

Verpleegkundig handelingenprotocol Marfan-syndroom

door

Brigitte Sprokholt,

verpleegkundige,
Cardio-Pulmonale chirurgie
Academisch Medisch Centrum
Amsterdam
Juli 1992

Ronald Zwart,

Herziening
Verpleegkundig consulent aangeboren hartafwijkingen,
Academisch Medisch Centrum
Amsterdam
Juli 2011

Contactgroep Marfan Nederland



Voorwoord

Brigitte Sprokholt heeft in 1992 dit verpleegkundig protocol samengesteld, waarvoor dank.

In de afgelopen 2 decennia zijn er op verpleegkundig en medisch gebied vele zaken veranderd, waardoor het noodzakelijk was dit protocol te herzien en te vertalen naar de huidige tijd.

De globale indeling van het protocol is het zelfde gebleven, maar een aantal verpleegkundige problemen zijn achterhaald en zijn vertaald naar deze tijd. Een aantal algemeen verpleegkundige problemen die op vele ziektebeelden toepasbaar zijn, zijn in dit protocol komen te vervallen.

Er is naar gestreefd alleen die verpleegkundige problemen op te nemen die specifiek zijn voor patiënten met het Syndroom van Marfan.

Ronald Zwart,
verpleegkundig consulent aangeboren hartafwijkingen AMC, Amsterdam

Herziene versie 2011

Tot slot worden de volgende personen bedankt voor hun steun, informatie en opbouwende kritiek:

- E.M. Bleeker-Wagemakers,
- J. den Brok,
- E. de Groot,
- M.A. Humme,
- J.J. Kloek,
- T. de Kok,
- H.J.A. Kruls,
- B.J.M. Mulder
- E. Riesebos,
- M.C.M. Tanudjaja.

Inhoudsopgave

Hoofdstuk 1: Doel en opzet van het protocol.....	6
Hoofdstuk 2: Definitie van het Marfan syndroom.....	7
2.1 Voorkomen (frequentie).....	7
2.2 Korte omschrijving van de orthopedische symptomen:.....	7
2.3 Korte omschrijving van de oogheelkundige symptomen:.....	7
2.4 Korte omschrijving van de cardiologische symptomen:.....	8
2.5 Korte omschrijving van de overige symptomen:.....	8
Hoofdstuk 3: Stellen van de diagnose.....	9
3.1 Marfan poliklinieken in Nederland.....	9
3.2 Klinische genetica / Marfan team.....	9
3.2.1 Marfanspreekuur.....	9
3.2.2 Marfan team.....	9
3.2.3 Onderzoek.....	9
3.2.4 Cardiologisch onderzoek.....	9
3.2.5 Oogheelkundig onderzoek.....	9
3.2.6 MRI.....	10
3.2.7 DNA-diagnostiek.....	10
3.2.8 Uitslag van onderzoek.....	10
3.2.9 Verzekering en vergoeding.....	10
3.2.10 Wetenschappelijk onderzoek.....	10
3.2.11 Contact en vragen.....	10
3.3 Gehanteerde criteria.....	11
Hoofdstuk 4: Marfan en zwangerschap.....	12
Hoofdstuk 5: Enkele behandelingen en operaties.....	13
5.1 Orthopedie.....	13
5.1.1 Scoliose.....	13
5.2 Oogheelkunde.....	13
5.2.1 Lensluxatie.....	13
5.2.2 Ablatio retinae (netvliesloslating).....	13
5.2.3 Glaucoom (verhoogde oogboldruk).....	14
5.3 Cardiovasculair.....	14
5.3.1 Aneurysma aortae (wortel of ascendens).....	14
5.3.2 Aneurysma dissecans (wortel of ascendens).....	14
5.3.3 Mitraalklepprolaps.....	14
5.3.4 Aortaklepinsufficiëntie.....	14
Hoofdstuk 6: Problemen.....	15
6.1 Algemene problemen.....	15
6.2 Problemen orthopedie.....	18
6.3 Problemen oogheelkunde.....	20
6.4 Problemen cardiochirurgie / vaatchirurgie.....	20
6.4.1 Aandachtspunten ten behoeve van de hartrevalidatie:.....	22
Hoofdstuk 7: Psychische en sociaal-maatschappelijke problematiek.....	23
Hoofdstuk 8: Contactgroep Marfan Nederland.....	24

Hoofdstuk 1: Doel en opzet van het protocol

Het doel van dit protocol is tweeledig. Allereerst is het bestemd voor mensen met het Marfan-syndroom. Het is uit een enquête, door de Contactgroep Marfan gehouden in de zomer van 1990, gebleken dat patiënten met Marfan tijdens een opname in een ziekenhuis vaak tegen onwetendheid en onbegrip aanlopen¹. Ze zijn dan gedwongen eerst uitgebreid uit te leggen wat hun ziekte inhoudt en waar rekening mee gehouden moet worden. Dit is uiteraard niet altijd even prettig en efficiënt. Wij hopen met dit protocol een leidraad te geven welke een patiënt met Marfan bij opname in een ziekenhuis aan zijn verpleegkundige ter hand kan stellen, zodat veel uitleg achterwege kan blijven.

De tweede doelgroep is de verpleging. Uit bovenstaande blijkt dat het zeer zinvol is de verpleegkundige die te maken krijgt met een Marfan patiënt meer informatie te verschaffen over deze aandoening. Aangezien het protocol voornamelijk bestemd is voor de patiënt, is getracht het taalgebruik niet te laten verzanden in medisch en verpleegkundig vakjargon. Voor de verpleegkundige betekent dit dat er soms ook tekst en uitleg wordt gegeven over zaken die al bekend zijn.

Het protocol is als volgt opgezet: allereerst wordt een definitie van het Marfan-syndroom gegeven en wordt de erfelijkheid besproken. Vervolgens worden de symptomen op een rijtje gezet. Hierna wordt kort ingegaan op het stellen van de diagnose en de combinatie Marfan en zwangerschap. Vervolgens wordt een korte omschrijving van verschillebehandelingen en operaties gegeven. Alvorens in te gaan op het belangrijkste deel van dit protocol, de verschillende problemen die bij het Marfan-syndroom op kunnen treden, geven wij onze definitie van het begrip probleem. Tenslotte wordt ingegaan op de psychische en sociaal-maatschappelijke problematiek rond het Marfan-syndroom met bijbehorende problemen.

Bij dit alles pretenderen wij op geen enkele wijze volledig te zijn. Er zullen problemen voorkomen waar wij geen aandacht aan besteden. Dit gebeurt gedeeltelijk bewust, omdat sommige problemen zo voor de hand liggen dat wij deze als basisverpleegkunde beschouwen. Ook zijn er ongetwijfeld (be)handelingen waar wij geen informatie over hebben verkregen en daarover ook geen problemen hebben opgesteld.



¹ Brok, J. den. *De ervaringen van Marfan-patiënten en hun hulpverleners. Marfan-enquete 1990.*

Hoofdstuk 2: Definitie van het Marfan syndroom

Het Marfan-syndroom is een autosomaal dominante bindweefselaandoening, waarvan de oorzaak zeer recent bekend geworden is: deze is gelegen in een afwijking in de synthese van fibrilline². Autosomaal wil zeggen dat de aandoening niet geslachtsgebonden is. Mannen en vrouwen hebben dus evenveel kans om Marfan te krijgen. Dominantie geeft aan dat het gen met Marfan het gezonde gen overheerst. Iemand met het Marfan-gen zal dus altijd de ziekteverschijnselen hebben. Bovendien heeft ieder kind van een Marfan patiënt 50% kans het gen en dus de aandoening ook te krijgen.

In 1896 beschrijft de Franse arts Marfan voor het eerst een kind met verlenging en versmalling van de botten van de ledematen³. Hij noemt deze aandoening *dolichostenomelie*. In 1912 gaat het syndroom de naam van Marfan dragen. In 1991 werd het Marfan-gen ontdekt door Francesco Ramirez.

2.1 Voorkomen (frequentie)

Het Marfan syndroom komt bij ongeveer 1 tot 2 op de 10.000 mensen voor. In Nederland zijn er ongeveer 1500 personen die de aandoening hebben. In ongeveer 20% van de gevallen is Marfan ontstaan t.g.v. een spontane mutatie van de genen⁴. De laatste ontwikkeling op dit gebied is de ontdekking van het Marfan-gen met de naam FBN1⁵, welke het Fibrilline-1 eiwit bevat.

De symptomen kunnen onderverdeeld worden in 4 groepen van specialismen⁶:

1. orthopedie
2. oogheelkunde
3. cardiologie
4. overige

De genoemde symptomen hoeven niet allemaal bij iedere patiënt voor te komen. Ook de ernst van de symptomen verschilt per patiënt.

2.2 Korte omschrijving van de orthopedische symptomen:

- Extreem grote lichaamslengte
- Dolichostenomelie: lange armen en benen t.o.v. de romp
- Arachnodactylie: extreem lange vingers ("spinnenvingers")
- Thoraxwandmisvormingen: trechterborst (ook wel schoenmakersborst genoemd) of kippeborst
- Smal, hoog palatum (verhemelte)
- Scoliose (verkrumming van de wervelkolom)
- Hyperlaxiteit (overstrekbaarheid) van de gewrichten, soms contracturen
- Platvoeten, soms zelfs knikplatvoeten.

2.3 Korte omschrijving van de oogheelkundige symptomen:

- Toegenomen oogbollengte waardoor bijziendheid ontstaat
- Lensluxatie door verslapping van de zonulaspierjes, waar de lens aan opgehangen is
- Ablatio retinae (netvliesloslating)
- Glaucoom (toegenomen oogboldruk).

2 Hulsebos, T. DNA-diagnostiek bij het marfansyndroom, verslag van een lezing. Contactgroep Marfan 1991.

3 Buskens, F.G.M. Het marfansyndroom. Tijdschrift voor ziekenverpleging 42 no. 16: 529-531.

4 Haar G.B.A. ter. Het syndroom van Marfan, verslag van een lezing Contactgroep Marfan 1982 herziene druk 1985.

5 Internet: <http://en.wikipedia.org/wiki/FBN1>

6 Oorthuys J.W.E. Marfancongres in Baltimore U.S.A. , verslag van een lezing. Contactgroep Marfan 1988.

2.4 Korte omschrijving van de cardiologische symptomen:

- Aneurysma van de aorta (verwijding van de aorta)
- Dissectie van de aorta (scheuren van de aorta binnenwand)
- Ruptuur van de aorta (scheuren van de aortawand)
- Mitraalklepprolaps ("doorslaan" van de mitraalklep in de linker hartkamer)
- Aortaklepinsufficiëntie (niet goed sluiten van de aortaklep, waardoor bloed terug kan stromen van de aorta naar de kamer).

2.5 Korte omschrijving van de overige symptomen:

- Longen: pneumothorax (klaplong)
- Huid: striae (scheurtjes in onderhuids bindweefsel) en lies- en navelbreuk
- Zenuwstelsel: hyperactiviteit (vooral bij kinderen).

Hoofdstuk 3: Stellen van de diagnose

Het stellen van de diagnose is soms moeilijk, vooral bij kinderen. Een van de problemen hierbij is dat er meerdere specialisten bij betrokken zijn. Er zijn vier ziekenhuizen in Nederland waar Marfan patiënten terecht kunnen om op één dag alle specialisten tegelijk te consulteren.

3.1 Marfan poliklinieken in Nederland

- Academisch Medisch Centrum te Amsterdam (AMC)
- Universitair Medisch Centrum St. Radboud te Nijmegen (UMCN)
- Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG)
- Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC)

3.2 Klinische genetica / Marfan team

In deze tekst leest u over het Marfan team voor volwassenen in het AMC welke kan afwijken van een van de andere Marfan poliklinieken in ons land.

Het syndroom van Marfan is een erfelijk bepaalde bindweefselaandoening en niet te genezen. Patiënten met het syndroom bezoeken in het AMC een multidisciplinair spreekuur van het Marfan team. Wat doet het team precies en welke onderzoeken worden verricht?

3.2.1 *Marfanspreekuur*

Het Marfanspreekuur voor volwassenen is een multidisciplinair spreekuur voor patiënten met het syndroom van Marfan (en andere bindweefselaandoeningen). Het spreekuur is elke 4^{de} woensdag van de maand. Voor een bezoek aan het spreekuur heeft u een verwijzing van uw huisarts of specialist nodig.

3.2.2 *Marfan team*

Het spreekuur wordt gehouden door het Marfan team, dat bestaat uit een oogarts, een klinisch geneticus, een cardioloog en een arts-assistent. De klinisch geneticus en de arts-assistent nemen bij het eerste bezoek de anamnese (uw ziektegeschiedenis) af. Zij doen een algemeen lichamelijk onderzoek en beantwoorden eventuele vragen over erfelijkheid. Afhankelijk van uw situatie zal één of meerdere vervolgonderzoeken nodig zijn.

3.2.3 *Onderzoek*

Bij uw eerste afspraak op de polikliniek wordt na de anamnese meestal ook cardiologisch en oogheelkundig onderzoek verricht. Ander onderzoek gebeurt (in overleg met u) als dit mogelijk en zinvol is.

3.2.4 *Cardiologisch onderzoek*

Het cardiologisch onderzoek bestaat uit het beluisteren van het hart, het bepalen van de bloeddruk, een echografisch onderzoek van het hart en de grote bloedvaten en een elektro cardiogram (ECG). Soms moet het echografisch onderzoek op korte termijn plaatsvinden. Hiervoor wordt met u een aparte afspraak gemaakt. Zowel het echografisch onderzoek als het bezoek aan de cardioloog duren gemiddeld een half uur.

3.2.5 *Oogheelkundig onderzoek*

Bij het oogheelkundig onderzoek wordt het gezichtsvermogen bepaald en met een speciale lamp worden de verschillende onderdelen van het oog nauwkeurig onderzocht. Om het netvlies goed te kunnen beoordelen worden druppeltjes in het oog gegeven die de pupillen verwijden. U kunt daarna enkele uren minder goed tegen fel licht en u ziet minder. U mag na dit onderzoek niet zelf autorijden. Het onderzoek duurt ongeveer een half uur tot drie kwartier.

3.2.6 MRI

Bij sommige mensen is een speciaal röntgenonderzoek (MRI) van de wervelkolom noodzakelijk. U krijgt ook hiervoor een aparte afspraak. Ook kan het nodig zijn medische gegevens van u en/of uw familieleden op te vragen. Hiervoor is van de betrokken personen schriftelijke toestemming nodig.

3.2.7 DNA-diagnostiek

Bij het syndroom van Marfan (en een aantal andere bindweefselaandoeningen) is het steeds beter mogelijk om genetisch onderzoek te doen (DNA-diagnostiek). Bij ongeveer twee van de drie mensen met het syndroom van Marfan wordt op dit moment de oorzaak van de ziekte in het DNA gevonden. Er kunnen verschillende redenen zijn om DNA-onderzoek te doen:

- om een onzekere diagnose meer te onderbouwen;
- ter voorbereiding voor prenatale diagnostiek (onderzoek vroeg in de zwangerschap);
- om familieleden de mogelijkheid te geven tot DNA-onderzoek.
- Bloedafname
- Voor het DNA-onderzoek wordt bloed afgenomen van de patiënt en van eventuele familieleden (als er familieleden zijn met het syndroom). Uiteraard staat het iedereen vrij om wel of niet mee te doen. Het onderzoek geeft alleen informatie over de betreffende aandoening (er wordt dus geen onderzoek naar andere aandoeningen gedaan).

3.2.8 Uitslag van onderzoek

Als alle gegevens van de verschillende specialistische onderzoeken zijn verzameld, zal de klinisch geneticus u uitnodigen voor een tweede gesprek. Indien controle bij andere specialismen wenselijk is wordt dit met u besproken. Na afloop ontvangt u een brief waarin wordt samengevat wat de resultaten zijn van de onderzoeken en wat er met u besproken is. De tijdsduur tussen het eerste consult en dit laatste gesprek varieert tussen de één en zes maanden. Als snel duidelijk is dat u het syndroom van Marfan hebt, krijgt u de uitslag natuurlijk ook snel.

Het Marfan-syndroom is niet te genezen. De behandeling is erop gericht de klachten te verlichten en symptomen te bestrijden.

3.2.9 Verzekering en vergoeding

Het Marfan team is onderdeel van de afdeling Klinische Genetica van het AMC en valt formeel onder de Stichting Klinische Genetica Amsterdam (SKGA). Deze stichting is verantwoordelijk voor de financiële afhandeling van het onderzoek. Het onderzoekstarief is in een landelijke overeenkomst tussen overheid, verzekeraars en genetische centra vastgesteld. De rekening wordt rechtstreeks naar uw verzekeraar gestuurd. Om misverstanden te voorkomen: de rekening staat op naam van degene die verwezen is of bij wie op afgenomen materiaal laboratoriumonderzoek gedaan is (dus ook degene die materiaal afstaat op verzoek van een familielid). Indien u een eigen risico heeft zal dit worden aangesproken.

3.2.10 Wetenschappelijk onderzoek

Om meer kennis en inzicht te krijgen in het Marfan syndroom is wetenschappelijk onderzoek nodig. De medische gegevens van mensen die het Marfan team hebben bezocht, worden in principe opgeslagen in een (plaatselijke) database. Tenzij u hiertegen bezwaar heeft. Deze gegevens worden (anoniem) gebruikt om de kennis over het syndroom van Marfan.

3.2.11 Contact en vragen

Indien u vragen heeft die niet in deze tekst beantwoord worden, stelt u die dan gerust aan de behandelaars op het spreekuur. De contactpersoon van het Marfan team in het AMC kunt u bereiken via de polikliniek klinische genetica

- Academisch Medisch Centrum te Amsterdam (AMC)
- Universitair Medisch Centrum St. Radboud te Nijmegen (UMCN)
- Universitair Medisch Centrum Groningen (UMCG)
- Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC)

Kijk op de site www.marfansyndroom.nl⁷ voor uitgebreide informatie over de vier in Nederland aanwezige Marfan poliklinieken.

3.3 Gehanteerde criteria

Bij het stellen van de diagnose worden de volgende criteria gehanteerd⁶:

- Als Marfan niet in de familie voorkomt, wordt de aandoening bij de patiënt aangenomen als:
 - aanwezigheid van het FBN1 gen
 - het skelet aangedaan is;
 - minstens 2 andere systemen aangedaan zijn;
 - minstens 1 van de afwijkingen:
 - borstkasvergroeiing
 - lensluxatie
 - aorta-afwijking aangetoond wordt.
- Als Marfan wel in de familie voorkomt, wordt de aandoening bij de patiënt aangenomen als:
 - aanwezigheid van het FBN1 gen
 - bij naaste familie de diagnose gesteld is (een van de ouders, zoon of dochter, broer of zus);
 - minstens 2 systemen aangedaan zijn;
 - minstens 1 van de afwijkingen zoals hiervoor genoemd aan te tonen is.

De in 2010 herziene Gent richtlijnen (Ghent nosology) voor het stellen van de diagnose Marfan zijn de aanwezigheid van een aneurysma van de aortawortel en ectopia lentis (ooglens verplaatsing - de ooglens is buiten zijn normale positie) essentieel. Bij ontbreken van elke familie geschiedenis is de aanwezigheid van deze twee manifestaties voldoende voor de ondubbelzinnige diagnose van het Marfan-syndroom. In afwezigheid van een van deze twee is de aanwezigheid van bonafide FBN1 mutatie of een combinatie van systemische functies vereist. Voor de laatste is een nieuw scoresysteem ontworpen en gevalideerd. Op deze manier is het testen op FBN1 niet verplicht maar handig wanneer beschikbaar. De 2010 herziene Ghent nosology legt meer gewicht op de cardiovasculaire manifestaties van de ziekte. Verwacht wordt dat de nosology 2010 een definitieve vroegtijdige diagnose van MFS zal vertragen maar het risico verminderd op het stellen van een foute diagnose. (National Marfan Foundation, US)

⁷ www.marfansyndroom.nl/het-marfan-syndroom/marfan-poliklinieken.html

Hoofdstuk 4: Marfan en zwangerschap

Zwangerschap bij een patiënt met Marfan kent 2 hoofdproblemen:

- iedere nakomeling van iemand met Marfan heeft 50% kans om ook Marfan te krijgen;
- zwangerschap van een patiënte met Marfan brengt meer risico's met zich mee dan een zwangerschap van een gezonde vrouw.

Het is aan te bevelen dat iedere patiënte met Marfan die zwanger wil worden dit eerst overlegt met haar cardioloog, zodat een extra screening plaats kan vinden en eventuele problemen voor de zwangerschap op te lossen.

Een zwangerschap is een belasting voor het gezonde lichaam, maar een grotere belasting voor iemand met Marfan⁸:

- tijdens de zwangerschap neemt eerst de pompfunctie toe en daarna zal rond de 5e -6e maand het totaal circulerend volume zijn maximum bereiken;
- waarschijnlijk onder hormonale invloed treedt een verslapping van het bindweefsel op.

Dit laatste kan gevolgen hebben voor een zwangere vrouw met Marfan. Twee adviezen kunnen in ieder geval gegeven worden⁹:

- frequente echocardiografische controle ter vaststelling van een eventuele toename van de aortadiameter. Uit Amerikaans onderzoek is gebleken dat de kans op complicaties veel minder (doch niet nihil) is bij een aortadiameter van minder dan 4 cm bij aanvang van de zwangerschap;
- aangezien de meeste complicaties ontstaan bij oudere Marfan patiënten (leeftijd boven de dertig jaar), liefst op jonge leeftijd zwanger worden (18-23 jaar).

Verder nog wat algemene wetenswaardigheden rond de zwangerschap van een Marfan patiënte:

- De kans op een miskraam is iets hoger dan normaal (30% tegen 20%);
- Er treden vaker nabloedingen op tijdens en na de bevalling;
- Er zijn geen bezwaren tegen een normale bevalling. Bij een kunstverlossing of keizersnede is er meer kans op complicaties in de zin van grotere weefselscheuren. Ook het hechten is moeilijker door de bindweefselverslapping;
- Het is zinvol voor de bevalling naar de oogarts te gaan wegens de verhoogde kans op een lensluxatie i.v.m. persen tijdens de bevalling;
- Na een keizersnede dient bij een volgende zwangerschap weer een keizersnede gedaan te worden. Dit i.v.m. het (zwakkere) littekenweefsel;
- Na een bevalling treedt vaker een verzakking van de baarmoeder op;
- Uit Amerikaans onderzoek blijkt dat het hoogste risico op een aortadissectie bestaat in de laatste maanden van de zwangerschap¹⁰;
- Indien een abortus provocatus overwogen wordt dient deze bij voorkeur in de eerste drie maanden van de zwangerschap plaats te vinden¹¹;
- Het is sinds kort onder bepaalde voorwaarden mogelijk om tijdens de zwangerschap vast te stellen of de vrucht Marfan heeft.

8 Lind, J. *Verloskundige problemen bij het marfansyndroom, verslag van een lezing. Contactgroep Marfan.*

9 Pyeritz, R.E. *The Marfan syndrome. American Family Physician 1986; vol. 34 no. 6.*

10 Elias, S., Berkowitz, R.L. *The Marfan syndrome and pregnancy. Obstetrics and Gynecology 1976; vol. 47 no. 3: 358-360.*

11 Hamel, B.C.J. *Erfelijkheid bij het syndroom van Marfan, verslag van een lezing. Contactgroep Marfan 1991.*

Hoofdstuk 5: Enkele behandelingen en operaties.

5.1 Orthopedie

5.1.1 Scoliose

A) Halotractie

Doel hiervan is bij ernstiger scoliosecurven ($> 75^\circ$) de bocht vòòr de eigenlijke operatie op te soepelen. Hierbij wordt onder narcose of lokaal anesthesie een ring (de halo) d.m.v. pennen aan het hoofd bevestigd. Door elders in het lichaam, bv. het dijbeen, ook pennen aan te brengen, kan tractie worden uitgeoefend op de wervelkolom. Deze tractie is bij Marfan soms gecontraïndiceerd als gevolg van de hyperlaxiteit van de gewrichten.

B) Spondylodesis posterior

Via de rug wordt de wervelkolom blootgelegd. Aan de wervels die aan de boven- en onderkant van de bocht grenzen worden haken gezet, waartussen een metalen staaf van Harrington wordt bevestigd, die opgespannen kan worden en zodoende de wervelkolom rechter maakt. Teveel oprekken kan ruggemergs- of zenuw schade veroorzaken; daarom wordt dit tijdens de operatie in narcose gecontroleerd met elektrische prikkels (zenuwgeleidingsonderzoek). Nadien wordt de achterzijde van de wervelkolom (de wervelbogen) met gutsbeitels opgeruwd zodat een bloedend botoppervlak ontstaat; hier overheen wordt bot van de bekkenkam als reepjes (lucifers) neergelegd zodat dit met de onderlaag kan vastgroeien tot één botmassa, zich uitstrekkend over de gehele gecorrigeerde bocht, van wervel naar wervel. Er ontstaat dan een stuk verstijving van een meer of minder gecorrigeerde bocht.

C) Zielke operatie

Bij de Zielke-operatie wordt de operatie van de wervelkolom via de voorkant van het lichaam gedaan; via de zijkant van de buik (de flank) voor de lendenwervelkolom, evt. via de borstholte naar de borstwervelkolom, vaak een combinatie wanneer de scoliose zich op de overgang van borst- en lendenwervelkolom bevindt.

Bij de Zielke-operatie worden de wervels van de bocht recht gemaakt met schroeven in de wervellichamen, die verbonden worden met een staaf. De tussenwervelschijven worden verwijderd en deze ruimte tussen de wervellichamen wordt opgevuld met bot, waardoor de wervelkolom zich (in gecorrigeerde stand) zal verstijven.

Na een Zielke-operatie kan het nodig zijn alsnog via de rug de wervelkolom aanvullend te corrigeren, hetgeen dan gedaan wordt in aansluiting aan de eerste operatie (aan de voorzijde) of ± 10 dagen later. Een achterste corrigerende operatie betreft dan een Harringtonspondylodese als boven beschreven of een modernere variant daarvan, de Cotrel-Duboussetoperatie. De Cotrel-Duboussetinstrumentatie ter correctie van de scoliose betreft staven en haken die zeer stevig op verschillende punten van de wervelkolom aangrijpen en daardoor meer correctie kunnen geven dan bv. alleen maar een oprekkende Harringtonstaaf.

5.2 Oogheelkunde

5.2.1 Lensluxatie.

Als tot een operatie besloten wordt, wordt onder lokaal anesthesie de lens via een snede boven de pupil verwijderd d.m.v. microchirurgie. De verdoving geschiedt met cocaïne-oogdruppels en vervolgens twee injecties pal boven en onder het oog zodat de patiënt het oog niet meer kan bewegen.

5.2.2 Ablatio retinae (netvliesloslating).

Via de pupil wordt gekeken waar het netvlies precies losgelaten is. Er worden trekhechtingen aan het bovenste en onderste ooglid bevestigd zodat de oogbol goed toegankelijk wordt. Via een snede boven de pupil kan het netvlies op twee manieren weer aan het vaatvlies worden bevestigd.

Er worden twee siliconenkussentjes onder de sclera (oogrok) gedaan. Deze oefenen druk uit op het vaatvlies dat op die manier weer tegen het netvlies aan komt te liggen.

Er wordt een soort olie in de oogbol gebracht. Door deze druk van binnenuit gaat het netvlies weer tegen het vaatvlies aan liggen.

Deze operaties worden meestal onder algehele narcose gedaan, doch kunnen ook onder lokaal anesthesie.

5.2.3 *Glaucoom (verhoogde oogboldruk).*

Niet-operatieve behandeling m.b.v. pilocarpinedruppels. Deze verkleinen de pupilopening waardoor de afvoer van het oogvocht beter gereguleerd wordt. Hierdoor vermindert de oogboldruk.

Operatieve behandeling m.b.v. lasertherapie. Met laserstralen wordt een deel van het weefsel van het corpus ciliare vernietigd. Dit weefsel produceert het oogvocht. Door een deel van dit weefsel te vernietigen wordt dus minder oogvocht geproduceerd en neemt de druk af.

5.3 Cardiovasculair

5.3.1 *Aneurysma aortae (wortel of ascendens).*

Hierbij wordt vaak de Bentall¹² procedure gevolgd of een David procedure (klepsparende aortavervanging). Deze procedure houdt in dat de aortaklep samen met de aorta ascendens (het opstijgende deel van de aorta; in de meeste gevallen zit hier de verwijding) wordt vervangen door een samengestelde of enkelvoudige kleploze prothese. De kransslagaderen worden in de prothese geïmplant. De prothese is van kunststof en wordt doordrenkt met het bloed van de patiënt om lekkage te voorkomen. Tijdens de operatie wordt de patiënt aan de hart-longmachine aangesloten. Na de operatie verblijft de patiënt in ieder geval 24 uur op Intensive Care.

5.3.2 *Aneurysma dissecans (wortel of ascendens).*

Ook hier wordt de Bentall- of David procedure gevolgd; afhankelijk van de plaats van de dissectie wordt de aortaklep wel of niet vervangen. In een groot aantal gevallen wordt de dissectie conservatief behandeld met medicamenteuze therapie en staat bloeddrukregulatie voorop. Er zijn 2 typen dissecties, namelijk A of B. Bij een A-dissectie loopt de scheur richting het hart, dus klep en kransslagvaten en zal eerder tot operatie worden overgegaan. Bij een type B-dissectie loopt de scheur van het hart af en wordt over het algemeen een conservatieve behandeling ingesteld.

5.3.3 *Mitraalklepprolaps.*

Bij een mitraalklepprolaps slaat de mitraalklep, gelegen tussen linker boezem en linker kamer, door naar de boezem. Hierdoor kan bloed van de kamer terugstromen naar de boezem.

In eerste instantie zal getracht worden de mitraalklep weer passend te maken. Omdat de oorzaak van de prolaps bij Marfan patiënten meestal gelegen is in het uitrekken van het klep(= spier)weefsel, wordt het te veel aanwezige, "uitgelubberde" klepweefsel verwijderd, zodat de klep weer goed aansluit, zonodig gecombineerd met het plaatsen van een klepring. Als dit niet mogelijk is zal gekozen worden voor vervanging van de klep. Er wordt dan een (kunst)klep geïmplant. Ook bij deze operaties wordt de patiënt aan de hart-longmachine aangesloten en verblijft hij na de operatie minstens 24 uur op de Intensive Care.

5.3.4 *Aortaklepinsufficiëntie.*

Bij een aortaklepinsufficiëntie is de klep zover verwijd dat de slippen in gesloten toestand niet meer aansluiten, waardoor een bloedstroom mogelijk is van de aorta terug het hart in. In verreweg de meeste gevallen zal gekozen worden voor vervanging van de aortaklep door een donor- of kunstklep.

12 Rijk-Zwicker, G.L. van. *De Bentallprocedure. Cordiaal 1984; 5: 17-20.*

Hoofdstuk 6: Problemen

Een probleem is een gebeurtenis, ervaring of verzuim die (dat) de patiënt of de verpleegkundige zelf als een probleem ervaart, en waarvoor de verpleegkundige een oplossing moet zoeken.

Een probleem kan heel simpel zijn; een voorbeeld dat bij een patiënt met Marfan waarschijnlijk veel optreedt is dat hij niet in het ziekenhuisbed past vanwege zijn lengte. De voor de hand liggende oplossing is uiteraard het plaatsen van een bedverlenger aan het bed, waardoor het bed zo'n 20 cm langer wordt.

Er zijn natuurlijk ook zeer gecompliceerde problemen. Een voorbeeld hiervan kan zijn: de patiënt heeft een inoperabel aneurysma aortae. Zowel voor de patiënt als voor de verpleegkundige dringen zich meerdere vragen op: hoe moet de patiënt hiermee omgaan? Hoe moet de patiënt zijn leven hieraan aanpassen? Hoe zal de patiënt dit emotioneel verwerken? Dan is de oplossing minder gemakkelijk aan te reiken.

Dan is er ook nog een derde variant, namelijk het probleem dat voor de patiënt geen probleem vormt, maar voor de verpleegkundige wel. Voorbeeld het is net bekend geworden dat een patiënt Marfan heeft. Het is voor de verpleegkundige duidelijk dat het toekomstperspectief van die patiënt heel anders kan zijn dan de patiënt gedacht had. Moet de verpleegkundige de patiënt daar nu al mee confronteren of is dat op dit moment nog te belastend?

Een probleem kan òf door de patiënt en/of familie aangegeven worden òf door de verpleegkundige gesignaleerd worden. Is het laatste het geval dan is het wenselijk dat de verpleegkundige in een gesprek met de patiënt controleert of de patiënt het gesignaleerde ook als probleem ervaart. Is dit het geval dan wordt actie noodzakelijk.

In dit protocol wordt een probleem op de volgende wijze beschreven: allereerst volgt een omschrijving van het **Probleem**, zo mogelijk met oorzaak. Daarna wordt het te bereiken Doel omschreven, liefst met een tijdsduur waarbinnen dit doel bij voorkeur bereikt moet worden. Zowel doel als tijdsduur kunnen tussentijds bijgesteld worden. Vervolgens worden alle onderdelen van de te ondernemen Actie om het doel te bereiken opgesomd. Ook deze onderdelen kunnen bijgesteld worden. Uiteindelijk volgt een Evaluatie met de patiënt over de gevolgde weg en het bereikte resultaat. In dit protocol zullen alleen probleem, doel en actie besproken worden, aangezien de evaluatie afhankelijk is van patiënt en situatie en dus iedere keer anders uit kan vallen.

In de volgende paragrafen worden de onderstaande problemen behandeld

- Algemene problemen: problemen die bij alle ziekenhuisopnames en/of operaties die een Marfan patiënt eventueel moet ondergaan voor kunnen komen;
- Problemen orthopedie: problemen die specifiek op kunnen treden rond orthopedische operaties;
- Problemen oogheelkunde: problemen die specifiek op kunnen treden rond oogheelkundige operaties;
- Problemen cardiochirurgie: problemen die specifiek op kunnen treden rond cardiochirurgische operaties.

Het merendeel van deze problemen is niet specifiek voor Marfan patiënten. Ze zijn eerder specifiek voor de betreffende operatie.

De psychische en sociaal-maatschappelijke problematiek wordt geheel apart behandeld. In dit hoofdstuk bestaat het grootste deel van de problemen juist wel uit specifieke "Marfan problemen".

6.1 Algemene problemen

Wellicht ten overvloede wordt vermeld dat bij alle problemen een goede en duidelijke uitleg van eventuele oorzaken voorop staat. In de meeste gevallen is dit ook weggelaten bij het omschrijven van acties. Algemene problemen zijn van toepassing op alle ziekenhuisopnames, kort of lang en gelden voor alle mogelijke specialismen.

Probleem 1: te kort bed.

Probleem:

patiënt geeft aan dat zijn bed te kort is t.g.v. zijn lengte.

Doel:

het bed is niet meer te kort, binnen één uur.

Actie:

het plaatsen van een bedverlenger aan het bed.

Mocht er op dit moment geen bedverlenger aanwezig zijn, dan als tijdelijke oplossing het schot aan het voeteneind verwijderen.

ook als het bed met de verlenger niet in de lift past, het verlengstuk tijdelijk verwijderen en het schot aan het voeteneind verwijderen.

Probleem 2: gebruik papegaai.

Probleem:

patiënt heeft instabiele schouders/ellebogen/polsen en kan daardoor de papegaai niet gebruiken.

Doel:

patiënt kan zonder de papegaai toch gemakkelijk uit bed komen.

Actie:

in overleg met arts of fysiotherapeut een opzethek aan één zijde van het bed zetten.

in overleg met arts of fysiotherapeut een lange lus aan het hoofdeinde van het bed bevestigen (uit het

midden) zodat de richting van de trekkracht wordt veranderd als patiënt uit bed wil draaien.

Probleem 3: het ontstaan van spitsvoeten.

Probleem:

patiënt ontwikkelt sneller spitsvoeten t.g.v. instabiele gewrichten.

Doel:

patiënt ontwikkelt geen spitsvoeten.

Actie:

laat de dekens niet strak op de voeten zitten.

geef zo nodig een dekenboog.

laat patiënt zo nodig voetoefeningen doet, eventueel in overleg met fysiotherapie.

Probleem 4: aanleggen infuus op de handrug.

Probleem:

het aanleggen van een infuus op de middenhandsbeentjes is vaak pijnlijk t.g.v. instabiele gewrichtjes.

Doel:

bij voorkeur geen infuus op de handrug.

Actie:

informeer vooraf bij patiënt of hij nare ervaringen heeft met het aanleggen van een infuus op de handrug. Zo ja, actie:

tracht het infuus op een andere plaats in te brengen, bv. de onderarm.

probeer ook anderen hieromtrent in te lichten.

benadruk bij de patiënt het belang van een assertieve houding hierin.

Probleem 5: angst voor operatie.

Probleem:

patiënt ziet op tegen de operatie is één van de belangrijkste problemen

Doel:

patiënt accepteert de operatie en kan reëel met zijn angst omgaan.

Actie:

patiënt informatie geven over de voorbereiding op de operatie, bv. scheren, laxeren, etc.

patiënt informatie geven over de operatie, zo nodig nog een gesprek met de arts regelen.

als dit mogelijk is evt. een gesprek regelen met een lotgenoot (via de Contactgroep Marfan).

patiënt informatie geven over de narcose; folder "onder narcose" geven; vertellen dat de narcotiseur nog langs komt.

patiënt informatie geven over de periode na de operatie: wat kan patiënt verwachten van zichzelf en van de verpleging.

Probleem 6: pijn.

Probleem:

patiënt heeft bij lange bedrust of na een operatie pijnklachten

Doel:

patiënt heeft geen pijnklachten of pijn is draaglijk en de pijnscore is gedaald .

Actie:

patiënt in overleg met arts afdoende pijnstilling geven, indien nodig pijnstillingsschema afspreken.

Indien nodig spierontspanners geven in overleg met arts.

patiënt een goede ondersteunende houding in bed aanbieden.

patiënt wissellegging geven bij rug en gewrichtspijnen, indien toegestaan.

patiënt uitleggen hoe hij zijn borstkas kan ondersteunen tijdens een hoestbui.

fysiotherapie inschakelen t.b.v. verbeteren ademhalingstechniek, pré-en postoperatief.

Probleem 7: ademhaling.

Probleem:

patiënt kan na een operatie niet goed doorzuchten, waarschijnlijk t.g.v. pijn of angst voor pijn.

Doel:

patiënt kan beter doorzuchten, binnen twee uur.

Actie:

patiënt in overleg met arts afdoende pijnstilling geven.

patiënt stimuleren tot en ondersteunen van een goede ademhalingstechniek.

patiënt uitleggen hoe hij zijn borstkas kan ondersteunen tijdens een hoestbui.

fysiotherapie inschakelen t.b.v. verbeteren ademhalingstechniek, pré-en postoperatief

Probleem 8: wondgenezing.

probleem:

patiënt heeft meer kans op lelijke littekenvorming t.g.v. slap bindweefsel.

Doel:

patiënt heeft geen last van lelijke littekenvorming of uitpuilend littekenweefsel.

Actie:

gedurende de gehele opname de wond dagelijks inspecteren.

de wondranden goed bij elkaar houden, evt. met behulp van zwaluwstaartjes.

patiënt instrueren zo nodig ook thuis de wondranden nog met zwaluwstaartjes bij elkaar te houden.

Probleem 9: verveling.

Probleem:

patiënt verveelt zich, ten gevolge van langdurige bedrust.

Doel:

patiënt kan zich zo veel mogelijk zelf vermaken.

Actie:

patiënt eventueel op een zaal plaatsen, in overleg.
patiënt zo mogelijk naar een patiëntenrecreatieruimte brengen.
zo mogelijk wat vaker aandacht schenken aan patiënt
patiënt zo mogelijk televisie/radio aan bed aanbieden.
patiënt zo mogelijk telefoon aan bed aanbieden.
patiënt zo mogelijk een pantascoop (positieve spiegel) aanbieden.

Probleem 10: nek- en rugklachten.

Probleem:

patiënt heeft ernstige nek- en rugklachten, ten gevolge van langdurige bedrust.

Doel:

patiënt heeft geen of zo min mogelijk nek- en rugklachten tijdens en na periode van lange bedrust.

Actie:

geef patiënt een goed ondersteunend matras.
geef patiënt een goed ondersteunend kussen of laat een passend kussen van huis meenemen.
zorg voor voldoende afleiding.
patiënt indien toegestaan regelmatig wissellegging geven.
patiënt zo kort mogelijk in bed houden.
patiënt tijdens of na een bedrustperiode fysiotherapie aanbieden voor spierontspannende oefeningen of warmtepakking.
indien toegestaan pijnstillers en/of spierontspannende medicatie geven volgens voorschrift arts.

6.2 Problemen orthopedie

Probleem 1: voorkomen urineweginfectie.

Probleem:

patiënt heeft bij langdurige bedrust een vergrote kans op een urineweginfectie t.g.v. blaaskatheter.

Doel:

patiënt ontwikkelt geen urineweginfectie.

Actie:

indien mogelijk de blaaskatheter zo spoedig mogelijk verwijderen
indien dit niet mogelijk is de liezen en de blaaskatheter goed schoon houden.
indien patiënt geen vochtbeperking heeft, patiënt veel laten drinken
in overleg arts preventief vitamine C geven

Probleem 2: decubitus.

Probleem:

patiënt heeft bij langdurige bedrust een vergrote kans op decubitus.

Doel:

patiënt ontwikkelt geen decubitus.

Actie:

patiënt 2-3 maal daags wrijven met anti-decubituscreme op alle decubitus-gevoelige plaatsen, zoals stuit en hielen. Deze behandeling is nog steeds mogelijk en prettig, maar is ook achterhaald.

zorgen dat het onderlaken strak ligt.

patiënt een anti decubitus matras of luchtbed geven.

evt. wisselgigging à 3 uur geven.

zorgen dat patiënt in een goede voedingstoestand blijft c.q. komt; dit evt. benadrukken tegenover patiënt

i.o.m. patiënt en de diëtiste evt. een eiwit- en energierijk dieet afspreken.

patiënt als het mag zo snel mogelijk mobiliseren.

Probleem 3: draaien bij platte bedrust.

Probleem:

patiënt mag zijn rug niet draaien.

Doel:

patiënt kan draaien terwijl de rug recht blijft, binnen één dag.

Actie:

patiënt leren draaien "als een plank":

knieën optrekken

rechter hand met gestrekte arm tegen het rechter dijbeen als een spalk

linker hand voor de borst langs om de rechter bovenarm slaan

draaien naar links.

dit alles andersom als patiënt naar rechts moet draaien.

patiënt dit draaien voor de operatie laten oefenen.

in overleg met de arts evt. een kantel- of cirkelbed overwegen. Let erop dat patiënt erin past!

Probleem 4: slapen.

Probleem:

patiënt kan niet slapen t.g.v. onnatuurlijke houding.

Doel:

patiënt krijgt voldoende rust ondanks de onnatuurlijke houding.

Actie:

patiënt vragen naar favoriete slaaphouding.

trachten patiënt deze houding aan te laten nemen met een rechte rug; patiënt hierbij helpen en ondersteunen.

arts eventueel slaapmedicatie voor laten schrijven.

Probleem 5: korset.

Probleem:

patiënt moet een korset dragen.

Doel:

patiënt kan zelf het korset om- en afdoen.

Actie:

patiënt voor ontslag uitleg geven betreffende korset.

zo nodig eerst voordoen hoe het korset gebruikt moet worden.

patiënt voor ontslag laten oefenen met het korset, eerst onder begeleiding.

6.3 Problemen oogheelkunde

Probleem 1: oogdruppelen.

Probleem:

patiënt moet na ontslag de ogen druppelen.

Doel:

patiënt kan na ontslag de ogen druppelen.

Actie:

patiënt uitleg geven omtrent doel van de oogdruppels.

patiënt voordoen hoe hij de ogen moet druppelen.

patiënt onder begeleiding de ogen laten druppelen, bijvoorbeeld via een spiegel.

Eventueel wijkverpleging inschakelen om ogen te druppelen als het beoogde doel niet wordt gehaald.

Probleem 2: lichtschuwheid.

Probleem:

patiënt is lichtschuw.

Doel:

patiënt heeft geen last van het licht.

Actie:

familie een zonnebril mee laten nemen.

gordijnen dichtdoen.

patiënt evt. een kamer aan de schaduwzijde van het ziekenhuis aanbieden.

geen fel licht aandoen zonder patiënt te waarschuwen.

6.4 Problemen cardiochirurgie / vaatchirurgie

Probleem 1 en 2 van de orthopedische problemen gelden natuurlijk ook hier.

Probleem 1: decubitus oren.

Probleem:

patiënt heeft kans op irritatie van de oorschelpen t.g.v. zuurstoftoediening via een neusbril.

Doel:

patiënt ontwikkelt geen irritatie van de oorschelpen.

Actie:

bij langdurige zuurstoftoediening regelmatig de oorschelpen controleren op het ontstaan van irritatie.

bij langdurige zuurstoftoediening watjes op de oorschelp onder de neusbril leggen.

evt. de neusbril zodanig aan het gezicht bevestigen dat de oorschelpen vrij zijn.

Probleem 2: angst en onrust ten gevolge van boezemritmestoornissen.

Probleem:

patiënt is angstig omdat er boezemritmestoornissen zijn ontstaan.

Doel:

patiënt is niet onrustig en angstig meer en begrijpt de aard van de ritmestoornis.

Actie:

boezemfibrilleren laten behandelen door de arts.

arts of verpleegkundige geven informatie over boezemritmestoornissen:

- wat zijn boezemritmestoornissen
- hoe ontstaat het
- hoe wordt het behandeld
- hoe lang duurt de behandeling
- wanneer moet patiënt waarschuwen.

Probleem 3: mobiliseren met drain(s).

Probleem:

patiënt kan moeilijk mobiliseren t.g.v. wonddrains aangesloten op een vacuümsysteem na de operatie.

Doel:

patiënt kan mobiliseren met wonddrains.

Actie:

proberen patiënt zo veel mogelijk in een stoel te laten zitten.

overleggen met arts of de drains evt. op een waterslot kunnen, zodat patiënt rond kan lopen.
evt. voorstellen de drain maximaal een half uur op waterslot te zetten zodat patiënt in de badkamer kan wassen.

drains blijven over het algemeen maar 2 tot 3 dagen zitten en worden de eerste of tweede dag na de medium care op de verpleegafdeling verwijderd.

Probleem 4: bloedverduunners.

Probleem:

patiënt moet voortaan antistolling medicatie gebruiken.

Doel:

patiënt is op de hoogte van het gebruik van antistolling medicatie.

Actie:

patiënt informeren over de keuze van de medicatie, voordelen en nadelen.

patiënt informeren welke middelen/medicijnen de stolling beïnvloeden.

patiënt informeren over de noodzaak de trombosedienst te waarschuwen in geval van bv. een ernstige bloedneus of kneuzing.

patiënt informeren over beperkingen, bv. langdurige buitenlandse reizen waar geen trombosedienst gevestigd is.

patiënt informeren over het bestaan van zelfmeet methodes.

Probleem 5: antibioticaprofylaxe na klepoperatie.

Probleem:

antibioticaprofylaxe is noodzakelijk bij iedere ingreep, volgens de richtlijnen van de Nederlandse Hartstichting.

Doel:

patiënt is op de hoogte in welke gevallen er noodzaak is tot antibioticaprofylaxe.

Actie:

patiënt informeren over de noodzaak tot antibioticaprofylaxe.

onder ingreep kan ook worden verstaan: het aanbrengen van een tatoeage en/of piercing, over het algemeen worden dergelijke ingrepen afgeraden. Als de patiënt er op staat wordt het advies gegeven zich te vervoegen bij een vakvereniging aangesloten tatoeëerder en/of piercer.

controleren of patiënt alles begrepen heeft.

Probleem 6: mobiliteit

Probleem:

patiënt mag de eerste 6 weken na de operatie niet tillen, fietsen, brommer-, motor- of autorijden, zodat het borstbeen zonder problemen aan elkaar kan groeien.

Doel:

patiënt is op de hoogte van deze beperking.

Actie:

patiënt informeren over de invloed van tillen, fietsen, brommer-, motor- of autorijden op het herstel van het borstbeen gedurende de eerste 6 weken na de operatie

patiënt informeren over de invloed van dagelijkse handelingen die druk uitoefenen en frictie geven aan het borstbeen. Met name welke huishoudelijke handeling worden afgeraden.

patiënt informeren hoe om te gaan met het tillen van kleine kinderen, indien aanwezig in het gezin.

Probleem 7: revalidatie na hart- vaatoperatie

Probleem:

patiënt start na ongeveer 6 weken na operatie met hartrevalidatie

Doel:

patiënt is op de hoogte van de inhoud en het doel van de revalidatie

Actie:

patiënt informeren over de inhoud en doelstelling van de revalidatieperiode

patiënt informeren over de noodzaak van hartrevalidatie na een hartoperatie

patiënt informeren over de duur van de revalidatieperiode

6.4.1 Aandachtspunten ten behoeve van de hartrevalidatie:

- het verdient aanbeveling om een patiënt te laten revalideren in ziekenhuis of revalidatiekliniek
- bij voorkeur een instelling die bekend is met het Marfan syndroom
- indien voorgaande niet voorhanden is in de omgeving van de patiënt, deze laten revalideren bij een fysiotherapeut die bij voorkeur verstand heeft van hart- en vaatproblemen
- duidelijke schriftelijke aanmelding/verwijzing sturen met de maximum parameters bij inspanning zoals maximum bloeddruk, maximum hartfrequentie en welke oefeningen wel en niet uitgevoerd mogen worden
- het verdient aanbeveling om een fysiotherapeut in een particuliere praktijk naast de schriftelijke aanmelding ook telefonisch te benaderen en de patiënt aan te kondigen en mondelinge toelichting te geven over de verwachtingen van de training en de eventuele beperkingen van de patiënt en het Marfan syndroom.

Probleem 8: werkhervatting na hart- vaatoperatie

Probleem:

patiënt wil na de hartrevalidatie zijn/haar werk weer hervatten

Doel:

patiënt is op de hoogte op welk tijdstip hij/zij weer met werken kan beginnen

Aktie:

periode van operatie tot en met revalidatie met patiënt evalueren en bespreken of patiënt fysiek en geestelijk weer in staat is zijn/haar werk te hervatten

herintredingplan bespreken en aangeven dat een goede communicatie tussen patiënt en werkgever en ARBO dienst van essentieel belang is

goede en logische opbouw van het herintredingplan bespreken

mogelijke gevolgen van overmatige activiteit bespreken

Hoofdstuk 7: Psychische en sociaal-maatschappelijke problematiek

Psychische en sociaal-maatschappelijke problemen laten zich niet gemakkelijk omschrijven. Het zijn altijd problemen die sterk verbonden zijn met een bepaald persoon. Daarom worden deze problemen niet met de gebruikelijke probleem-doel-actiemethode behandeld, maar wordt alleen een omschrijving gegeven van problemen die Marfanpatiënten vaak tegenkomen.

Een Marfan patiënt is een patiënt met een chronische aandoening welke over het algemeen veel impact heeft op zijn of haar leven. Het is een chronische aandoening, maar met een eigen problematiek.

Probleem 1:

Als de diagnose Marfan of een andere bindweefsel aandoening is gesteld, heeft de patiënt het etiket chronisch ziek opgeplakt gekregen. De toekomst wordt plotseling onzeker. Afhankelijk van de progressie van de aandoening is de impact op het leven groot. Het is van belang dat de patiënt met regelmaat in een ziekenhuis wordt gecontroleerd, zodat tijdig kan worden ingegrepen bij veranderingen. Dit geeft de patiënt een bepaalde rust.

Uiteraard mag het aanbieden van professionele hulp in het ziekenhuis niet ontbreken: cardioloog, congenitaal/specialistisch verpleegkundige, maatschappelijk werk, geestelijke verzorging, etc. Ook kan de patiënt op de hoogte gesteld worden van het bestaan van de Contactgroep Marfan (zie hoofdstuk 8).

Probleem 2:

Marfan houdt een aantasting in van meerdere orgaansystemen, waardoor de patiënt te maken krijgt met meerdere specialisten. Het is vermoeiend en zeer frustrerend om iedere keer opnieuw te moeten vertellen wat de ziekte inhoudt voor de individuele patiënt.

Probleem 3:

De complexiteit van de aandoening en de verschillende fysieke en mentale problemen die dit met zich mee brengt zorgen voor een "onderbroken" leven. School kan soms niet probleemloos worden afgemaakt en het vinden van een geschikte opleiding en geschikt werk leveren in een aantal gevallen problemen op. Door het gelijktijdig bestaan van problemen zijn een aantal patiënten al op jonge leeftijd niet meer in staat om in de huidige arbeidsmarkt te participeren.

Probleem 4:

Patiënten met Marfan worden over het algemeen vaak en langdurig opgenomen. Dit werkt zowel positief als negatief. Goede afspraken en duidelijkheid tussen patiënt en zorgverleners zijn van groot belang. Deze langdurige opnames vormen ook een onderdeel van probleem 3.

Probleem 5:

Angst voor de toekomst kan een grote rol spelen, zeker als een of meerdere naaste familieleden inmiddels zijn overleden. Hiermee moet rekening gehouden worden bij het verstrekken van informatie. Zoals bekend wordt door een angstige patiënt veel informatie niet of nauwelijks opgenomen of verkeerd geïnterpreteerd. Hierdoor is het te adviseren dat bij het geven van belangrijke informatie er altijd een familielid of bekende bij is.

Probleem 6:

Ouders van Marfanpatiënten kunnen op tweeërlei wijze in de problemen komen. Ten eerste kunnen zij een schuldgevoel hebben omdat zij deze ziekte hebben doorgegeven. Ten tweede omdat zij moeten leren leven met het besef dat zij hun kind waarschijnlijk overleven. Dit laatste is het geval als hun kind Marfan heeft t.g.v. een spontane mutatie van de genen.

Hoofdstuk 8: Contactgroep Marfan Nederland

In 1982 is de Contactgroep Marfan opgericht. De belangrijkste doelstelling is het bevorderen van het contact tussen Marfan patiënten onderling. Dit wordt o.a. gedaan door lezingen en bijeenkomsten te organiseren om de nieuwste ontwikkelingen op de voet te volgen, elkaar te ontmoeten en ervaringen uit te wisselen.

Een niet minder belangrijke taak die de Contactgroep op zich genomen heeft is het verbeteren van kennis over en inzicht in het Marfan-syndroom bij de omgeving van de Marfan patiënt. In dit kader hoeft men dan ook niet te aarzelen voor meer informatie contact op te nemen met de Contactgroep. Daarom volgt hieronder het adres:

Contactgroep Marfan Nederland

Postadres:

Postbus 1809
3800 BV Amersfoort
Telefoon: 088 11 11 629

Bezoekadres:

Stationstraat 79 G
3811 MH Amersfoort
E-mail: contact@marfansyndroom.nl
Website: www.marfansyndroom.nl

