



Algemene informatie over het Marfan syndroom

## Inleiding

In Nederland heeft één op de tienduizend mensen het Marfan syndroom. Geslacht en afkomst spelen daarbij geen rol. Marfan heeft invloed op het hart, de ogen, de longen, de botten en andere delen van het lichaam en is in potentie levensbedreigend.

Leven met een ernstige aandoening is voor niemand makkelijk, maar met name bij kinderen kan het voor extra problemen en uitdagingen zorgen.

Marfan kan behoorlijk veel invloed hebben op activiteiten die nu juist zo kenmerkend zijn voor de kinderleeftijd. School gerelateerde activiteiten zoals pauze, omgaan met de spanning van sociale contacten en een vast werkritme kunnen daardoor lastiger zijn en soms zelfs overweldigend.

Veel kinderen met Marfan hebben een laag zelfbeeld. Ze zien er anders uit en kunnen niet gewoon meedoen met veel van de activiteiten van hun leeftijdsgenootjes, waardoor heftige gevoelens van isolatie nog meer versterkt worden. Vanwege de lichamelijke beperkingen zijn speciale aanpassingen nodig op school om ervoor te zorgen dat de kinderen het onderwijs krijgen waar ze recht op hebben. Zo zijn bijvoorbeeld aangepaste gymlessen absoluut noodzakelijk.

Deze folder voorziet docenten van informatie en handreikingen, zodat ze:

1. basale kennis hebben van Marfan en weten welke impact het kan hebben op de leerling.
2. kunnen voorzien in noodzakelijke aanpassing in het lesplan en in de klas, zodat er een optimale leeromgeving ontstaat voor het kind met Marfan.
3. ondersteunende voorwaarden kunnen scheppen voor de leerling met Marfan
4. lesplannen kunnen ontwikkelen om begrip van Marfan en/of begrip van genetische diversiteit in de klas te implementeren.

## Overzicht Marfan syndroom

Het Marfan syndroom is een genetische aandoening van het bindweefsel. Bindweefsel fungeert als lijm en steigerwerk van het lichaam en is mede bepalend voor hoe het lichaam groeit. Bindweefsel komt in het hele lichaam voor en dus heeft Marfan invloed op vele systemen en onderdelen van het lichaam, zoals botten, ogen, longen en hart. Marfan heeft geen invloed op cognitieve vaardigheden.

Marfan wordt veroorzaakt door een afwijking (mutatie) in het gen dat de aanmaak van het eiwit Fibrilline-1 reguleert. Dit eiwit is een belangrijke bouwsteen van bindweefsel. Ongeveer drie kwart van de mensen met Marfan heeft de aandoening van een van beide ouders geërfd. Bij de rest is de patiënt de eerste in de familie (spontane mutatie).

Mensen worden geboren met het Marfan syndroom maar dat hoeft niet direct zichtbaar te zijn. De kenmerken van Marfan kunnen zich op elke leeftijd ontwikkelen en dus ook bij baby's en jonge kinderen. Naarmate de Marfan patiënt ouder wordt, nemen de symptomen vaak in ernst toe.

Ongeveer één op de tienduizend mensen heeft Marfan. Geslacht en afkomst spelen daarbij geen rol. Marfan is niet te genezen, maar met een tijdige diagnose, de juiste behandeling en zorgvuldig vervolgen van de aandoening, is een normale levensverwachting mogelijk.

## Kenmerken van Marfan

De kenmerken van Marfan manifesteren zich in het hele lichaam. Sommige kenmerken zijn duidelijk zichtbaar; terwijl andere, zoals hartproblemen, voor de buitenwereld onzichtbaar zijn en speciale onderzoeken vereisen om ze op te sporen. Het is belangrijk dat mensen met Marfan gezien worden door een arts die ervaring heeft met het syndroom. Hieronder worden de meest voorkomende kenmerken besproken.

### Hart en bloedvaten (cardiovasculaire systeem)

1. Verwijding of uitstulping van de aorta, de grote lichaamsslagader die het bloed van het hart wegvoert naar het lichaam (Dilatatie van de aorta of Aorta Aneurysma).
2. Scheiding van de lagen in de wand van de Aorta (Aortadissectie) waardoor de wand kan scheuren (Aorta ruptuur)
3. Verzwakking van de Mitralis hartklep (Mitralis prolaps)

### Botten en gewrichten

1. Lange armen en benen
2. Lange en dunne lichaamsbouw
3. Kromming van de wervelkolom (Scoliose of Kyfose)
4. Een ingevallen of juist uitstekend borstbeen (Trechterborst/Pectus excavatum of Kippenborst/Pectus carinatum)
5. Lange, dunne vingers
6. Overbewegelijke gewrichten
7. Platvoeten
8. Smalle kaken waardoor er onvoldoende ruimte is voor de tanden en kiezen

### Ogen

1. Ernstige bijziendheid (Myopie)
2. Verschuiving van de ooglens (Lensluxatie)
3. Netvliesloslating
4. Op jonge leeftijd optreden van staar of een verhoogde oogdruk

### Overige systemen

1. Striemen op de huid die niet veroorzaakt zijn door zwangerschap of gewichtstoename (striae)
2. Spontaan optreden van een klaplong (spontane pneumothorax)
3. Verwijding van de durale zak rond het ruggenmerg (Durale ectasie)

## Leven met Marfan

Mensen met Marfan kunnen in vele opzichten een normaal leven leiden, maar er zijn ook gebieden waar ze hun levensstijl zullen moeten aanpassen. Voor kinderen betekent dit dat de volwassenen waar ze mee te maken krijgen zich bewust moeten zijn van hun aandoening en waar nodig aanpassingen moeten doorvoeren.

Lichamelijke activiteiten zijn een belangrijk punt van zorg. Vanwege de belasting van het hart en longen mogen leerlingen met Marfan niet meedoen aan bepaalde competitieve sporten of contactsporten zoals volleybal, voetbal, rugby of basketbal. Ook mogen ze geen zware dingen tillen en daar valt een boekentas ook onder. Sport speelt vaak een belangrijke rol in het leven van jonge mensen en over het algemeen ook op scholen. Leerlingen die niet mee mogen doen, kunnen worstelen met teleurstelling en gevoelens van buitengesloten worden.

Leerlingen met Marfan komen over het algemeen vaker bij een arts of in het ziekenhuis en ondergaan vaker onderzoeken dan hun klasgenoten. Zij bezoeken specialisten zoals een cardioloog of oogarts die vele mensen pas zien als ze veel ouder zijn. Sommige leerlingen zullen daar prima mee om kunnen gaan, terwijl het voor anderen zeer stressvol of beangstigend kan zijn. Voor een kleine groep gaat dit nog verder en gaat het om operaties, revalidatie en andere vormen van behandeling.

Door deze medische problemen missen leerlingen een substantieel deel van de lessen op school en hebben ze extra hulp nodig om bij te blijven. Docenten zullen misschien ook merken dat ze opmerkingen en zienswijze van andere leerlingen over een eventuele voorkeursbehandeling in goede banen moeten leiden.

Omdat sommige kenmerken van Marfan zichtbaar zijn voor de buitenwereld, krijgen leerlingen vaak te maken met ongewilde aandacht vanwege hun uiterlijk. Vaak worden er opmerkingen gemaakt over hun lengte, zowel door volwassenen als door leeftijdsgenoten. En het dragen van dikke brillenglazen op jonge leeftijd zal op zijn minst nieuwsgierigheid opwekken. Omgaan met het effect dat hun uiterlijk heeft op anderen is ook iets waar mensen met Marfan zich in zullen moeten aanpassen.

Kinderen met speciale zorgbehoeften krijgen soms ook speciale aandacht die ze liever niet willen (en die niet nodig is). In de meeste gevallen is het niet nodig om in een coconnetje te leven, maar er zijn mensen die hen zien als zwak en breekbaar op een manier waarop ze dat niet zijn. Leerlingen met Marfan hebben dezelfde verstandelijke capaciteiten als ieder ander, dezelfde emoties en dezelfde interesses. Op enkele uitzonderingen na kunnen ze gewoon meedoen met de meeste activiteiten van klasgenoten en er moet van hen dan ook gewoon dezelfde leerprestaties verwacht worden.

Voor meer informatie over Marfan, ga naar de website van Contactgroep Marfan Nederland, [www.marfansyndroom.nl](http://www.marfansyndroom.nl).

## Marfan Feiten

Wat is het Marfan syndroom?

Marfan is een afwijking in het bindweefsel. Bindweefsel houdt het lichaam bij elkaar en is medebepalend voor de wijze waarop het lichaam groeit. Aangezien bindweefsel overal in het lichaam voorkomt, kunnen de kenmerken van Marfan zich in vele verschillende delen van het lichaam voordoen.

Marfan manifesteert zich het vaakst in hart en bloedvaten, botten, gewrichten en ogen. Soms zijn ook de longen en de huid aangedaan. Marfan heeft geen invloed op de cognitieve vaardigheden.

Wat is de oorzaak van Marfan?

Marfan wordt veroorzaakt door een defect (mutatie) in het gen dat de aanmaak van Fibrilline-1 reguleert. Dit eiwit is een belangrijk onderdeel van bindweefsel. Deze mutatie leidt tot de verschillende kenmerken van Marfan en veroorzaakt medische problemen.

Wie heeft het?

In Nederland heeft één op de vijf- tot tienduizend mensen het Marfan syndroom. Geslacht en leeftijd spelen daarbij geen rol. Marfan is erfelijk. Dat betekent dat het defecte gen geërfd wordt van een ouder die Marfan heeft. Dit is bij 3 op de 4 gevallen aan de hand. De andere 25% heeft een spontane mutatie en is dus de eerste in de familie die het heeft. Mensen met Marfan hebben bij elk kind 50% kans dat ze het doorgeven.

Mensen worden met Marfan geboren, maar het kan zijn dat ze pas later kenmerken gaan vertonen.

De kenmerken kunnen zich op elke leeftijd voordoen dus ook bij baby's en jonge kinderen. Met het stijgen van de leeftijd kunnen de kenmerken en medische problemen erger worden.

Wat zijn de kenmerken van Marfan?

De symptomen van Marfan kunnen zich in vele verschillende delen van het lichaam manifesteren. Het gebeurt maar zelden dat een patiënt alle kenmerken heeft. Sommige kenmerken zijn duidelijk zichtbaar. Andere kenmerken, zoals hartproblemen, zijn onzichtbaar voor de buitenwereld en vereisen specifieke onderzoeken om ze op te sporen. Het is belangrijk dat iemand met Marfan een behandelend arts heeft die ervaring heeft met het syndroom.

Hieronder volgen de meest voorkomende kenmerken

Hart en bloedvaten (tractus circulatorius)

Verwijde of uitstulpende aorta, de hoofdslagader die bloed van het hart naar het lichaam vervoert (Aorta dilatatie of aneurysma)

Scheiding van de lagen in de wand van de aorta (dissectie) waardoor de aorta open kan scheuren (ruptuur)

Zwakke Mitralis hartklep (mitralis prolaps)

Bewegingsapparaat:

Lange armen en benen  
Lange en dunne lichaamsbouw  
Kromming van de wervelkolom (scoliose, kyfose)  
Ingezonken of uitstekend borstbeen (Pectus excavatum en carinatum)  
Lange, dunne vingers  
Overbewegelijke gewrichten  
Platvoeten  
Nauwe kaak met een hoog gehemelte waardoor er geen ruimte is voor tanden en kiezen

Ogen  
Ernstige bijziendheid (myopie)  
Verplaatsing van de ooglenzen (luxatie)  
Netvliesloslating  
Vroeg optreden van glaucoom of staar

Andere lichaamsdelen/systemen  
Striae (striemen) op de huid zonder dat het verklaard kan worden door zwangerschap of toename in gewicht  
Plotseling optreden van een klaplong (spontane pneumothorax)  
Verwijding van de durale zak rond het ruggenmerg (durale ectasie)

Hoe is het om te leven met Marfan?

Hoewel er geen genezing mogelijk is, zorgt vooruitgang in de medische zorg ervoor dat patiënten langer leven en een goede kwaliteit van leven kunnen hebben. Uit onderzoek komen ook steeds nieuwe manieren naar voren om mensen met Marfan te behandelen. Meestal is het mogelijk om te werken, naar school te gaan en hobby's uit te oefenen.

Het is erg belangrijk dat mensen met Marfan behandeld worden en de behandeladviezen ook opvolgen. Een van de redenen daarvoor is dat de patiënt plotseling kan overlijden aan hartproblemen als deze niet behandeld worden. Bij vroegtijdige diagnose kan de behandeling ook vroeg worden gestart. Mensen met Marfan mogen geen actieve teamsporten spelen zoals voetbal, rugby of basketbal. Ze mogen niet zwaar tillen, thuis, op het werk of tijdens het sporten.

Wat moet je doen als je vermoedt dat je Marfan hebt?

Ga op zoek naar een arts die ervaring heeft met Marfan zodat onderzocht kan worden of je Marfan hebt. Bedenk dat je kenmerken van Marfan kunt hebben zonder dat je de ziekte hebt. De enige manier om het zeker te weten is nagekeken worden door een ervaren arts.

Hoe kun je meer te weten komen over het Marfan Syndroom?

Marfan is een complexe aandoening met vele kenmerken op verschillende gebieden van het lichaam. Hieronder volgen een paar manieren om meer te weten te komen.  
Bel de Contactgroep Marfan Nederland, 033 422 6546. Dan krijg je iemand aan de lijn die veel van je vragen kan beantwoorden en informatie kan toesturen. Ook kan hij of zij vertellen hoe je een arts kunt vinden met kennis van Marfan.  
Ga naar de website van de Contactgroep Marfan Nederland op [www.marfansyndroom.nl](http://www.marfansyndroom.nl).  
Praat met je huisarts. Soms is het handig om informatie over Marfan mee te nemen naar je huisarts. Op de website van de CMN staat een folder speciaal voor huisartsen.

Hoe kun je meer te weten komen over Marfan

Bel naar de Contactgroep Marfan Nederland 033 422 6546. Je krijgt dan iemand aan de telefoon die je vragen kan beantwoorden en informatie kan toesturen. Ook kan hij of zij materiaal aandragen dat je huisarts kan lezen.

Praat met je huisarts. Het kan helpen om de informatie die je via de CMN gekregen hebt te gebruiken tijdens dat gesprek

Op de site van CMN staat informatie die je uit kunt printen over Marfan en leven met Marfan.