




**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Vascular Diseases
(VASCERN)

INFORMATIEBLADEN VAN VASCERN VOOR
PATIËNTEN MET ZELDZAME VAATZIEKTEN
MET DO'S EN DON'TS IN VEEL
VOORKOMENDE SITUATIES

Marfansyndroom en verwante aandoeningen



VASCERN

VASCERN, het Europese referentienetwerk voor zeldzame multi-systemische vaatziekten, zet zich in voor het verzamelen van de beste expertise in Europa om toegankelijke grensoverschrijdende gezondheidszorg te bieden aan patiënten met zeldzame vaatziekten (naar schatting 1,3 miljoen). Deze laatste omvatten arteriële ziekte (die de aorta tot kleine slagaders aantast), arterioveneuze afwijkingen, veneuze malformaties en lymfatische ziekten.

VASCERN bestaat momenteel uit 31 zeer gespecialiseerde multidisciplinaire zorgverleners uit 11 EU-lidstaten en uit verschillende Europese patiëntenorganisaties en wordt gecoördineerd in Parijs, Frankrijk.

Via onze 5 werkgroepen voor zeldzame ziekten (RDWG's, Rare Disease Working Groups) en verschillende thematische werkgroepen evenals de Europese groep voor de verdediging van patiënten rechten (ePAG, European Patient Advocacy Group) willen we de zorg verbeteren, goede werkpraktijken en richtlijnen bevorderen, het onderzoek versterken, de patiënten mondiger maken, opleiding bieden aan gezondheidszorgprofessionals en het volledige potentieel van Europese samenwerking voor gespecialiseerde gezondheidszorg realiseren door de nieuwste innovaties op het gebied van medische wetenschap en gezondheidstechnologieën te benutten.

Meer informatie is beschikbaar op: <https://vascern.eu>

Volg ons op [Twitter](#), [Facebook](#), [YouTube](#) en [LinkedIn](#)

Inhoudsopgave

Het syndroom van Marfan en verwante aandoeningen

Lijst met afkortingen.....	4	Aortadissectie.....	17
Inleiding.....	5	Extra-aortale perifere arteriële dissectie.....	18
Zwangerschap, bevalling en zorg na de bevalling		Pulmonale embolie.....	19
1.1 Voor de zwangerschap.....	6	Fibroscope.....	20
1.2 Tijdens de zwangerschap.....	7	Glaucoom.....	21
1.3 Bevalling.....	8	Spontaan hemoperitoneum.....	21
1.4 Zorg na de bevalling.....	9	Infiltraties.....	23
Lichaamsbeweging.....	10	Gecontra-indiceerde medicatie.....	24
Anesthesie.....	11	Tandheelkunde.....	25
Bloedplaatjesaggregatieremmers en anticoagulantia.....	12	Pneumothorax.....	26
Beroerte.....	13	Acuut coronair syndroom.....	27
Orthopedische chirurgie.....	14	Abdominale/gastro-intestinale/gynaecologische spoedgevallen.....	28
Colonoscopie, gastroscopie en laparoscopie.....	15	Redactieraad/Bijdragers.....	29
Netvliesloslating.....	16		

Afkortingen

WG-HTAD: Werkgroep voor Erfelijke Thoracale Aortaziekten (Heritable Thoracic Aortic Diseases Working Group)

MFS: Het Syndroom van Marfan

IVF: In Vitro Fertilisatie (reageerbuisbevruchting)

β-blokkers: bètablokkers

Inleiding

Deze informatiebladen zijn gebaseerd op bestaande Franse informatiebladen die zijn beoordeeld en aangepast door de deskundigen van de VASCERN WG-HTAD.

De WG-HTAD is het eens met de aanbevelingen, maar wil benadrukken dat dit aanbevelingen zijn die bij consensus op deskundigenniveau worden gedaan. We bevelen aan dat deze informatiebladen worden gebruikt als leidraad voor het implementeren van lokaal overeengekomen beleid.

Deze informatiebladen zijn bedoeld voor zowel de patiënten als de zorgverleners. Het implementeren van deze aanbevelingen moet hand in hand gaan met strategieën om de patiënten voor te lichten over medische situaties waarin specifieke zorg vereist is en over relevante symptomen en hoe te handelen wanneer deze zich voordoen.

Zwangerschap, bevalling en zorg na de bevalling

1.1 Voor de zwangerschap



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Bij zowel mannelijke als vrouwelijke patiënten met het marfansyndroom (MFS) in de vruchtbare leeftijd, herhalingskans systematisch aan de orde stellen om hen te informeren over de mogelijkheden van prenatale/pre-implantatie diagnose.
- De vrouwen informeren over | specifieke behandel- als zorgaanbevelingen en een optimaal follow-up en bevallingsplan opstellen.
- Zodra een zwangerschap wordt overwogen door iemand die vermoedelijk MFS heeft, hem/haar doorverwijzen naar een gespecialiseerd centrum, als dit nog niet is gebeurd, voor een volledige beoordeling en pre-zwangerschapsbegeleiding.
- De zwangerschap in samenwerking met het gespecialiseerde centrum plannen.
- Het risico van aortadissectie vóór de zwangerschap beoordelen door de diameter van de aorta te meten.
- <40 mm: zwangerschap toegestaan.
- 40-45 mm: zwangerschap toegestaan na individuele beoordeling van de gegevens.
- >45 mm: contra-indicatie voor zwangerschap met beperkt bewijs. Deze aortadiameter kan een operatie voor de zwangerschap rechtvaardigen.
- Er zijn geen gegevens beschikbaar over het effect van hormonale procedures (IVF). Dezelfde drempels als voor zwangerschap (gecontra-indiceerd bij ARD > 45 mm) moeten worden gebruikt.

Zwangerschap, bevalling en zorg na de bevalling

1.2 Tijdens de zwangerschap

Het risico op aortadissectie neemt toe tijdens de zwangerschap, de bevalling en de periode na de bevalling



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Behandeling met β -blokkers gedurende de hele zwangerschap en in de periode na de bevalling. Het type β -blokker controleren: atenolol is het minst gunstig; propranolol, metoprolol en labetalol hebben de voorkeur.
- De aortadiameter (inclusief abdominale diameter) minstens twee keer controleren tijdens de zwangerschap per echografie: op 20-24w en 32-36w. Meer onderzoeken kunnen worden overwogen als de aortadiameter groter is dan 40 mm of wanneer een verhoogde groei wordt opgemerkt.
- De bloeddruk regelmatig controleren (doel <130/80 mm Hg).
- De groei van de foetus zorgvuldig controleren om het effect van β -blokkers te beoordelen.



WAT JE NIET MOET DOEN

- Zwangerschap verbieden voor alle vrouwen met het syndroom van marfan.
- De behandeling met bètablokkers stopzetten tijdens de zwangerschap of bij de bevalling.

Zwangerschap, bevalling en zorg na de bevalling

1.3 Bevalling



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Voor de bevalling het risico op een aortadissectie beoordelen op basis van de diameter van de aorta.
- <40mm: vaginale bevalling. De duur van fase 2 van de bevalling verkorten met vacuümextractors enz.
- 40-45 mm: bevalling na afweging individuele omstandigheden (contact opnemen met het expertisecentrum).
- >45 mm: Keizersnede en planning van de bevalling met beperking van de duur van het derde trimester, de meest risicovolle periode.
- Maak een bevallingsplan op maat. Hierbij moeten verschillende factoren worden opgenomen: de afstand van thuis tot het ziekenhuis, de diameter van de aorta enz. en de bevallingsduur moet tot een minimum worden beperkt.
- Adequate epidurale anesthesie moet met de nodige voorzichtigheid worden uitgevoerd, rekening houdend met durale lekkage en in sommige gevallen met een dosisaanpassing.



WAT JE NIET MOET DOEN

- Een ruggenprik toedienen zonder eerst de toestand van de wervelkolom te controleren (scoliose, spondylolisthesis, durale ectasie).
- Behandeling met bètablokkers stopzetten.
- Bètamimetica voorschrijven.

Zwangerschap, bevalling en zorg na de bevalling

1.4 Zorg na de bevalling



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Cardiale echografie bij de moeder binnen 48 uur na de bevalling en na 6 weken.
- Afhankelijk van de hartslag van de baby bij de geboorte kan de kinderarts beslissen tot aanvullende monitoring.

Borstvoeding

- Borstvoeding wordt niet afgeraden

Lichaamsbeweging

Sporten kan erg nuttig zijn gezien het lichaamsgewicht, de bloeddruk en de conditie van de patiënt. Veel symptomen zoals pijn en migraine verbeteren met lichaamsbeweging. Sporten kunnen ook gevaarlijk zijn als ze gepaard gaan met een aanzienlijke toename van de bloeddruk in de slagaders of als er een risico op een impact is (met name voor het oog).



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Uithoudingssporten zoals zwemmen, wandelen, hardlopen en fietsen.
- Het niveau van lichaamsbeweging moet worden aangepast door de cardioloog op basis van de evaluatie van de afmetingen van de aorta en de werking van de hartkleppen, zowel bij kinderen als bij volwassenen.



WAT JE NIET MOET DOEN

- Abrupte, isometrische oefeningen, zoals gewichtheffen, voetbal, basketbal, handbal en tennis.
- Contactsporten met een verhoogde kans op lichamelijke botsingen die het risico op ectopia lentis kunnen vergroten.

Anesthesie

Algemene anesthesie levert geen bijzondere problemen op, behalve een interactie met bètablokkers of anticoagulantia (www.orphananesthesia.eu).



WAT JE NIET MOET DOEN

- De patiënt blootstellen aan bloeddrukschommelingen.

Bloedplaatjesaggregatieremmers en anticoagulantia



WAT WORDT AANBEVOLEN

- De indicaties en contra-indicaties voor bloedplaatjesaggregatieremmers en anticoagulantia zijn dezelfde bij marfanpatiënten als bij niet-marfanpatiënten.



WAT JE NIET MOET DOEN

- Het voorschrift van bloedplaatjesaggregatieremmers en anticoagulantia wijzigen vanwege de diagnose van het syndroom van marfan.

Beroerte

De incidentie van beroerte is niet verhoogd bij patiënten met het syndroom van marfan.



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Aortadissectie en uitbreiding naar de hart- en hersen-vaten uitsluiten.
- De zorg en de behandeling van beroerte zijn dezelfde voor marfan- en niet-marfanpatiënten.



WAT JE NIET MOET DOEN

- Behandeling met bètablokkers stopzetten.
- Het beheer en de behandeling uitstellen vanwege de diagnose van het syndroom van marfan.

Orthopedische chirurgie



WAT JE NIET MOET DOEN

- Bètablokkers stopzetten - de patiënt blootstellen aan bloeddrukschommelingen.

Colonoscopie, gastroscoopie en laparoscopie

Geen specifieke problemen behalve bij een dissectie van de aorta descendens.



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Een hoge mate van voorzichtigheid in gevallen met dissectie van de aorta descendens vanwege het hoge risico op bloeddrukschommelingen.



WAT JE NIET MOET DOEN

- De patiënt blootstellen aan bloeddrukschommelingen.

Netvliesloslating

Er zijn geen specifieke problemen bij de zorg en de behandeling, ook al hebben de patiënten een hogere incidentie van netvliesloslating.

Aortadissectie



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Overweeg een aortadissectie bij aanwezigheid van pijn in de borst/rugpijn/buikpijn bij een patiënt met het syndroom van marfan of verwante aandoeningen.
- Behandel de dissectie als een spoedgeval, volgens dezelfde protocollen als bij een niet-marfanpatiënt.



WAT JE NIET MOET DOEN

- Een stent als eerste optie gebruiken bij een dissectie van de descenderende (dalende) aorta.

Perifere arteriële dissectie buiten de aorta



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Uitsluiten van een aortadissectie.



Het syndroom van Marfan en verwante aandoeningen

Longembool

Trombolyse is niet gecontra-indiceerd.



Het syndroom van Marfan en verwante aandoeningen

Bronchoscopie

Geen specifieke aanbevelingen.

Glaucoom

Glaucoom is mogelijk gerelateerd aan lensdislocatie. Controleer de positie van de lens.

Spontaan hemoperitoneum



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Aortadissectie uitsluiten.



Het syndroom van Marfan en verwante aandoeningen

Infiltraties

Geen specifieke problemen behalve bij behandeling met bloedverdunners.

Gecontra-indiceerde medicatie

Er zijn geen specifieke contra-indicaties voor bromocriptine of een ander geneesmiddel bij patiënten met het syndroom van marfan



WAT WORDT AANBEVOLEN

- QT-verlenging moet worden gecontroleerd door electrocardiografie alvorens QT-verlengende geneesmiddelen voor te stellen.

Tandheelkunde

Er zijn geen specifieke problemen bij de zorg en behandeling, ook al hebben de patiënten een zeer smalle kaak.



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Regelmatige monitoring.
- Vroegtijdige orthodontische opvolging vanwege een verkeerde tandheelkundige uitlijning.
- Preventie van endocarditis, zoals bij de algemene bevolking (alleen bij een voorgeschiedenis van hartklepchirurgie of een eerdere endocarditis).

Pneumothorax

Geen specifieke problemen behalve bij behandeling met anticoagulantia.



WAT WORDT AANBEVOLEN

- De indicaties en behandelingen zijn dezelfde voor marfan- en niet-marfanpatiënten.
- Beeldvorming van de aorta uitvoeren bij het minste vermoeden van aortadissectie.



WAT JE NIET MOET DOEN

- Behandeling met bètablokkers stopzetten.
- Zorg uitstellen vanwege de diagnose van het syndroom van marfan.

Acuut coronair syndroom



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Een coronaire dissectie kan voorkomen bij syndromen verwant aan het syndroom van marfan en deze diagnose moet worden overwogen bij een jonge patiënt.
- Uitsluiting van aortadissectie.

Abdominale/gastro-intestinale/gynaecologische spoedgevallen

Geen specifieke problemen behalve bij behandeling met anticoagulantia.



WAT WORDT AANBEVOLEN

- Aortadissectie uitsluiten bij de geringste twijfel of bij onverklaarde pijn.
- De indicaties en behandelingen zijn dezelfde voor marfan- en niet-marfanpatiënten.



WAT JE NIET MOET DOEN

- Een spinaal anestheticum toedienen zonder eerst de toestand van de wervelkolom te controleren (scoliose, spondylolisthesis, durale ectasie).
- Behandeling met bètablokkers stopzetten.
- Behandeling uitstellen vanwege de diagnose van marfansyndroom.

Redactieraad/ Bijdragers

Gebaseerd op het Franse originele document opgesteld door:
Fava-Multi (het Franse netwerk voor zeldzame vaatziekten)



Redactieraad:

Prof Guillaume Jondeau, Reference Centre for Marfan Syndrome and related disorders, Service de cardiologie, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris)



Beoordelingsraad van het Franse Marfan-netwerk:

Dr Laurence BAL-THEOLEYRE (Expert Centre for Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome, Marseille), **Dr Claire BOULETI** (Reference Centre for Marfan Syndrome and related disorders, AP-HP, Hôpital Bichat- Claude Bernard, Paris), **Dr Yves Dulac** (Marfan Syndrome Expert Centre, Toulouse), **Dr Thomas EDOUARD** (Marfan Syndrome Expert Centre, Toulouse), **Prof Laurence FAIVRE** (Marfan Syndrome Expert Centre, Dijon), **Dr Nolwenn JEAN** (Marfan Syndrome Expert Centre, Dijon), **Dr Fabien LABOMBARDA** (Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome Expert Centre, Caen), **Dr Marc LAMBERT** (Expert Centre for Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome, Lille), **Dr Claire LE HELLO** (Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome Expert Centre, Caen), **Dr Olivier MILLERON** (Reference Centre for Marfan Syndrome and related disorders, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris), **Paulette MORIN** (MARFANS Association), **Prof Sylvie ODENT** (Marfan Syndrome Expert Centre, Rennes), **Dr Julie PLAISANCIE** (Marfan Syndrome Expert Centre, Toulouse).

Met samenwerking van andere leden van het Franse Marfan-netwerk:

Dr Pascal DELSART (Marfan Syndrome Expert Centre - CHRU Lille), **Dr Sophie DUPUIS-GIROD** (Marfan Syndrome and HHT Expert Centre - CHU Lyon), **Dr Sébastien GAERTNER** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHRU Strasbourg), **Dr Marie-Line JACQUEMONT** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU la Réunion site GHSR), **Dr Damien LANEELLE** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU Caen), **Dr Laurianne LE GLOAN** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU Nantes), **Dr Sophie NAUDION** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU Bordeaux), **Prof Stéphane ZUILY** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHRU Nancy).

Syndroom van Marfan en verwante aandoeningen

Engelse versie vertaald door VASCERN en bijgewerkt door de leden van de VASCERN WG-HTAD:

Prof Eloisa ARBUSTINI (VASCERN HTAD European Reference Centre, Center for Inherited Cardiovascular Diseases, IRCCS Foundation Policlinico San Matteo, Pavia, Italy)

Dr Kalman BENKE (VASCERN HTAD European Reference Centre, Semmelweis University, Heart and Vascular Center, Budapest, Hungary)

Dr Erik BJORCK (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics, Karolinska University Hospital Stockholm, Sweden)

Prof Julie De BACKER (VASCERN HTAD European Reference Centre, Dept of Cardiology and Center for Medical Genetics Ghent, Ghent University Hospital, Belgium)

Dr Yaso EMMANUEL (VASCERN HTAD European Reference Centre, South East Thames Regional Genetics Service, Guy's Hospital, London, UK)

Prof Maarten GROENINK (VASCERN HTAD European Reference Centre, Department of Cardiology, Academic Medical Center, Amsterdam, Netherlands)

Prof Guillaume JONDEAU (VASCERN HTAD European Reference Centre, CRMR Marfan Syndrome and related disorders, Service de cardiologie, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris, France)

Dr Marlies KEMPERS (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics, Radboud university medical center, Nijmegen, Netherlands)

Prof Bart LOEYS (VASCERN HTAD European Reference Centre, Center of Medical Genetics, University Hospital of Antwerp University of Antwerp, Belgium)

Prof Barbara MULDER (VASCERN HTAD European Reference Centre, Department of Cardiology, Academic Medical Center, Amsterdam, Netherlands)

Lise MURPHY (Swedish Marfan Organisation)

Prof Guglielmina PEPE (VASCERN HTAD European Reference Centre, Regional Tuscany Reference Center for Marfan Syndrome and related disorders, Careggi Hospital, University of Florence, Italy)

Dr Alessandro PINI (VASCERN HTAD European Reference Centre, Centro Malattie Rare Cardiologiche - Marfan Clinic, Azienda Socio Sanitaria Territoriale Fatebenefratelli - Sacco Milan, Italy)

Dr Leema ROBERT (VASCERN HTAD European Reference Centre, South East Thames Regional Genetics Service, Guy's Hospital, London, UK)

Prof Jolien ROOS-HESELINK (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics and Cardiology, Erasmus Medical Center Rotterdam, The Netherlands)

Prof Zoltan SZABOLCS (VASCERN HTAD European Reference Centre, Semmelweis University, Heart and Vascular Center, Budapest, Hungary)

Dr Ingrid VAN DE LAAR (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics and Cardiology, Erasmus Medical Center Rotterdam, The Netherlands)

Prof Yskert VON KODOLITSCH (VASCERN HTAD European Reference Centre, Department of Vascular Medicine, Department of General and Interventional Cardiology, University Heart Center Hamburg, University Medical Center Hamburg-Eppendorf)

Liesbeth WILDERO VAN WOUWE (VASCERN HTAD European Reference Centre, VASCERN HTAD European Reference Centre, Dept of Cardiology and Center for Medical Genetics Ghent, Ghent University Hospital, Belgium)



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union