

# Marfansyndroom

Het Marfansyndroom is een erfelijke aandoening van het bindweefsel. De oorzaak is een verandering in het erfelijk materiaal. Bij Marfan is het bindweefsel minder sterk. Dit kan gevolgen hebben voor het skelet, de ogen, het hart en de bloedvaten, want bindweefsel geeft steun aan allerlei organen in het lichaam. Iemand met het Marfansyndroom is vaak lang en slank. De vingers, tenen en ledematen kunnen langer zijn. De gewrichten zijn meestal extra beweeglijk.

De borstkas steekt soms naar voren, maar soms is de borstkas juist ingevallen. Verder kan er een zijwaartse verkromming van de rug zijn (scoliose). Soms ontstaat bijziendheid. Ook kunnen de ooglenzen troebel worden (cataract) en de druk in de oogbol kan soms groter zijn.



Verder kan de grote lichaamsslagader (aorta) wijder worden. Ook aangedaan door de ziekte zijn vaak bepaalde kleppen in de grote lichaamsslagader en het hart. Soms kan de grote lichaamsslagader scheuren. Of, wanneer, en de mate waarin de kenmerken optreden, verschilt per persoon.

Het Marfansyndroom wordt vastgesteld op grond van de bovenstaande kenmerken en met onderzoek van het hart en de ogen. Meestal kan de diagnose worden bevestigd met genetisch onderzoek.

Het Marfansyndroom kan niet genezen. De grote lichaamsslagader (aorta) zal regelmatig gecontroleerd worden. Voor de verwijding van de grote lichaamsslagader en bij oogaandoeningen is soms een operatie mogelijk. Voor de hart- en vaataandoeningen kunnen medicijnen gegeven worden.

Het Marfansyndroom komt bij ongeveer 1 tot 2 op de 10.000 mensen voor. In Nederland zijn er ongeveer 1.500 mensen die de aandoening hebben.

Het syndroom erft zogeheten autosomaal dominant over. Bij ongeveer 1 op de 4 (25%) mensen is de oorzaak van het syndroom een nieuwe verandering in het erfelijke materiaal, die zij niet van de ouders hebben geërfd. Deze verandering kan vervolgens worden doorgegeven aan hun kinderen.

—

Video: [https://youtu.be/UnW1abqM3\\_s](https://youtu.be/UnW1abqM3_s)

—

Video: In deze video (met Engelse ondertitels) vertelt Elias dat hij het aangeboren Marfan syndroom heeft. Een andere broer heeft het en twee andere broers waarschijnlijk ook. Hij heeft berichten gehad van mensen die zich laten testen op dit syndroom. Ze vragen hem wat het is om dit syndroom te hebben. Sommige mensen zijn bang als ze Marfan syndroom zouden hebben. Hij kan zich dat voorstellen, maar volgens hem valt Marfan syndroom mee. Hij vertelt dat zijn skelet anders gebouwd is dan andere mensen. Hij vertelt dat hij weinig zaken in zijn leven heeft moeten aanpassen sinds hij weet dat hij de aandoening heeft. Wel is het nodig dat hij op zijn hart past, legt hij uit. Hij vertelt dat positief probeert aan te kijken tegen zijn aandoening.

Bron video: National Marfan Foundation,

Bron tekst: Erfelijkheid.nl