

# Marfan en Fysiotherapie

---

## Deze folder

Voor u ligt een folder van de Contactgroep Marfan Nederland (CMN) die een fysiotherapeutische benadering beschrijft bij het Marfan syndroom en geschreven is voor het gebruik binnen de fysiotherapeutische praktijk. De inhoud is gebaseerd op de “*best evidence and best practise*” aan de hand van wetenschappelijke literatuur, patiënt gerichte enquêtes en interviews met experts.

Meer informatie en verantwoording vindt u in het onderliggend artikel<sup>1</sup>, geschreven als afstudeer project vanuit de Hogeschool van Arnhem en Nijmegen (HAN).

## Wat is Marfan?

Het Marfan syndroom is een zeldzame aangeboren en erfelijke aandoening van het bindweefsel. Het syndroom erft autosomaal dominant over, wat betekent dat het zowel bij mannen als vrouwen even vaak voor komt. Er bestaat 50% kans dat het syndroom wordt doorgegeven aan het nageslacht. Het Marfan syndroom komt voor bij ongeveer 1 tot 2 op de 10.000 mensen. Verondersteld wordt dat in Nederland zo'n 1500 mensen het Marfan syndroom hebben. Het Marfan syndroom is te benoemen met verscheidene verschijnselen, symptomen en klachten, het komt in diverse mate voor.

## Pathofysiologie en stoornissen

Het Marfan syndroom vindt zijn oorsprong door een fout op het erfelijke materiaal, met name op het FBN-1 gen. Dit zorgt voor veranderingen bij de eiwitten fibriline en elastine. Hierdoor verliest het bindweefsel zijn stevigheid en elasticiteit, wat als gevolg heeft dat bindweefsel na rek niet goed terugkeert in oorspronkelijke positie. Dit heeft consequenties voor o.a. het hart en vaatstelsel en het houding en bewegingsapparaat.

## Symptomen en verschijnselen

Het Marfan syndroom heeft een aantal opvallende uiterlijke kenmerken zoals; forse lichaamslengte, dun, lange ledenmaten ten opzichte van de romp, lange vingers, scoliotische houding en vaak brildragend. Daarnaast is hypermobiliteit een veel voorkomend symptoom. Dit heeft vaak platvoeten en enkel distorsies tot gevolg. Een opvallend verschijnsel wat voor kan komen bij het Marfan syndroom is een beperkte elleboogstrekkings (170° extensie) in beide ellebogen, een plaatselijke hypomobiliteit. Daarnaast kunnen er klinische verschijnselen voorkomen in het cardiovasculaire systeem zoals; dilatatie of dissectie van de

---

1 <http://www.marfansyndroom.nl/documenten/download/category/10-studie-en-onderzoek.html?download=64:het-marfan-syndroom-en-fysiotherapie>

aorta, mitralisklep prolaps waardoor bloed kan terug stromen in het hart, en durale ectasieën

## **Klachten**

De klachten die aangegeven worden door patiënten met het Marfan syndroom bestaan voornamelijk uit zich moe voelen, pijn hebben in spieren en gewrichten en zich beperkt voelen in het dagelijkse leven. Patiënten hebben veelal moeite met bewegen en het handhaven van een actieve houding. Door deze klachten kunnen activiteiten zoals lopen, (huishoudelijk) werk, lang staan en/of zitten als problematisch ervaren worden. Conditionele activiteiten zoals fietsen en/of lopen geven soms na korte inspanning al uitputting. De pijn in spieren en gewrichten komen voornamelijk voor in de rug, schouders en onderste extremiteit, met name in de voeten.

## **Diagnostiek**

De huidige gezondheidssituatie van een patiënt met Marfan syndroom dient uitgebreid in kaart te worden gebracht alvorens een behandeling wordt gestart. In een anamnese vraagt de fysiotherapeut o.a. naar de fysieke gesteldheid, voorgeschiedenis en screent hij op rode vlaggen. In een aanvullend onderzoek, specifiek voor patiënten met het Marfan syndroom, let de fysiotherapeut op de volgende belangrijke onderzoeksaspecten:

- Het inventariseren van de huidige houdings- en bewegingssituatie waarbij o.a. gelet wordt op aanwezige scoliose
- Het uitvoeren van een ganganalyse
- Een analyse van ADL activiteiten
- Opmeten van de hartslag wanneer er sprake is van een cardiovasculaire afwijking en/of medicatiegebruik.

Verder kan met behulp van de Beighton test worden geconstateerd of er sprake is van hypermobiliteit. Door middel van de Contompasis score kan men ook de mate van hypermobiliteit scoren.

## **Behandelaspecten**

### ***Informeren en adviseren***

Informeren/adviseren heeft een groot aandeel bij het behandelen van een patiënt met het Marfan syndroom. Het is belangrijk dat een patiënt kennis heeft van het syndroom, het belang ziet van de relatie tussen belasting en belastbaarheid, zelfvertrouwen creëert tijdens het bewegen, leert wat zijn/haar grenzen zijn en die ook durft op te zoeken. Ook moet een patiënt leren prioriteiten te stellen en hierbij keuzes te maken. Daarnaast kan een patiënt

worden geadviseerd een bewegingsvorm te zoeken die aansluit op zijn/haar mogelijkheden en interesses om ook zelfstandig en verantwoord te blijven bewegen, 'use it or lose it'.

### ***Houding en beweging***

Core stability training kan een positief effect hebben op het versterken van de rompstabiliteit bij patiënten. Wanneer de “core” van het lichaam sterk is, kan dit een positieve invloed hebben op de rest van het lichaam. Bugnet therapie is een houdingsweerstand therapie die als succesvol wordt ervaren bij het behandelen van problemen die ontstaan door hypermobiliteit. Bij Bugnet therapie leert de patiënt een goede uitgangshouding te voelen en te handhaven. In deze juiste houding leert de patiënt spieren aan te spannen, om houdingsreflexen aan te spreken en opnieuw te activeren. Bugnet therapie vooral bedoeld is ter verbetering van de basis, waarna de therapie wordt uitgebreid en meer gericht wordt op stabiliserende oefeningen d.m.v. “Core stability training”. De therapie kan dan naar verloop van tijd uitgebouwd naar een functionele bewegingstherapie. Het belangrijkste is dat de patiënt ervaart, de regie over het eigen lichaam in eigen handen te hebben.

### ***Spierversterking***

Oefentherapie kan als doel hebben de spieren in het lichaam te versterken. Het richt zich vooral op de grote spiergroepen ter ondersteuning van de stabiliteit van een gewricht en het behouden of verbeteren van het krachthoudingsvermogen. De oefeningen moeten functioneel en dynamisch aangeboden worden. Er wordt niet gekozen voor statische trainingsvormen (met hoge intensiteit) aangezien die ervoor zorgen dat de bloeddruk stijgt, wat grote risico's met zich mee brengt gezien de zwakke structuur van het bindweefsel in het vasculaire systeem. De actieve kracht sluiting van een gewricht kan door middel van spierversterkende oefentherapie worden beïnvloed. Hierdoor kan de stabiliteit van een gewricht verbeteren wat de kans op blessures vermindert. Bij het trainen wordt er gewerkt van bewegen in een gesloten keten naar een open keten zodat de patiënt bewust wordt van kwalitatief goed bewegen. Wanneer een patiënt goede coördinatie heeft over de bewegingen zal het minder energie en kracht kosten om te bewegen. De trainingsintensiteit richt zich meer op herhalingen dan maximale kracht om te voorkomen dat de bloeddruk excessief stijgt.

### ***Uithoudingsvermogen***

Het vergroten van het uithoudingsvermogen bij patiënten met het Marfan syndroom is een behandeldoel dat een belangrijke bijdrage levert ter verbetering van kwaliteit van leven. Daarnaast wordt een patiënt bewust over de inspanning die er geleverd kan/mag worden. Dit kan invloed hebben op het zelfvertrouwen.

De fysiotherapeut dient de patiënt attent te maken op veranderingen van non-verbale zintuiglijke inspanningsreacties zoals; huidskleur, ademhaling, bewegingspatroon en compensatie om verantwoord te kunnen inspannen. Lopen is een functionele trainingsvorm maar vormt een grotere belasting op het houding en bewegingsapparaat dan bijv. fietsen.

Het gebruik van een roeimachine wordt afgeraden, omdat dit voor een hoge piekbelasting zorgt in het cardiovasculaire systeem. De maximale intensiteit ligt op 70% van de HFmax. Daarbij is het belangrijk te weten of een patiënt gebruik maakt van medicatie voor het hart. Het gebruik van een hartslag meter wordt sterk aangeraden.

**“Een fysiotherapeut kan helpen om een patiënt gedoseerd, gestructureerd en planmatig te laten bewegen”**