. Hele jonge kinderen zouden ten aanzien van sensomotoriek en coördinatie

ook baat kunnen hebben bij de begeleiding en behandeling van een kinderoefentherapeut. Rachid: "Ik denk dat het bijzonder belangrijk is dat een Marfanpatiënt die door een oefentherapeut behandeld gaat worden, vooraf goed op de hoogte wordt gesteld van onze werkwijze. Spiegelgebruik kan voor sommigen namelijk confronterend zijn. Acceptatie van het ziektebeeld is hierin essentieel".

Tegelijk kan therapie helpen die acceptatie te vergroten, omdat ze erop gericht is patiënten bewust te maken van mogelijkheden en onmogelijkheden die het Marfansyndroom met zich meebrengt. Die bewustwording vindt plaats op het niveau van het fysiek (zoals belastbaarheid hart en longen, gewrichten) en op het niveau van de psyche (zoals acceptatie, het wegnemen van angst om te bewegen). Hierna kan een behandeltraject worden uitgestippeld.

De specifieke invulling wordt vooral bepaald door de individuele hulpvraag, omdat ieder mens, met of zonder het Marfansyndroom, anders is. Het halen van een vooraf vastgestelde doelstelling kan de anders neerwaartse spiraal doorbreken. Patiënten kunnen ergens naartoe werken. Motivatie en discipline om oefeningen daadwerkelijk uit te voeren zijn vanzelfsprekend een voorwaarde voor succes. Rachid: "Gedragsverandering ten aanzien van houding en beweging, evenals de manier waarop er met de klachten of beperkingen wordt omgegaan is hierin essentieel."

Afhankelijk van de ernst van de afwijkingen van hart en longen blijken veel Marfaners in staat de algehele lichamelijke conditie en uithoudingsvermogen te verbeteren met gerichte cardiovasculaire training. Deze zullen in goed overleg met de cardioloog, de hart-vaatchirurg en de longarts moeten worden gekozen. Hoewel de individuele hulpvraag een belangrijke rol speelt in de behandeling is overleg met specialisten op dit punt noodzakelijk. Een te hoge drukbelasting van hart en bloedvaten en in het bijzonder de aorta kan risicovol zijn. Een juiste dosering van fysieke inspanning is voor Marfaners dus van cruciaal belang. Veel patiënten hebben last van chronische vermoeidheid. Celine kan al een paar jaar niet meer meedoen aan schoolsport. Sporten is doseren. Onder begeleiding van een fysiotherapeut doet Celine wekelijks aan cardiofitness om aan de conditie te werken en de spieren te versterken. Eens in de zes weken gaat zij naar Mensendiecktherapie vooral om de rug los te maken en de houding te verbeteren. Het verbeteren van conditie en uithoudingsvermogen vraagt om gewrichten en spieren die dit mogelijk kunnen maken. Omdat mensen met het Marfansyndroom last hebben van instabiele en hypermobile gewrichten, bestaat er angst of onzekerheid over de belastbaarheid van de spieren. Hierin ligt meteen de kracht van Cesar en Mensendieck. De oefentherapeut laat mensen voelen hoe gewrichten ergonomisch te gebruiken door een betere houding en coördinatie aan te leren. Hierdoor zijn spierversterkende oefeningen mogelijk en meer spierkracht verlaagt de druk op gewrichten. Resultaat is meer stabiliteit. Stabilisatieoefeningen zorgen ook voor een betere motoriek. Therapeuten werken met het zogenaamde model 'belastingbelastbaarheid' dat inzicht geeft in de balans tussen de belasting die op het lichaam wordt uitgeoefend en de hoeveelheid spanning die het kan verdragen. Het leren kennen, voelen en respecteren van die balans voorkomt fysieke overbelasting. Een scoliose die de neiging heeft te verergeren, kan met een versterkt spierkorset en een betere houding worden tegengegaan.

Zowel vermoeidheid als bewegingsbeperkingen kunnen via oefentherapie verminderen. In algemene zin, wat niet wegneemt dat er tussen individuen

grote verschillen kunnen bestaan, kan oefentherapie een zichzelf versterkend mechanisme in gang zetten. Samengevat neemt een ergonomisch gebruik van hypermobile gewrichten bij Marfaners (en bij anderen) angst weg om te bewegen, waardoor de houding, de coördinatie, de conditie en het spierkorset verbeteren, wat resulteert in minder pijn en meer vertrouwen in wat het lichaam wél kan. Op deze manier kan gerichte actieve therapie betekenen dat Marfaners activiteiten in het dagelijks leven (ADL) langer volhouden. Motivatie en discipline om oefeningen daadwerkelijk te doen zijn een eerste voorwaarde voor succes.

Conclusie

De motivatie bij de Contactgroep Marfan om dit artikel te plaatsen is een zekere onbekendheid van het Marfansyndroom in de (para-)medische wereld. 'Marfan, zegt u?' hoopt een bijdrage te leveren aan het vergroten van die bekendheid.

Oefentherapeuten Cesar en Mensendieck zijn prima toegerust om afzonderlijke aspecten van het syndroom die veel vaker voorkomen, zoals scoliose of hypermobiliteit van gewrichten, te behandelen. De individuele hulpvraag speelt een leidende rol in het behandeltraject. Rachid Mali benadrukt dat de complexiteit van het Marfansyndroom een nauwe samenspraak met specialisten vereist.

Niet voor niets ondergaan Marfaners met een verwijde aorta (half)jaarlijkse check-ups. De belastingsgrenzen zullen door de specialist, de therapeut én de patiënt moeten worden bewaakt.

En hoewel dit artikel voornamelijk een kennismaking is met de medische achtergronden van het

Marfansyndroom, de oorzaken van de ziekte en gevolgen voor patiënten, staat het ook kort stil bij de praktische toepassing van oefentherapie voor Marfaners. Het is wellicht aanleiding en biedt aanknopingspunten om met betrokkenen kennis en expertise uit te wisselen over de mogelijkheden en onmogelijkheden van oefentherapie voor mensen met het Marfansyndroom. De Contactgroep Marfan is ook graag bereid om aanvullende informatie te verschaffen of vragen te beantwoorden. ●

Hulpvraag is leidend, overleg met specialisten noodzakelijk

Verantwoording

Er is gebruik gemaakt van informatie van de website www.marfansyndroom.nl en de volgende publicaties:

Informatie voor de huisarts over het Marfansyndroom, uitgave van Contactgroep Marfan

Het Marfansyndroom, uitgave van Contactgroep Marfan

Klinische genetica, het Marfansyndroom, uitgave van Contactgroep Marfan

Acceptatie van Marfan, lezing door A.F. van Helmond (14 september 1996)

Interviews met Miriam Meijerink en Rachid Mali, alsmede met Celine (en haar moeder) hebben een belangrijke inhoudelijke bijdrage geleverd aan dit artikel.

Rachid Mali is afgestudeerd oefentherapeut Mensendieck aan de Hoge School van Amsterdam en werkt tien jaar als zelfstandige in een duopraktijk in Haarlem (centrum) en in een groepspraktijk binnen het gezondheidscentrum Velsbroek. Hij heeft vooral affiniteit met reguliere klachten als rug-, nek- en schouderklachten, evenals met chronische indicaties (Parkinson, reumatoïde artritis en status na CVA). Rachid heeft al enkele jaren een patiënt met het Marfansyndroom onder behandeling.

Miriam Meijerink studeerde in 1997 af als oefentherapeut Mensendieck in Amsterdam. Momenteel werkt zij in een groepspraktijk in Naarden.

Miriam is allround oefentherapeut, maar behandelt vooral kinderen met houdingsklachten, mensen met werkgerelateerde klachten en vrouwen met aan zwangerschap gerelateerde klachten.