

MARFAN- SYNDROOM EN AANVERWANTE AANDOENINGEN

OPVOLGBOEKJE

INHOUD

01	Opvolgboekje	4
02	Diagnose	5
03	Opvolging via de multidisciplinaire poli	8
04	Afsprakenoverzicht	14
05	Kostprijs en verzekeringen	15
06	Wetenschappelijk onderzoek	15
07	Meer info en lotgenotencontact	15
08	Praktisch	15
09	Team	16

01 OPVOLGBOEKJE

Dit opvolgboekje is ontworpen voor ouders van kinderen met de zeldzame aandoeningen Marfan- of Loeys-Dietz-syndroom. Aangezien veel aandachtspunten overlappen tussen deze aandoeningen, kunnen we de opvolging samen aanbieden en personaliseren waar nodig. Kinderen met Marfan- of Loeys-Dietz-syndroom hebben vaak specifieke gezondheidsproblemen, waardoor ze baat hebben bij extra medische (preventieve) begeleiding in hun ontwikkeling.

Via deze brochure willen we jou zo transparant mogelijk informeren over de aanbevolen opvolging: welke we aanbevelen op een bepaalde leeftijd en welke we aanbieden. Elk kind is uniek en heeft zijn eigen ontwikkelingstempo en uitdagingen. Daarom is voor jouw kind misschien meer of minder opvolging nodig dan hier voorgesteld. De info is geschreven op maat van volwassenen en oudere kinderen, maar via de tekeningen kan je je kind ook al een beetje wegwijs maken.

Bij dringende problemen contacteer je best de huisarts of kinderarts voor advies.

Breng dit boekje mee samen met het gezondheidsboekje van Kind en Gezin telkens je op consultatie komt.

© Agnès Patron



02 DIAGNOSE

Als je arts vermoedt dat je kind Marfan- of Loeys-Dietz-syndroom heeft, word je doorverwezen naar de klinisch geneticus. Tijdens de genetische raadpleging stellen we vragen over de persoonlijke en familiale voorgeschiedenis, doen we een lichamelijk onderzoek en plannen we mogelijk toekomstige onderzoeken, zoals een echo van het hart.

Als de klinisch geneticus ook een vermoeden heeft of de diagnose moleculair wil bevestigen, gebeurt een bloedafname. Via bloed kunnen we een mogelijke verandering in het erfelijk materiaal (DNA) proberen op te sporen.

Werd de diagnose bij je kind al gesteld? Dan kan je hier meer details noteren:

Naam syndroom

Resultaat genetisch onderzoek

.....

Persoonlijke info

Naam

Geboortedatum

Adres

Telefoon

Bloedgroep

Naam en tel. huisarts

Naam en tel. kinderarts



Geboorte

Gewicht g Lengte cm

Hoofdomtrek cm Zwangerschapsduur

Geboorteplaats Ziekenhuis

Voorgeschiedenis en situatieschets (anamnese)

Symptomen	Aanpak
<input type="checkbox"/> Problemen Aortaklep	<input type="checkbox"/> Herstel <input type="checkbox"/> Mechanisch
<input type="checkbox"/> Problemen Mitralisklep	<input type="checkbox"/> Herstel met/zonder ring <input type="checkbox"/> Mechanisch
<input type="checkbox"/> Aorta aneurysma <input type="checkbox"/> Aorta dissectie type A / type B	Aorta ascendens <input type="checkbox"/> David <input type="checkbox"/> Yakoub <input type="checkbox"/> Bentall <input type="checkbox"/> PEARS Aorta descendens <input type="checkbox"/> Endoprothese <input type="checkbox"/> Buisprothese
<input type="checkbox"/> Klalpong (Pneumothorax)
<input type="checkbox"/> Verplaatste ooglenzen (Lensluxatie) <input type="checkbox"/> Netvliesloslating <input type="checkbox"/> Glaucoom	<input type="checkbox"/> Lensimplantatie Links / Rechts
Hartproblemen:	Hartoperatie:
Skeletproblemen:	Ingrepen:

Medicatie

Bètablokker

ARB

Bloedverdunner

Andere

.....

Aandachtspunten

Contra-indicatie MRI

.....

.....

.....

.....

.....

.....

03 OPVOLGING VIA DE MULTIDISCIPLINAIRE POLI

Wij organiseren een multidisciplinaire poli voor kinderen bij wie de diagnose Marfan- of Loeys-Dietz-syndroom gesteld werd. Als de diagnose niet in het UZ Gent gesteld werd, vragen we om ons een medisch en genetisch verslag te bezorgen waarin deze informatie vermeld staat.

Het doel van deze multidisciplinaire poli is de jaarlijkse afspraken bundelen. Daarbij kunnen volgende disciplines aan bod komen: oogheelkunde, cardiologie, kinesithérapie, revalidatie en algemene counseling. Op die manier proberen we een zo compleet mogelijke zorg aan te bieden waarbij we oog hebben voor alle uitdagingen en bezorgdheden die bij een diagnose komen kijken.

Naast bovenstaande disciplines, maken we ook graag een plan op maat zodat alle persoonlijke noden aan bod komen. Bijkomende consultaties gebeuren mogelijk op een andere dag.

Poli in een notendop

Wat doen we precies op de multidisciplinaire poli?

- ▲ Gespecialiseerd (para)medisch advies volgens aandoening: Advies rond sport en beweging, kinesithérapie, specifieke opvolging, medicatie, informatie rond genetica en erfelijkheid, enz.
- ▲ Goede doorstroming van informatie tussen alle betrokken zorgverleners: Tijdens een multidisciplinair overleg bespreken we vorderingen en aandachtspunten. Zo zijn de betrokken zorgverleners altijd op de hoogte van het volledig medisch dossier van je kind.
- ▲ Psychosociale ondersteuning: Contact aanreiken met lotgenoten, gesprekken met een psycholoog opzetten, enz.
- ▲ Ondersteuning op sociaal-administratief vlak: Hulp rond verzekeringen, documenten voor school, e-pathologie opmaken, enz.
- ▲ Coördinatie van de behandeling, ook met externe (para)medici en voorzieningen: We helpen je bij het maken van afspraken en proberen die zo goed mogelijk af te stemmen op jouw noden. Via brieven brengen we ook zorgverleners buiten ons ziekenhuis goed op de hoogte, bv. je huisarts.

Verder geven we graag wat meer uitleg bij de meest voorkomende disciplines.

Hart en bloedvaten: Kindercardiologie

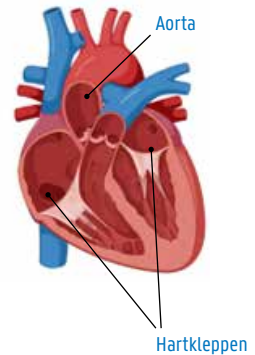
We controleren vooral de grote lichaamsslagader (aorta) en de hartkleppen, met een echo van de borstkas. Op indicatie, dus bij bepaalde aanwijzingen of problemen, doen we bij je kind (vaak adolescenten) een MR-angiografie van de aorta.



Echo



Scanner



Ogen: Oogheekunde

Je kind krijgt oogdruppels. Daarna onderzoeken we of de ooglen goed op zijn plaats zit. We bekijken eveneens of je kind ver scherp kan zien.

Skelet en spieren: Kinderrevalidatie en kinesitherapie

Kinderen met Marfan- en Loeys-Dietzsyndroom hebben vaker skeletproblemen door bijvoorbeeld platvoeten, lange armen, benen en vingers. Ook rugklachten kunnen voorkomen. We bekijken jaarlijks de verdere ontwikkeling van je kind en staan jullie bij met adviezen. Mogelijk verwijzen we je door naar de dienst Orthopedie als we de kromming van de wervelkolom verder willen bekijken. Naast deze jaarlijkse controle voorzien we de nodige info voor doorlopende opvolging bij je eigen kinesist.



Genetische counseling

Naast het lichamelijke aspect zijn er nog tal van andere uitdagingen en bezorgdheden die jullie pad kunnen kruisen. Tijdens een gesprek met de genetisch counselor en coördinator van deze multidisciplinaire poli kunnen we hier verder op in gaan en een actieplan opstellen waar nodig.

Op indicatie

Verschillende zaken kunnen en zullen voor een uitdaging zorgen. Om deze goed, gestroomlijnd en tijdig te bekijken, kunnen we ter aanvulling onderstaande afspraken inplannen.

Mentale zorgen: Psycholoog

Worstelt je kind soms met de diagnose? Zou je kind graag dieper ingaan op gedachten en gevoelens? Dan kan je altijd terecht bij onze psycholoog om dit samen te bekijken.

Hormonen: Endocrinoloog

De endocrinoloog schakelen we meestal in rond de leeftijd van 8 jaar. Er wordt een foto (RX) genomen van de pols en de groeicurve wordt in detail bekeken.

Longen: Longarts

Een longarts kan nagaan of er een verhoogd risico is op een klaplong. Soms gebeurt een longfunctietest rond de leeftijd van 8 jaar.

Tandproblemen: Tandarts

Soms zijn er problemen met het gebit door een verhoogd verhemelte, kleinere kaak, enz. Samen met de tandarts kan besproken worden of jullie best langsgaan bij de dienst Tandheelkunde.

Operaties: Chirurg

Verschillende chirurgen kunnen geraadpleegd worden als een operatie de beste optie lijkt. Dit kan het geval zijn bij bepaalde hart- of skeletafwijkingen.

Dagdagelijkse zorgen: Sociale dienst

Het is niet altijd eenvoudig om alles vlot geregeld te krijgen en je weg te vinden in heel wat papierwerk. Voor de volgende hulpverlening kan je terecht bij de sociale dienst: psychosociaal, hulpmiddelen, sociaal-administratief, financieel- en juridisch-administratief, belangenbehartiging.

Transitie naar de volwassen afdelingen

Transitie is de overgang van de ene levensfase naar de andere. Zo is 'volwassen worden' ook een transitie. Je kind wordt zelfstandiger en gaat meer en meer zelf beslissingen nemen, zoals studeren, werken, wonen en geldzaken. Gezondheid en de zorg ervoor hoort hier ook bij. De zorg in het ziekenhuis zal ook veranderen wanneer je kind ouder en volwassen wordt. De kinderarts zal op een bepaald moment de zorg overdragen aan de arts van de volwassen afdeling.

Op de afdeling voor volwassenen worden er andere dingen van je kind verwacht, zoals een actievere bijdrage tijdens de consultatie. De overgang naar de nieuwe afdeling wordt soms ervaren als een grote overgang. Zeker ook omdat je kind in een onbekende omgeving terechtkomt met nieuwe artsen en verpleegkundigen.

De dienst Cardiologie is je aanspreekpunt. Daar wordt de zorg opgenomen door prof. dr. Julie De Backer, dr. Laurent Demulier en transitiecoördinator Michèle de Hosson. Om deze overgang vlotter te laten verlopen, loopt het programma 'Transitie met een hart' op zowel de kinder- als volwassen cardiologie. Met dit programma gaan we stap voor stap te werk, zodat je kind de tijd krijgt om te wennen aan het zelfstandig laten opvolgen van de diagnose in ons ziekenhuis. Ook jullie als ouders of verzorgers helpen we graag. Jullie moeten je kind namelijk steeds meer moeten 'loslaten' tijdens deze transitie. Het zorgprogramma start normaal gesproken rond de twaalfde verjaardag. Bespreek zeker met de kindercardioloog wanneer je kind graag zou willen deelnemen aan dit programma.

04 AFSPRAKENOVERZICHT

Wil je graag een overzicht bijhouden van wie jullie hebben gezien op welk moment? Dan kan dit in onderstaande tabel.

Leeftijd van je kind of datum van afspraak						
Cardioloog						
Oftalmoloog						
Revalidatie en kinesitherapie						
Genetische counseling						
Psycholoog						
Endocrinoloog						
Pneumoloog						
Chirurg						
Sociale dienst						
Transitie						

05 KOSTPRIJS EN VERZEKERINGEN

Als je aangesloten bent bij een erkend Belgisch ziekenfonds, betaal je voor de raadplegingen enkel remgeld. Momenteel is het nog niet mogelijk om de verschillende raadplegingen samen aan te rekenen. Je ontvangt dus per discipline een factuur.

De diagnose van Marfan- of Loeys-Dietz-syndroom kunnen we koppelen aan het statuut 'chronische aandoening'. Dat wil zeggen dat de derdebetalersregeling van toepassing is en een grensbedrag is vastgelegd op het totale remgeld per jaar, de zogenaamde 'maximumfactuur'. Het statuut wordt soms automatisch toegekend, of op basis van een medisch getuigschrift opgesteld door je arts dat je vervolgens aan het ziekenfonds bezorgt.

Voor meer informatie rond verzekeringen voor personen met een chronische aandoening kan je ook terecht op www.vlaamspatientenplatform.be > Publicaties > Verzekeringen. We helpen je graag bij vragen.

06 WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

Om deze zeldzame aandoeningen beter te begrijpen en behandelen, voeren we regelmatig wetenschappelijk onderzoek uit. Als je kind daarvoor in aanmerking komt, brengt de arts of een medewerker van het multidisciplinair team je op de hoogte en geeft je meer informatie.

07 MEER INFO EN LOTGENOTENCONTACT

Website UZ Gent

- ▲ www.uzgent.be/marfansyndroom
- ▲ www.uzgent.be/transitie-naar-cardiologie-voor-volwassenen
- ▲ www.uzgent.be/zeldzame-aandoeningen
- ▲ www.uzgent.be/medischegenetica

Patiëntenorganisaties

België

- ▲ Association Belge du Syndrome de Marfan (ABSM), Frans- en Nederlandstalig, www.marfan.be: Belgische vereniging voor het bieden van ondersteuning, hulp en expertise aan patiënten, hun familie en vrienden over Marfansyndroom. De site voorziet begrijpbare informatie en stelt regelmatig activiteiten, acties en projecten voor.

- ▲ Bindweefsel.be: Vlaamse vereniging voor Erfelijke Bindweefselstoornissen is een patiëntenvereniging toegewijd aan mensen die getroffen zijn door Ehlers-Danlos syndroom en erfelijke bindweefselstoornissen.
- ▲ RaDiOrg.be: Belgische koepelvereniging voor mensen met een zeldzame ziekte. Ze overkoepelt alle verenigingen van patiënten met zeldzame ziekten en staat iedereen met raad en daad bij. Haar missie? Zorgen dat de stem van mensen met een zeldzame aandoening wordt gehoord door beleidsmakers en politiek verantwoordelijken. RaDiOrg wil de weg wijzen met heldere informatie en activiteiten voor mensen met zeldzame ziekten bekendmaken.

Nederland

- ▲ Contactgroep Marfan Nederland (CMN), www.marfansyndroom.nl: Streeft naar meer bekendheid rond het Marfansyndroom. Ze behartigt de belangen van mensen met Marfan en geeft voorlichting aan leden en zorgverleners. Maar de vereniging is vooral een thuis voor lotgenoten.

Europa

- ▲ Europees Referentie Netwerk (ERN) voor zeldzame multisystemische vasculaire aandoeningen (VASCERN), vascern.eu: Dit netwerk is gericht op het samenbrengen/bundelen van de beste expertise in Europa om zo, als kennis lokaal ontbreekt of onvoldoende is, grensoverschrijdende gezondheidszorg te bieden aan patiënten met zeldzame vaatziekten. Hun doel is verbeteren van zorg door 'best practices' en richtlijnen te promoten, onderzoek te versterken, patiënten mondiger te maken, zorgprofessionals op te leiden en het volledige potentieel van Europese samenwerking voor gespecialiseerde gezondheidszorg te realiseren door gebruik te maken van de nieuwste innovaties in de medische wetenschap en gezondheidstechnologieën.

Verenigde Staten

- ▲ Marfan Foundation, www.marfan.org: De missie van de Marfan Foundation is het redden van levens en het verbeteren van de levenskwaliteit van mensen met het Marfansyndroom, het Loeys-Dietz-syndroom, het Vasculaire Ehlers-Danlos-syndroom (VEDS) en andere genetische aorta- en vasculaire aandoeningen.
- ▲ GenTAC, www.gentacalliance.org/patient-resources: De GenTAC Alliance bestaat uit een team van experts die zich toeleggen op de zorg voor patiënten met genetisch getriggerde (of erfelijke) aandoeningen van de aorta, de grootste slagader in het lichaam.

08 PRAKTISCH

Locatie

Aanmelden gebeurt via ingang 50 aan de aanmeldzuilen.

- ▲ Oogheekunde: ingang 69, route 690
- ▲ Kindercardiologie, Kinderrevalidatie en kinesitherapie, Counseling: ingang 40, route 445

Consultaties op indicatie gaan mogelijk door op een andere locatie, zie verder.

Coördinatoren

- ▲ Prof. dr. Laura Muño Mosquera, kindercardioloog en klinisch geneticus
- ▲ Liesbeth Wildero – Van Wouwe, genetisch counselor

Contact

cardiogenetica@uzgent.be

We engageren ons voor optimale patiëntenzorg. We staan open voor mogelijke verbeterpunten en proberen daar indien mogelijk gevolg aan te geven. Als je je toch niet gehoord voelt, kan je terecht bij Liesbeth Wildero – Van Wouwe via cardiogenetica@uzgent.be of bij de ombudsdienst via ombudsdienst@uzgent.be of 09 332 52 34.

09 TEAM

Hieronder noteren we de locaties los van de multidisciplinaire poli.

Kindercardiologie

- ▲ secretariaat.kindercardiologie@uzgent.be, 09 332 24 64
- ▲ Ingang 10, route 1002
- ▲ Prof. dr. Laura Muiño Mosquera

Medische genetica

- ▲ cardiogenetica@uzgent.be, 09 332 36 03
- ▲ Ingang 81, route 805
- ▲ Prof. dr. Laura Muiño Mosquera, prof. dr. Bert Callewaert
- ▲ Genetische counseling: Liesbeth Wildero – Van Wouwe, 09 332 36 05
- ▲ Kinesithérapie: dr. Inge De Wandele, dr. Lies Rombaut
- ▲ Psychologie: dr. Sabine Hellemans

Kinderogheekunde

- ▲ poli.oogziekten@uzgent.be, 09 332 23 06
- ▲ Ingang 69, route 690
- ▲ Prof. dr. Bart Leroy, dr. Inge Joniau, dr. Patricia Delbeke, dr. Sophie Walraedt

Kinderrevalidatie

- ▲ 09 332 42 37
- ▲ Ingang 40, route 445
- ▲ Prof. dr. Ruth Van der Looven

Op indicatie

Niet-limitatieve lijst:

Kinderorthopedie

- ▲ 09 332 58 55
- ▲ Ingang 74, route 741
- ▲ Prof. dr. Frank Plasschaert

Kindergeneeskunde

- ▲ Kinderendocrinologie: Dr. Kathleen De Waele
- ▲ Kinderpneumologie
- ▲ Kinderpsychologie
- ▲ Cardiochirurgie: Prof. dr. Thierry Bové, prof. dr. Katrien François, dr. Thomas Martens

Transitiepoli

- ▲ chz@uzgent.be, 09 332 50 15
- ▲ Coördinator Michèle de Hosson

Thoracale en vasculaire heelkunde

- ▲ Ingang 12, route 1205
- ▲ Dr. Frederic De Ryck, prof. dr. Frank Vermassen

Kindertandheelkunde

- ▲ Ingang 25, route 250
- ▲ 09 332 40 57

Sociale dienst

- ▲ socialedienstpatienten@uzgent.be, 09 332 41 44
- ▲ Ingang 50, route 525 of ingang 12, route 1598

Cardiologie kinderen

Ingang 10, route 1002
T +32 (0)9 332 24 64
E secretariaat.kindercardiologie@uzgent.be
www.uzgent.be/cardiologie-kinderen

Oogheelkunde kinderen

Ingang 69, route 690
T +32 (0)9 332 23 06
E poli.oogziekten@uzgent.be
www.uzgent.be/oogheelkunde

Centrum voor medische genetica

Ingang 81, route 805
T +32 (0)9 332 24 77
E info.cmgg@uzgent.be
www.uzgent.be/medischegenetica

Kinderrevalidatiecentrum

Ingang 40, route 445
T +32 (0)9 332 42 37
www.uzgent.be/kinderrevalidatiecentrum

Tekeningen: 'Jeune et Marfan...oui, et alors?! Association MARFANS' Auteur: Dr. Bernadette Oberkampff, Tekenaar: Agnès Patron

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden vervoelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
T +32 (0)9 332 21 11 | E info@uzgent.be

www.uzgent.be

Volg ons op

