

Informatie over het marfansyndroom

Wat is het marfansyndroom?

Het marfansyndroom is een erfelijke aandoening van het bindweefsel. Bindweefsel geeft steun op veel plaatsen in het lichaam. Bij mensen met het marfansyndroom is het bindweefsel minder sterk. Dit kan klachten geven op meerdere plekken in het lichaam, vooral in het hart en de grote bloedvaten, de ogen, het skelet en de huid. Het marfansyndroom komt voor bij ongeveer 1 op de 5000 mensen.

Het begin (de wortel) van de grote lichaamsslagader (aorta) kan in de loop van het leven te wijd worden. Dit is een aneurysma. Als de aortawortel te wijd wordt kan hij scheuren (dissectie of ruptuur). Ook kan de hartklep tussen de linkerboezem en de linkerkamer van het hart (de mitralisklep) gaan doorbuigen of lekken.

In de ogen kan de lens verschuiven (lensluxatie). Soms kunnen mensen met marfansyndroom hierdoor minder goed zien, anderen hebben geen klachten. Bijziendheid komt veel voor bij marfansyndroom. De kans op een netvliesloslating is groter als iemand sterk bijziend is.

Vaak zijn mensen met marfansyndroom lang en mager. Vergroeiingen van de borstkas (kippenborst of schoenmakersborst) en de ruggengraat (scoliose) komen veel voor. Daarnaast kan iemand lange armen en benen, lange vingers en tenen en/of platvoeten hebben.

Verder kan een hoog gehemelte voorkomen. De tanden staan vaak niet netjes op een rij. Ook strepen op de huid (striae), een liesbreuk en klaplong komen voor.

Welke medische adviezen zijn er?

Het marfansyndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Behandeling vindt meestal plaats in een expertisecentrum voor marfansyndroom. Hierbij werken verschillende artsen samen. De behandeling verschilt per persoon en hangt af van welke verschijnselen iemand heeft.

Met een echo, CT-scan en/of MRI-scan van het hart wordt regelmatig bekeken of de wortel van de aorta verwijd is. Als dit zo is dan worden vaak medicijnen gegeven (bloeddrukverlagers) om verdere verwijding te remmen. Wanneer de aorta te veel verwijd is, is een operatie nodig.

Het hangt van de klachten af of regelmatige controles door de oogarts en orthopeed worden aangeraden. Daarnaast zijn leefregels van belang, zoals het vermijden van zware inspanning (piekbelasting) en het afzien van contactsport (bijvoorbeeld voetbal).

Wat is de oorzaak?

Het marfansyndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *FBN1*-gen. Het *FBN1*-gen zorgt ervoor dat het eiwit fibrilline 1 wordt gemaakt. Dit is een belangrijke bouwsteen in het bindweefsel van onder andere de aorta en de ooglens. Bij ongeveer 85% van de mensen met marfansyndroom wordt met DNA-onderzoek (bloedonderzoek) een mutatie in het *FBN1*-gen gevonden. Als er geen mutatie in het *FBN1*-gen wordt gevonden, kan aan de hand van de kenmerken die iemand heeft soms toch de diagnose marfansyndroom worden gesteld.

Hoe erft het marfansyndroom over?

Het marfansyndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) marfansyndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan, kan (ook binnen één familie) sterk verschillen. Bij ongeveer 25% van de mensen met het marfansyndroom is de aanleg nieuw ontstaan. Zij zijn dan de eerste in de familie met de aanleg. De rest (75%) van de mensen met marfansyndroom heeft de aanleg geërfd van één van de ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met het marfansyndroom een mutatie in het *FBN1*-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Familieleden die de mutatie ook hebben, komen in aanmerking voor regelmatige controles. Bij kinderen van iemand met marfansyndroom wordt een DNA-test geadviseerd in het eerste levensjaar. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans op het marfansyndroom en hoeven zich niet te laten controleren. Dit geldt ook voor hun kinderen.

Als bij iemand met het marfansyndroom geen mutatie is gevonden, kan de aandoening toch erfelijk zijn. Maar een DNA-test bij familieleden is dan niet mogelijk. Wel kunnen naaste familieleden (ouders, kinderen, broers en zussen) door middel van lichamelijk onderzoek, een hartfilmpje, een echo van het hart en oogheelkundig onderzoek worden onderzocht op kenmerken van marfansyndroom. Dit onderzoek dient regelmatig herhaald te worden, omdat kenmerken van marfansyndroom in de loop van de tijd kunnen ontstaan.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met het marfansyndroom een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor marfansyndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokcentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap).

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij de Contactgroep Marfan Nederland (www.marfansyndroom.nl).