

### **Wat is het Marfan-syndroom?**

Het Marfan-syndroom is een erfelijke aandoening waarbij het bindweefsel verzwakt is. Bindweefsel geeft steun en stevigheid aan organen in het lichaam, zoals aan de ogen, het hart- en vaatstelsel en het skelet.

Oogafwijkingen die bij Marfan-syndroom voorkomen zijn onder andere sterke bijziendheid en verschuiving van de lens. Afwijkingen van het hart- en vaatstelsel bij dit syndroom zijn onder andere verwijdingen van de aorta(wortel) en het lekken van de hartkleppen.

Voorkomende skeletafwijkingen zijn een lange lengte, lange ledematen en lange vingers en tenen, een afwijkende vorm van de borstkas, verkromming van de wervelkolom (scoliose), en overbeweeglijkheid van de gewrichten.

Niet alle verschijnselen zijn altijd aanwezig. De mate en ernst kan van persoon tot persoon wisselen, ook binnen families. Sommige mensen met het Marfan-syndroom hebben weinig uiterlijke kenmerken van de aandoening.

### **Behandeling Marfan-syndroom**

Het Marfan-syndroom is niet te genezen. De behandeling is afhankelijk van de verschijnselen. Er zijn veel verschillende specialisten betrokken bij de zorg voor mensen met het Marfan-syndroom.

- Op volwassen leeftijd is het met name van belang om de aorta regelmatig te controleren. Dit is belangrijk omdat een operatie mogelijk is als de aorta te wijd wordt. De aortacontroles worden in de regel gedaan door de cardioloog. Is er een operatie nodig, dan zal hij of zij deze zorg coördineren.

- Op kinderleeftijd zijn naast cardiologische controles ook regelmatige controles van de ogen, de groei en de motoriek belangrijk.

- Tijdens en na een zwangerschap geldt voor vrouwen met het Marfan-syndroom het advies voor extra cardiologische controles

### **Erfelijkheid van Marfan-syndroom**

Het Marfan-syndroom is een erfelijke aandoening en wordt veroorzaakt door een mutatie (ziekte-veroorzakende verandering) in het FBN1-gen. Elk kind van iemand met de mutatie heeft 50 procent kans (1 op 2) om deze te erven. De mutatie kan ook nieuw ontstaan. Ouders en broers/zussen hebben dan geen Marfan-syndroom, maar kinderen van de patiënt hebben wel 50 procent kans om Marfan-syndroom te hebben.

### **DNA-onderzoek bij (een verdenking op) het Marfan-syndroom**

DNA-onderzoek heeft drie mogelijke uitkomsten:

1. Een ziekteveroorzakende variant (*mutatie*) in het FBN1-gen. De diagnose Marfan - syndroom is dan bewezen.
2. Geen mutatie in het FBN1-gen. Het Marfan-syndroom is dan onwaarschijnlijk, maar niet uitgesloten. Er zou nog wel sprake kunnen zijn van een ander bindweefselziekte.
3. Een variant met onduidelijke betekenis in het FBN1 gen. Het is onduidelijk of deze variant het Marfan syndroom-veroorzaakt.

Bezoekadres:  
UMC Utrecht  
Locatie WKZ  
Lundlaan 6  
3584 EA Utrecht

Postadres:  
Huispostnummer KC04.084.2  
Postbus 85090  
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800  
Fax 088 755 3801

[cardiogenetica@umcutrecht.nl](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl)

*Genetisch consulent*  
Drs. I. Wieffer

*Psychosociale zorverleners*  
Mw. E.C. de Bruijn  
Drs. L. van den Heuvel

*Cardioloog*  
Dr. G. Sieswerda

*Kindercardioloog*  
Dr. J.M.P. Breur

*Klinisch genetici*  
Dr. A.F. Baas  
Prof. Dr. J.P. van Tintelen

*Vasculair internist*  
Dr. W. Spiering

*Thoraxchirurg*  
Dr. T.C. Dessing

*Vaatchirurg*  
Dr. J.A. van Herwaarden

*Neuroloog*  
Dr. Y.M. Ruigrok

*Radioloog*  
Dr. E.P.A. Vonken

*Orthopeed*  
Prof. Dr. R.M. Castelein

*Oogarts*  
Dr. R.P.L. Wisse

*Kinderarts*  
Dr. P.M. van Hasselt

*Gynaecoloog*  
Dr. T.P. Schaap

*Laboratoriumspecialist*  
Dr. D. Dooijes

*Casemanagers*  
Mw. N. Buijs-van Hattem  
Mw. N. Hazendonk

## **DNA-onderzoek bij familieleden**

*Families waarin **wel** een mutatie is gevonden:*

Met DNA-onderzoek kunnen familieleden onderzocht worden op (dragerschap van) de gevonden FBN1-mutatie. Dit kan van belang zijn voor hen en hun kinderen. Elk kind van iemand met een mutatie heeft van 50 procent kans (1 op 2) om deze te erven. DNA-onderzoek is ook mogelijk in navelstrengbloed van pasgeboren kinderen.

- Familieleden met de mutatie hebben ook het Marfan-syndroom. Zij krijgen het advies om regelmatig (cardiologische) controles te laten verrichten.
- Familieleden zonder de mutatie hebben geen Marfan syndroom. Zij hoeven niet onder controle.

*Families waarin **geen** mutatie is gevonden of een variant met onduidelijke betekenis:*

Ook als er geen mutatie is aangetoond, is er een kleine kans dat toch sprake is van het Marfan-syndroom of van een andere bindweefselziekte. DNA-onderzoek bij familieleden is dan niet mogelijk. Familieleden kunnen dan wel dan controle-adviezen krijgen.

## **Gevolgen van DNA-onderzoek bij familieleden**

- DNA-onderzoek maakt duidelijk of er controles nodig zijn
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op Marfan-syndroom.
- Het hebben van Marfan syndroom kan onzekerheid geven, omdat het nog niet mogelijk is om te voorspellen of, wanneer en in welke mate iemand symptomen krijgt.
- Alleen boven wettelijk vastgestelde bedragen mag een verzekeraar bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering vragen naar erfelijke ziekten. Meer informatie over erfelijke ziekten en verzekeren vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

## **Marfan-syndroom en kinderwens**

Als de FBN1 mutatie bekend is, is het bij kinderwens mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de mutatie heeft. Informatie vindt u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).

## **Meer informatie**

- [www.marfansyndroom.nl](http://www.marfansyndroom.nl) (patiëntenvereniging contactgroep Marfan Nederland)
- [www.umcutrecht.nl/erfelijke-vaatziekten](http://www.umcutrecht.nl/erfelijke-vaatziekten) (onze website)
- [www.harteraad.nl](http://www.harteraad.nl) (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaataandoeningen)

## **Psychosociale zorg**

Als u het Marfan-syndroom hebt of dit in uw familie voorkomt, kan ongerustheid ontstaan. Wilt u een (telefonische) afspraak met één van onze zorgverleners? Dan kunt u contact opnemen.

## **Kosten**

DNA- en cardiologisch onderzoek wordt vergoed door de basis zorgverzekering (uitgezonderd enkele natura/budgetverzekeringen). Als uw eigen risico van dit jaar nog niet verbruikt is, zal dat worden aangesproken. Kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico.

## **Hebt u vragen?**

Neem dan contact op met de afdeling genetica van het UMC Utrecht via **088 755 38 00** of [cardiogenetica@umcutrecht.nl](mailto:cardiogenetica@umcutrecht.nl).