

Als de diagnose Marfan gesteld is, dan is het belangrijk om ook de familie (ouders, broers, zussen, kinderen) van de persoon te onderzoeken. Misschien hebben zij de aandoening ook, en dan moeten ook zij zorgvuldig worden begeleid en gecontroleerd.

De Contactgroep Marfan Nederland

De patiënten-belangenvereniging Contactgroep Marfan Nederland (CMN) is in 1982 opgericht door een groep patiënten en ouders van jonge patiënten. De CMN streeft naar meer bekendheid rond Marfan. Meer bekendheid kan leiden tot meer begrip voor iemand met Marfan en voor zijn of haar omgeving. Dat geldt ook voor artsen, verpleegkundigen of therapeuten. Meer bekendheid rond Marfan zal bovendien het wetenschappelijk onderzoek bevorderen. Voor alles is de CMN echter een contact-groep. Via de Marfan infolijn is er iemand bereikbaar. Iedereen die met Marfan te maken heeft, kan er terecht voor begeleiding en informatie.

Activiteiten

De Contactgroep Marfan Nederland heeft inmiddels een aantal boekjes en brochures over het Marfan syndroom uitgegeven. Een overzichtslijst kun u aanvragen bij het secretariaat van de vereniging of vindt u op de website. Hier kunt u ook informatie over de Marfan-poliklinieken opvragen. Een aantal keren per jaar organiseert de CMN bijeenkomsten: meestal in maart de voorjaarscontactdag met lezingen en workshops, in het voorjaar een weekend samen-uit en koffiemiddagen in de regio. Regelmatig vinden er ook activiteiten voor jongeren plaats. Viermaal per jaar verschijnt de 'MarfInfo', een nieuwsblad met informatie en wetenswaardigheden voor iedereen die met Marfan te maken heeft.



Deze folder is een uitgave van de Contactgroep Marfan Nederland, de patiëntenorganisatie voor mensen met het syndroom van Marfan en gerelateerde aandoeningen.

Kijk voor meer informatie op onze website. Hier leest u direct veel informatie en u kunt folders downloaden of online aanvragen in gedrukte vorm.

Voor al uw vragen, bel of schrijf ons gerust via onderstaand adres:

Contactgroep Marfan Nederland
Stationsstraat 79 G, 3811 MH Amersfoort

INFOLIJN: 033 422 6546

E-mail: contact@marfansyndroom.nl

Website: www.marfansyndroom.nl

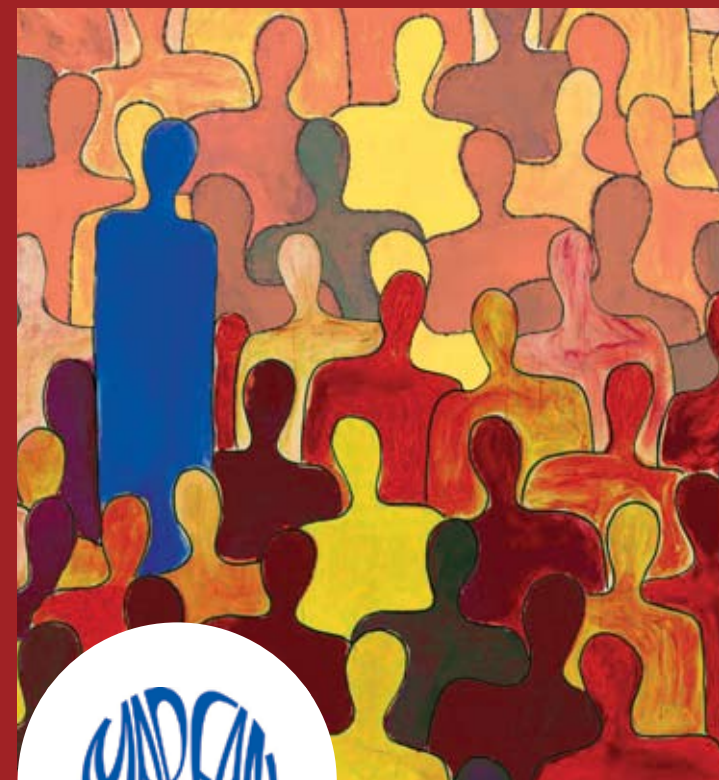
© 2007 Contactgroep Marfan Nederland

Alle rechten voorbehouden

De Contactgroep Marfan Nederland is aangesloten bij Stichting Hoofd Hart en Vaten en is lid van het European Marfan Support Network en de International Federation of Marfan Support Organisations.

HET MARFAN SYNDROOM

en gerelateerde bindweefselaandoeningen



Een uitgave van de
Contactgroep Marfan Nederland

Het Marfan syndroom

Het Marfan syndroom is een aangeboren en erfelijke afwijking van het bindweefsel. Dit bindweefsel komt op veel plaatsen in het lichaam voor. De belangrijkste Marfanverschijnselen zijn te zien aan hart, bloedvaten, ogen en skelet. De benaming syndroom geeft aan dat het gaat om een verzameling van afwijkingen die samen en juist in deze combinatie voorkomen. Alle verschijnselen samen zijn te verklaren vanuit één oorzaak. Aan het eind van de negentiende eeuw (1896) heeft de Franse kinderarts dokter Marfan als eerste de symptomen beschreven. Daarom is de ziekte naar hem genoemd. Het Marfan syndroom komt overal ter wereld voor, en even vaak bij mannen als bij vrouwen. In Nederland zijn er naar schatting ruim 1500 mensen die de aandoening hebben.



Oorzaak

Sinds enkele jaren weten we meer over de oorzaak van Marfan. We weten nu dat het een stoornis is in het bindweefsel. Voor de opbouw en aanmaak van bindweefsel zijn eiwitten nodig. Eén van die eiwitten (fibrilline) wordt bij mensen met het Marfan syndroom niet goed samengesteld. Dat komt door een 'bouwfout' in de erfelijke code van dat eiwit. Het fibrilline ziet er daardoor anders uit dan eigenlijk zou moeten. Bindweefsel dat met dit eiwit gemaakt wordt is daardoor niet zo stevig en veerkrachtig als gewoonlijk. Omdat bindweefsel overal in het lichaam voorkomt, kan een aandoening van het bindweefsel op veel plaatsen problemen opleveren.

Erfelijkheid

Het Marfan syndroom is erfelijk. Alleen iemand die zelf Marfan heeft kan de aandoening doorgeven. De kans hierop is vijftig procent voor elk van de kinderen. Driekwart van de mensen met Marfan heeft een vader of moeder die de aandoening ook heeft. Bij een kwart is de afwijking in de erfelijke code spontaan ontstaan. Deze verandering is blijvend. Ook kinderen van deze Marfaners hebben vijftig procent kans Marfan te erven.

Kenmerken

Iemand met Marfan zal tenminste enkele van deze kenmerken hebben:



Hart en bloedvaten:

- Geleidelijk toenemende verwijding van de grote lichaams-slagader (aorta)
- Stoornis aan de hartkleppen

Ogen:

- Verplaatsing van de ooglens
- Bijziendheid
- Verhoogde druk in het oog
- Netvliesloslating

Skelet:

- Afwijking in de vorm van de borstkas
- Meestal naar verhouding lange armen en benen
- Opvallende lichaamslengte
- Slappe gewrichtsbanden, met als gevolg platvoeten, scoliose en overbeweeglijke gewrichten

Overige:

- Weinig onderhuids vet (mager)
- Meer kans op 'klap-long' en op liesbreuken
- Onderhuidse striemen

Diagnose en behandeling

Marfan wordt op zeer verschillende manieren zichtbaar. De ene persoon met Marfan heeft alle kenmerken volop en de ander maar een paar in lichte mate. Zelfs binnen één familie kunnen de verschijnselen zeer verschillend zijn. De diagnose is daardoor lastig te stellen. Er bestaat nog geen laboratoriumtest die volledig uitsluitel geeft of iemand wel of geen Marfan heeft. Er is nog geen genezing voor Marfan. De behandelingsmethoden worden echter steeds beter en kansrijker.

Voor het stellen van de diagnose is het nodig om alle kenmerken en verschijnselen in onderling verband te bekijken. Een team van artsen (cardioloog, oogarts, orthopeed en erfelijkheidsdeskundige) moet onderzoek doen. Deze onderzoeken zijn niet pijnlijk: echo-opnames van het hart, onderzoek van het oog met een speciale lamp, röntgen-foto's en dergelijke.

Over het stellen van de diagnose zijn door artsen internationale afspraken gemaakt. Speciale Marfantteams en Marfan-poliklinieken bestaan in een aantal ziekenhuizen in Nederland.

Het is belangrijk dat de diagnose Marfan zo vroeg mogelijk wordt vastgesteld. Dan kan het verloop van de aandoening beter gevolgd worden via regelmatige medische controles. Ook aanpassingen van de levensstijl kunnen er toe bijdragen dat grote problemen worden voorkomen of uitgesteld. Met name de geleidelijk wijder wordende lichaamsslagader moet goed in de gaten gehouden worden. De wand van dit bloedvat zou kunnen inscheuren. Medicijnen (betablockers) en/of tijdig operatief ingrijpen kunnen deze - vaak ernstige - complicatie helpen voorkomen.

