



## Het syndroom van Marfan

### Wat is het syndroom van Marfan?

Het syndroom van Marfan is een aandoening waarbij het bindweefsel van minder sterke kwaliteit is waardoor kinderen vaak lang en dun zijn en problemen kunnen hebben met het zien, het functioneren van het hart en de bloedvaten en de gewrichten.

### Hoe wordt het syndroom van Marfan ook wel genoemd?

Het syndroom van Marfan wordt soms afgekort met de letters MFS. Marfan was een kinderarts die dit syndroom beschreven heeft.

### Hoe vaak komt het syndroom van Marfan voor bij kinderen?

Het syndroom van Marfan komt bij één op de 5000 tot 10.000 kinderen in Nederland voor. Het syndroom van Marfan is al bij de geboorte aanwezig, vaak wordt de diagnose pas op latere leeftijd gesteld wanneer er klachten ontstaan als gevolg van het syndroom van Marfan. Soms wordt de diagnose pas op volwassen leeftijd gesteld. Zowel jongens als meisjes kunnen het syndroom van Marfan krijgen.

### Bij wie komt het syndroom van Marfan voor?

Het syndroom van Marfan is al vanaf de geboorte aanwezig. Sommige kinderen hebben als baby al symptomen van het syndroom van Marfan, bij andere kinderen worden deze symptomen pas op latere leeftijd duidelijk. Zowel jongens als meisjes kunnen het syndroom van Marfan krijgen.

### Wat is de oorzaak van het syndroom van Marfan?

#### *Foutje in het erfelijk materiaal*

Het syndroom van Marfan wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Bij een deel van de kinderen is het foutje in het erfelijk materiaal bekend. Vaak gaat het om een foutje op chromosoom 15. De plaats van dit foutje op chromosoom 15 wordt het FBN1-gen genoemd.

Niet alle kinderen met het syndroom van Marfan hebben het foutje in het FBN1-gen, ook andere foutjes in het erfelijk materiaal kunnen zorgen voor het ontstaan van de ziekte van Marfan, zoals twee foutjes die TGFBR1 en 2 worden genoemd. Er zijn ook mensen die een foutje in een van deze twee genen als een apart syndroom zien.

#### *Afwijkend eiwit*

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal wordt een belangrijk eiwit onvoldoende aangemaakt. Dit eiwit wordt fibrilline-1 genoemd. Dit fibrilline zorgt er voor dat het bindweefsel over stevigheid en elasticiteit beschikt. Zonder voldoende fibrilline is het bindweefsel veel minder sterk en meer rekbaar dan gebruikelijk. Bindweefsel zit in allerlei organen in het lichaam, zoals in de huid, de gewrichten, de spieren, het hart, het oog en de botten. Bindweefsel zorgt voor stevigheid van deze organen. Wanneer het bindweefsel minder stevig is, kunnen er problemen ontstaan met het functioneren van een of meerdere organen.

#### *TGF-beta*

Het fibrilline-1 eiwit regelt ook de functie van een ander belangrijk eiwit wat Transformerende Groeifactor-Beta (afgekort als TGF-beta) wordt genoemd. Bij een te kort aan fibrilline-1 wordt deze groeifactor meer actief dan gebruikelijk. Dit verklaart de grote lengte van kinderen met het syndroom van Marfan. Ook zorgt dit voor een versnelde afbraak van lichaamscellen.



## *Autosomaal dominant*

Het syndroom van Marfan erft op zogenaamd autosomaal dominante manier over. Dat wil zeggen dat een foutje op een van de twee chromosomen 15 al voldoende is om symptomen te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening waarbij beide chromosomen een foutje moeten bevatten om symptomen te krijgen.

Drie op de vier kinderen met het syndroom van Marfan blijkt het foutje overgeërfd te hebben van een van de ouders. Bij een op de vier kinderen is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan.

Bij kinderen die al in de eerste weken na de geboorte al klachten hebben als gevolg van het syndroom van Marfan ( zogenaamde neonatale Marfan) blijkt het foutje bij vier van de vijf kinderen bij het kind zelf te zijn ontstaan en niet overgeërfd te zijn van een van de ouders.

## **Wat zijn de symptomen van het syndroom van Marfan?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in ernst en hoeveelheid symptomen tussen de verschillende kinderen met het syndroom van Marfan. Sommige kinderen hebben nauwelijks klachten, andere kinderen hebben veel en ernstige symptomen.

### *Grote lengte*

Kinderen met het syndroom van Marfan hebben vaak een grote lengte. Meestal is dat al vanaf de geboorte aanwezig en zijn kinderen voortdurend groter dan hun leeftijdsgenoten. Er bestaan ook speciale groeicurves voor kinderen met het syndroom van Marfan. De gemiddelde eindlengte voor een jongen met het syndroom van Marfan is 1.91 voor een meisje 1.75. De groeisprint in de puberteit komt bij kinderen met het syndroom van Marfan vaak twee jaar vroeger dan bij leeftijdsgenoten.

De benen zijn verhoudingsgewijs langer dan de armen. De vingers en de tenen zijn heel lang en dun. Dit wordt ook wel spinnenvingers of arachnodactylie genoemd. Wanneer kinderen hun duim in hun handpalm leggen dan steekt het topje van de duim voorbij de pinkzijde van de handpalm. Ook kunnen kinderen met hun duim en pink de pols van de andere arm omvatten, terwijl de duim en de pink dan overlappen. Dit worden de tekenen van Walker en Steinberg genoemd.

Platvoeten of juist holvoeten en/of hamertenen komen vaker voor bij kinderen met het syndroom van Marfan. De enkels kunnen wat naar binnen gedraaid staan.

### *Spanwijdte*

Kenmerkend is ook dat de spanwijdte (de afstand tussen de langste vingertoppen van de rechter en de linkerhand wanneer de armen wijd gespreid gehouden worden) groter dan de lichaamslengte. Normaal gesproken is de verhouding tussen de spanwijdte en de lichaamslengte ongeveer 1,0. Bij kinderen met het syndroom van Marfan is de verhouding tussen de spanwijdte en de lichaamslengte groter dan 1,05.

### *Typisch uiterlijk*

Kinderen met het syndroom van Marfan hebben vaak een typisch uiterlijk. Het hoofd is lang en smal. Het gezicht is vaak lang en dun. De jukbeenderen zijn weinig ontwikkeld. De ogen liggen vaak diep. De onderkaak is vaak kleiner dan de bovenkaak en staat ook wat verder naar achteren waardoor er een overbeet ontstaat. De bovenkaak is hoog en smal. De tanden staan vaak scheef in de mond. Een klein deel van de kinderen heeft een gespleten gehemelte (schisis)

De borstkas ziet er bij kinderen met het syndroom van Marfan vaak anders uit, de borstkas



kan naar buiten toe wat uitpuilen, dit wordt een kippenborst genoemd, de borstkas kan ook ingedeukt zijn, dit wordt een trechterborst genoemd. De kippenborst geeft geen problemen, de trechterborst kan problemen geven met ademen of met de ligging van het hart.

## *Problemen met zien*

Twee op de drie kinderen met het syndroom van Marfan heeft problemen met zien. Verziendheid komt vaak voor, dat wil zeggen dat kinderen dichtbij niet goed kunnen zien, maar in de verte juist wel. Dit komt omdat de oogbol langer is dan normaal en omdat het hoornvlies vlakker is dan normaal. Kinderen hebben vaak gedurende hun kindertijd een steeds sterkere bril nodig.

Ook kunnen er problemen ontstaan met de ooglenzen. De ooglenzen horen normaal direct achter de pupil te zitten, maar kan bij kinderen met het syndroom van Marfan verschuiven. Dit wordt een lensluxatie genoemd. Het komt bij één op de twee kinderen met het syndroom van Marfan voor. Een lichte verschuiving geeft geen problemen, een ernstige verschuiving kan zorgen voor slechtziendheid.

Bij kinderen met het syndroom van Marfan kan het netvlies loslaten. Dit geeft acuut problemen met zien vaak voorafgegaan door het zien van sterke lichtflitsen. Snel handelen is nodig om te voorkomen dat er blijvende blindheid ontstaat.

Ook hebben kinderen en volwassenen een vergrote kans op het krijgen van een verhoogde oogbolgedruk (glaucoom) of van een vertroebeling van de lens (staar of cataract genoemd) die beiden een verslechtering van het zien kunnen geven.

## *Hoge bloeddruk*

Kinderen met het syndroom van Marfan hebben vaak een hogere bloeddruk. Dit komt omdat de vaatwand van de slagaders en met name van de grote lichaamsslagader, de aorta, stijf is en minder goed meeveert wanneer het hart het bloed in de aorta pompt. Deze hoge bloeddruk kan weer zorgen voor het ontstaan van verwijdingen in de aorta vlak bij het hart of op andere plaatsen in het lichaam.

## *Hartproblemen*

Een deel van de kinderen met het syndroom van Marfan krijgt problemen met het functioneren van het hart. Dit kan komen omdat een of meerdere hartkleppen niet meer goed functioneren of omdat het hart het bloed niet meer goed rond kan pompen. Hierdoor ontstaan klachten van vermoeidheid, kortademigheid en soms hartritme problemen.

Er bestaat ook een vergrote kans op het ontstaan van een probleem van de grote lichaamsslagader, ook wel aorta genoemd. De aorta kan wijder worden dan normaal, soms ontstaat er een scheurtje in de wand van de aorta (dit wordt een dissectie genoemd) of ontstaat er een uitstulping op de aorta die geleidelijk aan groter kan worden, dit wordt een aneurysma genoemd. Vaak ontstaat dit in de aorta bij het hart, maar het kan ook ontstaan in de aorta die in de buik ligt. Een enkele keer ontstaan er problemen met de grote longslagader. Een scheurtje (dissectie) of een uitstulping (aneurysma) kunnen levensbedreigende problemen veroorzaken.

## *Longproblemen*

Kinderen met het syndroom van Marfan hebben een vergrote kans op het ontstaan van een klaplong. Dit geeft acuut problemen met ademen en vaak een scherpe pijn ter plaatse van de klaplong.

Ook kunnen de longblaasjes groter worden dan gebruikelijk, waardoor de longen minder goed kunnen functioneren. Dit wordt longemfyseem genoemd. Vaak komt dit op volwassen leeftijd voor. Door het longemfyseem ontstaan problemen met ademen.



Bij kinderen met een trechterborst kan de longinhoud te klein zijn. Hierdoor zijn deze kinderen sneller buiten adem en vatbaarder voor een longontsteking.

## *Liesbreuk*

Kinderen met het syndroom van Marfan hebben een grotere kans om een liesbreuk of een navelbreuk te krijgen. Na een operatie bestaat er een vergrote kans op een littekenbreuk.

## *Scoliose*

Kinderen met het syndroom van Marfan hebben een vergrote kans op verkrommingen van de wervelkolom. Dit wordt een scoliose genoemd. Vaak gaat het om een S-vormige kromming van de wervelkolom. Dit kan problemen met bewegen en lopen geven en ook pijnklachten veroorzaken. De ernst van de scoliose wordt uitgedrukt in graden. De meeste kinderen met het syndroom van Marfan hebben een scoliose hoek groter dan 20 graden.

Ook hebben kinderen met het syndroom van Marfan een groter kans om een bolle rug of juist holle rug te krijgen. De wervels kunnen soms ten opzichte van elkaar verschuiven. Dit wordt een spondylolisthesis genoemd. Dit kan rugpijnklachten geven.

## *Spinale durale ectasie*

Een andere oorzaak voor rugpijnklachten is een verwijding van de zak rondom het ruggenmerg onder in de rug. Dit wordt een lumbale spinale durale ectasie genoemd. Deze verwijding van de zak rondom het ruggenmerg kan zorgen voor afknelling van de zenuwen die onder in de rug lopen. Dit kan zorgen voor een doof gevoel geven aan de benen, pijnklachten aan de benen of problemen met lopen. Soms komen problemen met plassen voor of met de ontlasting. Er hoeven echter ook geen klachten aanwezig te zijn. De grootte van de zak neemt vaak toe met het ouder worden. Ook kan deze durale ectasie zorgen voor veranderingen in het bot van de wervels.

Een enkele keer komt een gesloten spina bifida voor bij kinderen met het syndroom van Marfan (sacrale meningocele)

## *Heupgewricht*

Bij volwassenen en soms ook bij kinderen kan de heupkom onvoldoende sterk zijn, waardoor de heupkop niet mooi beweegt in de heupkom. Dit kan pijnklachten geven tijdens het lopen en de oorzaak zijn voor een waggelgang. Bij een bepaalde beweging kan de heupkop door de heupkom heen kan schieten. Dit geeft acuut ernstige pijnklachten en problemen met lopen.

## *Hypermobiliteit*

Een groot deel van de kinderen met het syndroom van Marfan is hypermobiel. Een gewrichten zijn soepeler waardoor de gewrichten verder kunnen worden doorbewogen dan bij andere kinderen. Hierdoor bestaat een grotere kans op overbelasting van de gewrichten en het ontstaan van pijnklachten. Gewrichten kunnen gemakkelijker uit de kom raken door hun vergrote beweeglijkheid. Vooral de vingers en de polsen zijn vaak hypermobiel.

Kinderen met het syndroom van Marfan kunnen vaak hun knieën helemaal overstrekken, zelfs zo dat de knieën naar achteren toe door kunnen buigen.

## *Contracturen*

Het tegendeel van hypermobiliteit kan ook voorkomen bij kinderen met het syndroom van Marfan. De gewrichten kunnen ook juist gedeeltelijk vast groeien waardoor de gewrichten minder goed kunnen bewegen. Dit worden contracturen genoemd. Dit wordt vaak gezien bij de ellebogen en bij de vingers.



## *Pijnklachten*

Als gevolg van de overbeweeglijkheid of juist afgenomen beweeglijkheid van de gewrichten, worden de gewrichten vaak anders belast dan gebruikelijk. Dit kan zorgen voor pijnklachten en soms zelf tot ontsteking van het gewricht.

## *Minder spiermassa*

Kinderen met het syndroom van Marfan hebben vaak minder sterk ontwikkelde spieren. De spieren zijn vaak ook dunner dan gebruikelijk. Ook kunnen kinderen met het syndroom van Marfan minder kracht in hun spieren hebben.

## *Ontwikkeling*

Kinderen met het syndroom van Marfan ontwikkelen zich vaak wat trager dan hun leeftijdsgenoten op het gebied van leren rollen, kruipen, zitten, staan en lopen. Dit hangt samen met de hypermobiliteit van de gewrichten. Daardoor is meer spierkracht nodig om goed te kunnen bewegen. Dit kost wat meer tijd. Uiteindelijk leren alle kinderen wel lopen. Qua leren praten zijn er geen problemen bij kinderen met het syndroom van Marfan. Omdat kinderen vaak wat trager zijn met bewegen, zijn ze vaak juist wat sneller met praten.

## *Leerproblemen*

Kinderen met het syndroom van Marfan hebben iets vaker problemen met leren.

## *Hoofdpijn*

Kinderen met het syndroom van Marfan kunnen spontaan last krijgen van hoofdpijnklachten die verergeren tijdens het overeind komen en verminderen tijdens het liggen. Dit komt omdat er een klein scheurtje ontstaat in het vlies rondom de hersenen en het ruggenmerg. Door het scheurtje in dit vlies lekt er wat vocht wat rondom de hersenen en het ruggenmerg stroomt (liquor) weg. Dit is op zich niet erg en wordt wel opgeruimd door het lichaam, maar door het weglekken van dit vocht ontstaat er een onderdruk in de ruimtes waarin dit vocht stroomt. Dit geeft heftige hoofdpijnklachten vaak in combinatie met misselijkheid en braken. Deze klachten worden het liquorhypotensiesyndroom genoemd. Deze klachten kunnen ook ontstaan nadat een ruggenprik verricht is. Een scheurtje ontstaat ook vaker bij kinderen die zo'n durale ectasie hebben onder in de rug.

Ook hartkleproblemen kunnen zorgen voor het ontstaan van hoofdpijnklachten.

Bètablokkers medicijnen die vaak gebruikt bij hartafwijkingen kunnen ook zorgen voor hoofdpijnklachten.

Daarnaast komt migraine wat vaker voor bij mensen met het syndroom van Marfan.

## *Vermoeidheid*

Kinderen en volwassenen met het syndroom van Marfan zijn vaak sneller vermoeid dan hun leeftijdsgenoten. Door hun hypermobiliteit kost bewegen meer inspanning. Ook kunnen hartproblemen en ademhalingsproblemen zorgen voor vermoeidheid. Net als medicijnen (bètablokkers) die vaak gebruikt worden bij het voorkomen van hartafwijkingen.

## *Somberheid*

Somberheid en depressie komen vaker voor bij kinderen met het syndroom van Marfan. Dit heeft ook te maken of kinderen zich zelf als anders ervaren door het hebben van een chronische aandoening die ernstige problemen kan veroorzaken.



## *Huid*

Ook in de huid speelt bindweefsel een belangrijke rol. In de huid ontstaan gemakkelijker uitrekingsstrepen, striae, zoals tijdens een zwangerschap vaak worden gezien. Vaak zitten deze op vreemde plekken zoals laag op de rug of bij de schouders. Ook bevat de huid weinig onderhuids vetweefsel, waardoor de huid dun is. Mensen met het syndroom van Marfan maken dunne littekens.

## **Hoe wordt de diagnose syndroom van Marfan gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Aan de hand van het verhaal van een kind en de bevindingen bij onderzoek zoals de grote lengte en de dunne armen en benen in combinatie met problemen van het zien, het hart of de botten kan de diagnose syndroom van Marfan vermoed worden. Er bestaan ook andere aandoeningen die veel op het syndroom van Marfan kunnen lijken, zoals het Stickler syndroom, congenitale contracturele arachnodactylie of de stofwisselingsziekte homocystinurie.

### *Criteria*

Er zijn criteria opgesteld waarin is afgesproken welke symptomen een kind minimaal moet hebben om de diagnose syndroom van Marfan te kunnen stellen. Er bestaan criteria volgens Berlin en criteria volgens Ghent.

### *Bloedonderzoek*

Door middel van bloedonderzoek kan geprobeerd worden om het foutje in het erfelijk materiaal op chromosoom 15 (FBN-1 gen) op te sporen. Het lukt bij negen van de tien kinderen met het syndroom van Marfan om dit foutje aan te tonen.

### *Huidbiopt*

Door middel van een huidbiopt kan met speciale kleuringen worden aangetoond dat het fibrilline minder of afwezig is bij kinderen met de ziekte van Marfan.

### *Stofwisselingsonderzoek*

Wanneer een kind niet de typische criteria heeft die horen bij het syndroom van Marfan wordt soms stofwisselingsonderzoek gedaan om te kijken of er sprake is van de stofwisselingsziekte homocystinurie. Deze ziekte kan veel lijken op het syndroom van Marfan. Wel hebben kinderen met deze stofwisselingsziekte vaak een ontwikkelingsachterstand.

### *Oogarts*

Kinderen met het syndroom van Marfan zullen altijd gecontroleerd worden door de oogarts. De oogarts kijkt of er problemen zijn zoals hier boven beschreven. De oogarts onderzoekt de oog door middel van een speciale lamp, de spleetlamp.

### *Kindercardioloog*

Ook de kindercardioloog zal kinderen met het syndroom van Marfan regelmatig controleren op het voorkomen van afwijkingen van het hart en/of een van de grote bloedvaten. De kindercardioloog zal regelmatig een hartfilmpje (ECG) en ECHO van het hart maken. Soms worden ook MRI-scans van het hart gemaakt.





## *Kinderorthopeed*

De kinderorthopeed controleert of er verkrommingen ontstaan van de rug. Vaak worden ook röntgenfoto's gemaakt om dit te controleren. Ook kijkt de kinderorthopeed naar de beweeglijkheid van andere gewrichten.

## *Scan van de buik*

Vaak wordt er met enige regelmaat ook een Scan van de buik gemaakt (ECHO, CT of MRI) om te beoordelen of de aorta in de buik ook wijder wordt dan normaal.

## *MRI-scan rug.*

Bij rugklachten kan het nodig zijn om een MRI-scan van de wervelkolom te maken. Zo kan de lumbosacrale durale ectasie aangetoond worden. Dit is bij één op de twee kinderen met het syndroom van Marfan aanwezig.

## *Foto van de longen*

Op een foto van de longen kunnen vergrote longblaasjes worden gezien.

## **Hoe worden kinderen met het syndroom van Marfan behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling waarmee het syndroom van Marfan genezen kan worden. De behandeling is er op gericht om zo goed mogelijk om te gaan met de gevolgen van de ziekte en om problemen zo veel als mogelijk te voorkomen.

### *Gespecialiseerde Marfan-teams*

In Nederland bestaan vier behandelteams die zich gespecialiseerd hebben in de zorg voor kinderen met het syndroom van Marfan. Deze teams zijn in het [UMC st. Radboud in Nijmegen](#), het UMCG in Groningen, het [AMC in Amsterdam](#) en het LUMC in Leiden. Deze behandelteams bestaan verschillende hulpverleners waaronder een kinderarts, een kinder cardioloog, een oogarts, orthopeed, een klinisch geneticus, een fysiotherapeut, een kinderreumatoloog, een kinderendocrinoloog. Per ziekenhuis kan de samenstelling van een team verschillen.

### *Fysiotherapie*

Een fysiotherapeut kan adviezen geven hoe kinderen met het syndroom van Marfan het beste kunnen bewegen om zo min mogelijk hun gewrichten over te belasten en om pijnklachten zo veel als mogelijk te voorkomen. Het is belangrijk dat kinderen met het syndroom van Marfan hun spieren goed trainen om zo de spieren een deel van de overbeweeglijkheid te kunnen laten opvangen.

### *Revalidatiearts*

De revalidatiearts kan adviezen geven ten aanzien van een geschikte school en sport voor kinderen met het syndroom van Marfan. Topsport wordt ontraden, evenals sporten zoals duiken en boksen. Zwemmen en wandelen zijn juist heel goed. Ook kan de revalidatiearts adviezen geven over geschikte steunzolen bij voetafwijkingen of eventueel voor aangepaste schoenen. Voor andere gewrichten kan een brace nodig zijn om het gewricht voldoende stabiel te houden.

### *Orthopeed*

Kinderen met het syndroom van Marfan zullen regelmatig gezien worden door een orthopeed. Deze kan behandelingen geven voor de verkromming van de wervelkolom bijvoorbeeld door



het dragen van een corset. Soms kan het nodig zijn om verdergaande verkromming van de wervelkolom tegen te gaan door een operatie. Ook kan een orthopeed een correctie geven van een afwijkende borstkas indien kinderen dit vervelend vinden of hier last van hebben. Bij problemen van de heupen kan een heupprothese nodig zijn.

## *Oogarts*

De oogarts kan voor de verziendheid een bril of contactlenzen voorschrijven. Wanneer de lens niet meer op de goede plek zit kan ook een bril helpen om het slechter zien als gevolg van de verplaatste lens te corrigeren. Soms wordt de verplaatste lens vervangen door een kunstlens. Wanneer de oogboldruk verhoogd is, kunnen oogdruppels nodig zijn om de oogboldruk te verlagen.

Een netvliesloslating is een ernstig probleem en vraagt om een snelle behandeling. Bij kleine scheurtjes kan een laserbehandeling voldoende zijn. Bij grotere netvliesloslatingen zal de oogarts door middel van een operatie het netvlies weer op de juiste plek vast maken.

## *Kindercardioloog*

De kindercardioloog zal kinderen met het syndroom van Marfan regelmatig ter controle zien. Met behulp van een ECHO van het hart zal gekeken worden of er een probleem van het hart en/of van de grote vaten ontstaat. Bepaalde medicijnen, zogenaamde bètablokkers, kunnen helpen om te voorkomen of om het zo lang mogelijk uistellen van het ontstaan van problemen van het hart. Soms worden ook andere medicijnen gebruikt die de bloeddruk kunnen verlagen. Er loopt een onderzoek om te kijken naar het effect van losartan (cozaar®) te kijken.

## *Antibiotica*

Wanneer er problemen zijn met het functioneren van het hart, bestaat er een vergrote kans dat bacteriën zich hechten aan het deel van het hart wat niet goed functioneert. Deze bacteriën kunnen een ontsteking van het hart veroorzaken. Dit is een ernstige aandoening.

De kindercardioloog zal daarom aan kinderen met problemen met het hart aanraden om bij een behandeling door de tandarts of bij bepaalde operaties uit voorzorg antibiotica te gebruiken om te voorkomen dat deze bacteriën een ontsteking van het hart veroorzaken.

## *Cardiochirurg*

Wanneer er een ernstig lekkende hartklep ontstaan is, kan het nodig zijn deze hartklep te vervangen door een kunstklep. Zo'n operatie wordt uitgevoerd door een daartoe gespecialiseerde thoraxchirurg. Bij een te grote verwijding van de aorta (groter dan 50 mm) kan de aorta zelf en de aortaklap vervangen worden door een kunstklep en een kunstaorta. Geprobeerd wordt om deze operaties pas na de puberteit uit te voeren tenzij het onverantwoord is om zo lang te wachten.

## *Kinderlongarts*

Een klaplong zal vaak behandeld worden door de kinderlongarts. Een klaplong kan spontaan genezen. Soms is het nodig om een drain aan te brengen in de ruimte tussen de ribben en de longen om er voor te zorgen dat de samengeklapte long weer op zijn plek gaat liggen. Een enkele keer is het nodig de long weer op de juiste te plaats vast te maken door middel van een plakkend medicijn of door middel van een operatie.

Wanneer er sprake is van longemfyseem dan kunnen medicijnen nodig zijn om er voor te zorgen dat volwassenen voldoende lucht kunnen binnen krijgen om te functioneren.





## *Niet roken*

Het is voor kinderen en volwassenen heel belangrijk om niet te gaan roken. Roken zorgt voor een grotere kans op problemen van de longen en problemen van het hart.

## *Groeiremming*

Kinderen met het syndroom van Marfan worden vaak extra lang. Dit is nog weer een extra belasting voor hun hypermobiliteit. Daarom wordt er soms voor gekozen om de groei van kinderen met het syndroom van Marfan af te remmen met behulp van hormoonbehandeling waardoor ze uiteindelijk minder lang worden. Deze behandeling wordt gegeven door de kinderendocrinoloog.

## *Tandarts*

Bij kinderen met hartafwijkingen is het belangrijk om gaatjes in het gebit en ontsteking van het tandvlies te voorkomen. Daarom is regelmatig controle en behandeling door de tandarts nodig.

## *Orthodontist*

Kinderen met het syndroom van Marfan hebben vaak een kleine kaak waardoor de tanden scheef in de mond staan. Vaak is een beugel nodig om de tanden mooi recht te laten groeien. Hierdoor gaat het praten en eten gemakkelijker. Soms is het nodig om enkele tanden of kiezen te verwijderen, zodat er voor de overgebleven tanden en kiezen meer plaats is.

## *Breuk*

Een liesbreuk, navelbreuk of littekenbreuk kunnen worden weggehaald door een kinderchirurg. Wel hebben deze breuken bij kinderen met het syndroom van Marfan de neiging weer terug te keren. Daarom wordt tijdens een operatie vaak een zogenaamde matje onder de huid genaaid om terugkeer van de breuk te voorkomen.

## *Begeleiding*

Begeleiding van kinderen en ouders met het syndroom van Marfan is erg belangrijk. Ouders en kinderen kunnen lotgenoten vinden via de Marfan vereniging Nederland. Ook door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere ouders en kinderen met het syndroom van Marfan.

Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen ondersteunen geven bij het verwerken van het hebben van een chronische ziekte en het omgaan met de gevolgen daarvan.

## **Wat betekent het hebben van het syndroom van Marfan voor de toekomst?**

### *Chronische aandoening*

Het syndroom van Marfan is een chronische aandoening. Vooraf is niet goed te voorspellen welke symptomen kinderen zullen krijgen en wat de ernst is van deze symptomen. Tijdens het gehele leven kunnen nieuwe problemen ontstaan. Hartproblemen nemen vaak toe tijdens het ouder worden.

Kinderen waarbij de eerste symptomen van Marfan op jonge leeftijd duidelijk werden, hebben vaak meer problemen dan kinderen waarbij pas rond de puberteit de eerste symptomen duidelijk zijn geworden. Bij een heel klein deel van de kinderen worden de eerste symptomen al in de eerste weken na de geboorte duidelijk. Dit wordt de neonatale vorm van het syndroom van Marfan genoemd. Deze kinderen hebben meestal ernstige hart-en longproblemen.



## *Levensverwachting*

De levensverwachting van kinderen met het syndroom van Marfan hangt samen met het voorkomen van problemen met het functioneren van het hart en/of de longen. Deze problemen kunnen levensbedreigend worden. Door de betere controles en eventuele operatieve mogelijkheden is de levensverwachting van mensen met syndroom van Marfan aanzienlijk verbeterd. Voor kinderen en volwassenen met een hartafwijking is de gemiddelde levensverwachting momenteel 60 jaar. Dit is een gemiddelde en waarschijnlijk neemt deze levensverwachting de komende jaren nog toe door de nog betere preventie en behandel mogelijkheden.

Kinderen met de neonatale vorm (eerste hart-en longklachten in de weken direct na de geboorte) van het Marfan syndroom hebben echter wel een sterk beperkte levensverwachting van enkele jaren.

## *Slechtziendheid*

Kinderen en volwassenen met Marfan kunnen diverse problemen krijgen met hun ogen die kunnen zorgen voor blijvende slechtziendheid.

## *Zwangerschap*

Tijdens een zwangerschap kan een eventuele lichte verwijding (40 mm of meer) van de grote lichaamsslagader (aorta) in snel tempo toenemen. Daarom wordt aan vrouwen die een verwijding hebben van de grote lichaamsslagader een zwangerschap ontraden tot dat de verwijding van de grote lichaamsslagader herstelt is door middel van een operatie.

In het algemeen kan geadviseerd worden om op relatief jonge leeftijd kinderen te krijgen indien er een kinderswens is. Tijdens de zwangerschap zal een vrouw met het syndroom van Marfan onder strikte controle staan van een gynaecoloog en een cardioloog. De bevalling zal in het ziekenhuis plaats vinden.

## *Kinderen*

Volwassenen met het syndroom van Marfan kunnen gewoon kinderen krijgen. Deze kinderen hebben wel 50% kans om zelf ook het syndroom van Marfan te hebben.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook het syndroom van Marfan te krijgen?**

Het syndroom van Marfan is een erfelijk ziekte. Bij drie van de vier kinderen heeft een van de ouders ook zelf de ziekte van Marfan. Broertjes en zusjes hebben tot 50% kans om zelf ook de ziekte van Marfan te krijgen. De hoeveelheid en de ernst van de symptomen kan binnen een familie erg variëren. Dit valt niet goed te voorspellen.

Bij een deel van de kinderen is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan. De kans dat broertjes en zusjes dan ook zelf de ziekte van Marfan krijgen is een stuk lager. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

## *Prenatale diagnostiek*

Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal wat het syndroom van Marfan veroorzaakt bekend is, is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten naar het voorkomen van het syndroom van Marfan bij het nog ongebooren kind. Dit gebeurt dan door middel van een vruchtwaterpunctie of een vlokkentest.



## **Links**

[www.contactgroepmarfan.nl](http://www.contactgroepmarfan.nl)

(Nederlandse contactgroep voor mensen met het syndroom van Marfan)

## **Referenties**

1. Comparison of clinical characteristics and frequency of adverse outcomes in patients with Marfan syndrome diagnosed in adulthood versus childhood. Willis L, Roosevelt GE, Yetman AT. *Pediatr Cardiol.* 2009;30:289-92.
2. Pregnancy in Marfan syndrome: maternal and fetal risk and recommendations for patient assessment and management. Goland S, Barakat M, Khatri N, Elkayam U. *Cardiol Rev.* 2009;17:253-62
3. Marfan syndrome-diagnosis and management. Ammash NM, Sundt TM, Connolly HM. *Curr Probl Cardiol.* 2008;33:7-39
4. Marfan syndrome: clinical diagnosis and management. Dean JC. *Eur J Hum Genet.* 2007; 15:724-33.

Laatst bijgewerkt: 2 januari 2010

Auteur: J.H. Schieving



