



Marfanforeningen

Hva er Marfan syndrom?



Marfan syndrom påvirker hovedsaklig bindevevet. Bindevevet er "limet" som holder kroppen vår oppe og sammen. Det finnes i hele kroppen og står for alt som fungerer som stativ, stillas, rør, slanger og innpakning. Marfan syndrom kan derfor gi utslag i ulike kroppsdeler og organsystemer. Typisk er skjelett, ledd, hud, hinner, lunger, hjerte, blodårer og øyne.



Utgitt av Marfanforeningen

Marfanforeningen, Vestre Strømkaia 7, 5008 Bergen

Telefon: 46 66 00 06 | E-post: info@marfan.no | www.marfan.no

Heftet er produsert takket være generøs støtte fra www.extrastiftelsen.no

Hva forårsaker Marfan syndrom?

Marfan syndrom forårsakes av en endring (mutasjon) i arvestoffet. Mer spesifikt i et gen som ligger på kromosom 15. Dette genet inneholder oppskriften på fibrillin-1, som er et viktig eggehvitestoff (protein) i bindevevet. Med mutasjon vil fibrillin-1, og dermed også bindevevet, være unormalt. Dette kan skape varierende Marfantrekk og helsemessige utfordringer.

Med Marfan syndrom har du 50 % sjanse for å gi mutasjonen videre hver gang du får et barn. Omtrent 3 av 4 med diagnosen har arvet den, resten har hatt en spontan mutasjon. Forskning viser forøvrig at mutasjoner i arvestoffet oppstår jevnlig hos mennesker generelt, men som regel uten noen vesentlig betydning.

Diagnostiske kriterier

Det finnes i dag ingen enkeltprøve som kan bekrefte eller avkrefte Marfan syndrom. Derfor benytter vi diagnostiske kriterier - en liste over fysiske trekk, eller symptomer, som er avgjørende for om noen har en diagnose. Kriteriene for Marfan syndrom kalles Ghent-kriteriene, oppkalt etter byen hvor legene ble enige om listens innhold.

Ghent-kriteriene ble revidert i 2010, og man evaluerer nå hver pasient ved hjelp av en systematisk beregning hvor ulike



marfantrekk representerer ulike verdier, og en viss totalsum trengs for å få bekreftet en diagnose.

Marfan syndrom er medfødt, men for mange dukker symptomene først opp senere i livet, og kan utvikle seg med årene. Antall, type og grad av marfantrekk varierer fra person til person. Noen av trekkene er enkle å oppdage, mens andre påvirker indre organer og krever spesialundersøkelser.

Kjente Marfantrekk

Hjerte- og karsystemet

- Utvidelse eller utposning på hovedpulsåren (aorta)
- Lagene i åreveggen skilles og en rift oppstår (disseksjon)
- “Slakk” i klaffen mellom venstre forkammer og venstre hjertekammer (mitralklaffeprolaps)

Skjelett og ledd

- Uproposjonalt lange armer og ben
- Lange smale fingre og tær
- Hypermobilitet
- Skjevheter eller glidning i rygg (skoliose eller spondylolistese)
- Fuglebryst eller traktbryst
- Utposning i “sekken” (dura) rundt ryggraden og spinalvæsken (dural ectasia)
- Dype hofteskåler (protrusio acetabuli)
- Utoverglidning i anklen (valgus) med plattfoot
- Høy gane og trang tannstilling

Øyne

- Sterk grad av nærsynthet
- Løse linser
- *Netthinneavløsning
- *Grønn stær (glaukom) i ung alder
- *Grå stær (katarakt) i ung alder

Annet

- Strekkmerker som ikke kan være forårsaket av graviditet eller vektøkning
- Blærer i lungene, plutselig lungekollaps (pneumothorax)

* ikke del av de internasjonale kriteriene

Fyller du ikke de diagnostiske kriteriene?

Mulig Marfan syndrom

Legene kan bruke denne terminologien når et barn kun fyller noen av de diagnostiske kriteriene, og man mistenker at barnet senere vil fylle kriteriene.

En lignende bindevevsdiagnose

Marfanlignende diagnoser kan være Ehlers-Danlos syndrom, Loeys-Dietz syndrom, Mass fenotype, Familiær linseluksasjon, Familiær mitral prolaps, Familiært hypermobilitetssyndrom, Familiær aorta aneurisme og disseksjon, Sticklers syndrom, Shprintzen-Goldberg syndrom, Weill-Marchesani syndrom, Beals syndrom eller Homocysteinuri.

Ingen spesiell diagnose

Du kan rett og slett ha enkelte marfantrekk uten å fylle kriteriene til noen kjent diagnose. Den vanligste grunn til å være høy, er å ha høye foreldre! Høye mennesker er oftere slanke og har ofte lange, slanke hender og fingre, føtter og tær.

Om Marfanforeningen

Foreningen for Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander

For deg med Marfan syndrom eller en marfanlignende tilstand, din familie og andre interesserte. Marfanforeningen samler mennesker i alle aldre fra hele Norge, og som medlem blir du invitert på hyggelige sosiale treff og kurs i inn- og utland. Det er berikende å treffe mennesker man har noe felles med, og kanskje kunne dra nytte av andres erfaringer i tilknytning til marfan syndrom.

Vil du vite noe mer?

Telefon: 4666 0006

E-post: info@marfan.no

Internett: www.marfan.no

