

Onze vereniging werd ongeveer dertig jaar geleden door een groep patiënten opgericht.

Ons doel :

- Het Marfan syndroom meer zichtbaarheid te geven
- Patiënten, hun familie en de gezondheidswerkers die hen behandelen informatie te bieden
- Aandacht, steun en advies te verstrekken
- Ontmoetingen tussen patiënten te bevorderen
- Patiënten bij officiële instanties, overkoepelende verenigingen en buitenlandse verenigingen te vertegenwoordigen
- Wetenschappelijk onderzoek op het gebied van MS te ondersteunen

Onze uitstraling:

- De ABSM is lid van het MEN (Marfan Europe Network), een internationaal netwerk van verenigingen uit een twintigtal Europese landen.
- We zijn ook nauw betrokken bij initiatieven zoals VASCERN (Vascular European Reference Network), Radiorg en Eurordis (overkoepelende organen voor zeldzame ziektes)

Onze publicaties (tot nu toe alleen nog in het frans) zijn:

- Twee a drie maal per jaar een tijdschrift voor onze leden.
- Verscheidene brochures "Jérémy, une souris très singulière" (een voorlees- en kleurboek voor kleine kinderen), "Dire Marfan aux ados", een brochure voor pubers en leerkrachten.
- Een boekje "Le Syndrome de Marfan, mieux le connaitre c'est mieux le maîtriser".

Hoe word ik volwaardig lid?

Stuur uw gegevens naar de ABSM
(r.rondia@marfan.be) Betaal het lidgeld van 20 euro op rekening BE03 0013 3330 2584

Een volwaardig lid ontvangt ons tijdschrift en mag.

- deelnemen aan de Algemene Vergadering van de v.z.wL
- deelnemen aan de verkiezing van de raad van bestuur
- meewerken aan het uitzetten van de voornaamste beleidslijnen
- deelnemen aan medische congressen en sociale bijeenkomsten

Hoe kan ik de vereniging steunen?

Door een schenking te doen aan de ABSM (belastingvermindering wordt verleend voor elke schenking van ten minste 40 euro) U ontvangt dan ook het tijdschrift.

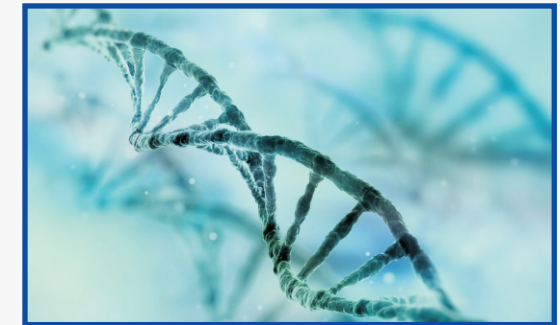
Voor nadere informatie,

- neem contact op met de voorzitter
Dr. Douchka PEYRA
0477 27 19 59 / d.peyra@marfan.be
- surf op onze website: www.Marfan.be

- Uitstekende informatie is ook te vinden op
(www.marfansyndroom.nl)
(www.marfan.org) in het engels
(www.assomarfans.fr)



Rue du Beau Vallon 176
5002 Saint-Servais



**DE BELGISCHE VERENIGING
VOOR HET MARFAN
SYNDROOM**

HET MARFANSYNDROOM

Eén persoon op 5000 heeft het Marfan Syndroom. Dat zijn dus ongeveer 2000 mensen in België. Het is een **zeldzame** en erfelijke ziekte. Het syndroom is vernoemd naar Dr. Antonin MARFAN, die het voor het eerst beschreef in 1896.



De oorzaak :

Een **genetische mutatie** in het FBN1-gen op chromosoom 15 leidt tot een abnormale productie van het eiwit FIBRILLIN. Dit eiwit is belangrijk voor de aanmaak en het goed functioneren van ons **bindweefsel**.

De mutatie wordt van generatie op generatie doorgegeven, meerdere familieleden kunnen getroffen zijn. Het is dus erfelijk.

Deze mutatie kan ook per ongeluk optreden tijdens de vorming van de eicel of de zaadcel, dus zonder dat een van de ouders door het syndroom getroffen is. Dit wordt een spontane mutatie genoemd. Daarna zal deze natuurlijk worden doorgegeven aan de volgende generaties.

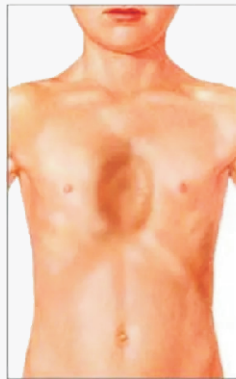
De Bindweefsels:

Die zijn van slechte kwaliteit omdat het Fibrilline-eiwit defect is. Overal in ons lichaam bevindt zich bindweefsel, om cellen aan elkaar te lijmen, ze te voeden en de elasticiteit van sommige organen mogelijk te maken.

Problemen zullen daarom het meest merkbaar zijn op plaatsen waar veel bindweefsel voorkomt : onze botten en gewrichten, ons vaatstelsel, onze ogen.

- Hart en de bloedvaten : de aorta, de grote slagader aan de uitgang van het hart, kan langzaam aan steeds breder worden en zelfs scheuren. De hartkleppen kunnen ook te slap worden om goed te kunnen functioneren.
- Botten en gewrichten : de wervelkolom kan zich vervormen (scoliose), de borstkas inwaarts of uitwaarts groeien, voet- en enkelgewrichten minder stevig zijn. Vaak zijn de mensen lang, met lange ledematen en lange, dunne vingers.
- Ogen: de ooglenzen blijft niet op zijn plaats (lensluxatie) wat zichtproblemen veroorzaakt.

Pectus excavatum



arachnodactyly



Dilation of aorta



De Diagnose:

Die moet zo vroeg mogelijk gesteld worden om met de behandeling te beginnen en op die manier complicaties te voorkomen.

Niet alle beschreven aandoeningen komen bij iedereen voor. Sommige verschijnen pas na verloop van tijd met de groei, en in meer of mindere mate.

Soms zijn het de zichtbare "klinische" tekens die de dokter doen denken aan het syndroom. De schade aan hart en vaten is van buitenaf niet zichtbaar en er moet dus actief naar gezocht worden om de diagnose te bevestigen (echocardiografie).

Een genetische test kan de mutatie aan het licht brengen.

Leven met het Marfan syndroom:

Om zo gezond mogelijk te blijven is het belangrijk dat je

- regelmatig onderzocht wordt door de verschillende specialisten (cardioloog, oogarts, orthopeed, enz.), en een huisarts hebt die alles centraliseert.
- op de hoogte bent van de verschillende aspecten van de aandoening en weet hebt van de huidige medische en chirurgische behandelingen
- mocht je kinderen willen hebben, je goed laat voorlichten over de risico's van een zwangerschap en de kans dat je kind ook aangetast zou kunnen zijn.
- in beweging blijft maar wel goed je grenzen kent en met je arts bespreekt welke sport goed voor je is.
- de signalen kent die een spoedonderzoek vergen
- nooit aarzelt om hulp, steun en uitleg te vragen.
- nooit vergeet dat je zelf ook Marfan specialist bent !