

Værd at vide
om
Marfan Syndrom



Marfan.dk

Værd at vide om Marfan Syndrom.
Landsforeningen for Marfan Syndrom.
4. udgave 1. oplag, 2009
Kopiering kun tilladt efter skriftlig
aftale med Landsforeningen for
Marfan Syndrom og tydelig angivelse
af kildematerialet.

Ekspedition:
Landsforeningen for Marfan Syndrom
Hanne Lindhardt
Gyvelvænget 99, 7730 Hanstholm
Tlfnr. 48263652
Mailto:hanne@marfan.dk

ISBN 978-87-992479-1-2

Tryk: C. Nordlundes Bogtrykkeri ApS
Hillerød

*Dette hæfte er udgivet med økonomisk tilskud fra Ministeriet for Sundhed og
Forebyggelse´s aktivitetspulje (Tips-lottomidler).*



Søren Hauch-Fausbøll

Protektor for Landsforeningen for Marfan Syndrom

FORORD

“Landsforeningen for Marfan Syndrom” blev stiftet d. 2. juni 1991 bl.a. med det formål at udbrede kendskabet til Marfan Syndrom. Der findes ca. 550 danskere med Marfan Syndrom, d.v.s. der er her tale om en sjælden sygdom, som mange læger aldrig når at stifte bekendtskab med i deres praksis. Siden Landsforeningens start har vi arbejdet for oplysning om Marfan Syndrom og dens konsekvenser, hvilket bl.a. har medført, at dette hæfte nu udkommer i 4. udgave – første gang i 1993.

Hæftet henvender sig til personer med Marfan Syndrom og deres familier, men også til relevante speciallæger. Marfan Syndrom er en sjælden, arvelig bindevævssygdom, som kan påvirke skelettet, øjnene og hjerte-karsystemet. Man kommer derfor i berøring med mange speciallæger, hvorfor det er meget vigtigt, at der er en god koordinering mellem de forskellige specialer.

I forbindelse med udarbejdelsen af dette hæfte skal der lyde en stor tak til “Landsforeningen for Marfan Syndroms” faglige komité bestående af overlæge dr. med. Jens Halkjær Kristensen, Rigshospitalet, overlæge dr. med. Lars Søndergaard, Rigshospitalet og overlæge Josefine Fuchs, Glostrup sygehus samt tidligere overlæge Thomas Rosenberg, Statens Øjenklinik, for deres grundige kommentarer samt deres store støtte i vort daglige arbejde.

Vi håber, at vi med dette hæfte er med til at opfylde et af “Landsforeningen for Marfan Syndroms” formål: At udbrede kendskabet til Marfan Syndrom til gavn for personer med Marfan Syndrom.

Maj 2009

Bodil Davidsen, sekretariatsleder

INDHOLDSFORTEGNELSE

Forord	2
Indholdsfortegnelse	3
Indledning	5
Kapitel 1	
- Hvad er Marfan Syndrom?	6
- 1.01. Diagnosekriterierne ved Marfan Syndrom.	6
- 1.02. Kan Marfan Syndrom helbredes	7
- 1.03. Hvad er de karakteristiske træk ved skelettet?	7
- 1.04. Behandling af skelettet.	8
- 1.05. Tandproblemer.	10
- 1.06. Hvordan er øjnene påvirkede?	10
- 1.07. Behandling af øjnene	11
- 1.08. Karakteristiske træk i hjerte-kar-systemet	11
- 1.09. Behandling af hjerte-kar-systemet	14
- 1.10. Lungerne	17
- 1.11. Hud og bindevæv	17
- 1.12. Hjerne- og rygmarvshinden	17
- 1.13. Hovedpine og Marfan Syndrom	17
- 1.14. Når kroppen ældes	18
- 1.15 Søvnapnø	18
- 1.16 Hvad kan man selv gøre?	18
- 1.17. Kan medicin helbrede Marfan Syndrom?	20
Kapitel 2	
- Årsag, diagnosticering og hyppighed af Marfan Syndrom	21
- 2.01. Årsag til Marfan Syndrom	21
- 2.02. Diagnosticering af Marfan Syndrom	21
- 2.03. Hyppighed af Marfan Syndrom	22
Kapitel 3	
- 3.01. Arvelighed	23
- 3.02. Overvejelser omkring børn, graviditet og fødsel	24
Kapitel 4	
- At leve med Marfan Syndrom	25
- 4.01. At være forældre til et barn med Marfan Syndrom	25
- 4.02. At være ung eller voksen, når man får diagnosen Marfan Syndrom	26
- 4.02.01. Voksne	26

- 4.02.02. Teenagere	26
- 4.02.03. At være pårørende til en person med Marfan Syndrom	27
Kapitel 5	
- 5.01. Forskning omkring Marfan Syndrom	28
Kapitel 6	
- 6.01. Sociale forhold	28
Kapitel 7	
- 7.01. Resumé over forholdsregler for personer med Marfan Syndrom	28
Kapitel 8	
- 8.01 Diagnosekriterier	29
Kapitel 9	
-9.01 Landsforeningen for Marfan Syndrom	31
-9.02 “Landsforeningen for Marfan Syndrom” udgiver følgende pjecer m.m.:	32

Indledning

Dette hæfte henvender sig til alle, der er interesserede i at vide mere om Marfan Syndrom. Indhold og format er udvalgt af personer, der selv har Marfan Syndrom og afspejler deres vigtigste spørgsmål og overvejelser.

Det er vigtigt at understrege, at ingen personer med Marfan Syndrom har eller kan have alle de symptomer og tilstande, der er beskrevet i det følgende.

Sproget er valgt således at medicinske fagudtryk så vidt muligt er undladt, men ord og vendinger, som man ofte møder under samtaler med læger, i journaler eller i den medicinske litteratur, er anført i parentes. Erfaringer fra en stor gruppe personer med Marfan Syndrom, deres pårørende samt læger har dannet grundlag for denne pjece. Alle anstrengelser er blevet gjort for at undgå forud indtagethed og spekulation. Ikke desto mindre er der forskellige meninger om mange af de aspekter, som er behandlet i det følgende, og "*Landsforeningen for Marfan Syndrom*" opfordrer til indlæg fra alle, der har andre erfaringer end de, der er videre bragt her. På den måde kan den næste udgave af denne pjece måske blive endnu bedre!



En gruppe unge på kursus februar 2008

KAPITEL 1

Hvad er Marfan Syndrom?

Marfan Syndrom er en medicinsk diagnose, klassificeret som en arvelig bindevævs-sygdom, der hovedsagelig rammer knogler og led (skelet-systemet), øjne (det okulære system), hjerte og blodkar (hjerte-kar-systemet) og lunger.

Marfan Syndrom er opkaldt efter en fransk børnelæge, Antoine Marfan, der i 1896 beskrev en 5-årig pige hvis lemmer, fingre og tæer var lange og tynde, hvis muskeludvikling var dårlig og hvis rygsøjle havde en unormal krumning.

Senere beskrev andre læger patienter, der udover at have de samme forandringer af skelettet også havde uregelmæssigheder i andre af kroppens dele. Som det er normalt i den medicinske verden, blev Marfans navn herefter brugt om personer, som man mente havde disse sammenfaldende kendetegn. Ordet "syndrom" betyder, at et antal fysiske tilstande eller ændringer forekommer sammen ofte nok til, at læger kan genkende et samlet "mønster", eller sagt på en anden måde; et antal kendetegn eller symptomer, der tilsammen karakteriserer en vis sygdom. Som det vil blive diskuteret i dette hæfte, er det dette "mønster", der er meget vigtigt, når man skal forstå Marfan syndromets natur og

årsager, samt forudsige sygdomsforløbet hos påvirkede personer og planlægge egnede behandlingsformer.

Der er over 100 forskellige arvelige bindevævssygdomme, heriblandt nogle få, der ligner Marfan Syndrom en del. De betegnes alle som "arvelige", fordi de alle udspringer af en genetisk forandring (mutation); da slægtninge har delvis fælles gener, kan disse forhold ramme mere end én person i en familie. Bindevævet kan beskrives som det væv, der støtter og binder kroppens organer og kroppen sammen. Visse af bindevævet's bestanddele fungerer som "lim", andre som støtte, mens andre igen tillader elastisk udvidelse og sammentrækning.

1.01. Diagnosekriterierne ved Marfan Syndrom.

Indenfor Marfan diagnostikken arbejdes med 7 forskellige kriteriegrupper, hvoraf de første 6 er organgrupper og den sidste en genetisk gruppe.

Grupperne er følgende: 1. skelet, 2. øjne, 3. hjerte og kar, 4. lunger, 5. hud, 6. hjerne- og rygmarvshinde og 7. genetik.

For at stille diagnosen Marfan Syndrom kræves det, at der er karakteristiske symptomer fra mindst 3 af de 7 kriteriegrupper. Af disse skal der foreligge et hovedkriterium fra to organgrupper + involvering af en tredje organgruppe. Hvis der er påvist en kendt Marfan-mutation hos den pågældende, eller hvis der er tale om en slægtning til en person med Marfan Syndrom, er diagnosen sikker blot ved påvisning af et hovedkriterium fra 1 organgruppe + involvering af 1 anden organgruppe. Der henvises til kapitel 8, hvor de konkrete symptomer er beskrevet.

1.02. Kan Marfan Syndrom helbredes?

I dag kan man ikke blive helbredt for Marfan Syndrom, uanset hvor tidligt i livet diagnosen bliver stillet, eller hvor milde symptomerne er.

Selvom den grundlæggende årsag til Marfan Syndrom ikke kan behandles, bliver der stadig bedre og bedre muligheder for at behandle de enkelte symptomer. For 25 år siden var gennemsnitslevealderen i USA for en person med Marfan Syndrom, ca. 40-50 år. I dag er den næsten som for befolkningsgennemsnittet. Det skyldes hovedsagelig de hjertekirurgiske fremskridt. Det er derfor af afgørende betydning, at personer med Marfan Syndrom regelmæssigt kontrolleres, både hvad angår hjerte, syn og skelet.

I det følgende vil de enkelte symptomer blive beskrevet, samt mulighederne for at helbrede / aflaste disse.

1.03. Hvad er de karakteristiske træk ved skelettet?

Knogler og led kan være påvirkede på mange forskellige måder. En person med Marfan Syndrom vil ofte være høj, slank eller spinkel samt have løse eller meget bøjelige led (hypermobile), men sidstnævnte kan omvendt også være stramme og stive.

Arme, ben og fingre kan være uforholdsmæssigt lange sammenlignet med kroppen

(truncus). Bøjeligheden udstrækker sig ofte til fødderne, hvor svangen ofte er flad. En krummet rygsøjle (scoliosis) er almindelig og kan blive ret alvorlig såfremt behandling ikke påbegyndes. Brystbenet kan enten være udstående (normalt kaldt et "fugle-bryst"; den medicinske betegnelse er pectus carinatum) eller indadvendt ("tragtbryst" eller pectus excavatum) på grund af en for kraftig vækst af ribbenene. Ganen i munden er normalt relativ høj og tænderne tætsiddende. Ansigtet kan forekomme langt og smalt i forhold til den almindelige kropsbygning.



Fig 1. Et eksempel på tragtbryst



Fig 2. Scoliose

1.04. Behandling af skelettet.

Rygskævhed og brystets deformitet er oftest årsag til de mere alvorlige problemer. Begge kan dels være kosmetisk skæmmende, men kan også svække hjertets og lungernes funktion. Med hensyn til ryggen bør især børn gennemgå en årlig, rutinemæssig undersøgelse hos en specialist, der kender de potentielle problemer, der kan opstå. Hvis rygskævhed forekommer, kan man på røntgenbilleder måle ryggens krumningsvinkel, d.v.s. hvor skæv rygsøjlen er. Rygskævheden synes ofte at blive forværret under væksten, specielt i puberteten. Hvis der opstår en rygskævhed på mere end 10 grader, er det vigtigt, at en ortopædkirurg, der er specialist i rygsygdomme, undersøger ryggen og forestår den videre behandling. Der bør forsøges fysiurgisk behandling, og såfremt dette ikke hjælper, kan et aftageligt korset ofte støtte og stabilisere rygsøjlen effektivt, indtil væksten er slut. Hvis et sådant korset ikke har den ønskede virkning, og skævheden bliver mere udtalt, op mod 35 til 40 grader, kan en operation, der ikke er forbundet med væsentlig risiko, give et tilfredsstillende resultat. Ved operationen indsættes to Harrington stave. Hyppige kontrolbesøg med grundige og omhyggelige tilpasninger af korsettet, samt konstant brug af dette mindsker sandsynligheden for en operation. På

grund af de hyppige rygproblemer er det vigtigt, at man allerede i skolealderen er opmærksom på rigtigt tilpassede borde og stole.



Fig. 3 Scoliose før operation



Fig. 4 Scoliose efter en operation med Harrington stave

Det er vigtigt at følge væksten op gennem barndommen og puberteten. I dag er det muligt ved hormonbehandling at fremskynde puberteten og derved mindske sluthøjden. For at starte på denne behandling på det rette tidspunkt, er det vigtigt at drøfte dette spørgsmål med børnelægerne omkring 8-års alderen. Man skal dog være opmærksom på, at en fremskyndelse af puberteten kan give fysiske og psykiske problemer. Man bør derfor nøje vurdere om barnet rent psykisk er parat til at komme i puberteten, måske som den første i sin klasse, hvorfor dette spørgsmål skal drøftes nøje igennem med de relevante personer.

Både et indadvendt og et udstående brystben kan rettes ved en operation i de få tilfælde, hvor hjertet eller lungerne er sammenpresset og derfor nødvendiggør en operation.

De andre problemer, der kan opstå ved skelettet og kropsbygningen, behøver sjældent omfattende behandling. En flad svang og lange smalle fødder betyder, at man skal være specielt opmærksom på at få sko, der passer godt (også selv om man synes, at de ser store ud, og de kan være svære at få fat på). Løse led kan medføre, at barnet lærer at gå senere end gennemsnittet eller får forvridninger i leddene, specielt knæskallen (patella). Normalt vil leddene efterhånden som barnet vokser blive mere stabile og de

omkringliggende muskler stærkere, således at disse problemer ikke spiller nogen væsentlig rolle.

Mange med Marfan Syndrom klager over ledsmerter. Disse begynder ofte i barndommen. I akutte situationer er hvile den bedste form for behandling, evt. kombineret med smertestillende medicin (evt. gigtpræparater) og at undgå aktiviteter, som fremkalder smerterne. Det er imidlertid meget vigtigt at styrke muskler og sener omkring de svage led. Et træningsprogram bør tilrettelægges i samarbejde med en fysioterapeut, hvorefter man kan træne på egen hånd. Man bør afholde sig fra aktiviteter som f.eks. trampolinhop og langdistanceløb, der belaster leddene.

En del personer med Marfan Syndrom er meget tynde, hvilket skyldes, at musklerne er spinkle og at de mangler et lag underhudsfedt. Forsigtig træning kan øge muskelmassen, men f.eks. tung styrketræning frarådes.

Mange klager endvidere over, at de lettere udmattes end de jævnaldrende, hvilket skyldes den svage muskulatur samtidig med en følelse af udmattelse på grund af overstrækning af nervebaner i ledbånd, sener og muskler. Denne overbelastning sker selv ved normale aktiviteter og kan give smerter, som kan tolkes som udmattelse. Det bedste er at tilrettelægge træningen på en måde, så man undgår udmattelsen.

En norsk undersøgelse har vist, at 9 ud af 11 personer over 45 år havde skader i det perifere nervesystem (polyneuropati). Dette kan skyldes, at Dural ectasi og skiveprolaps kan påvirke stofskiftet i nerverne på det sted, hvor nerverne går ud fra rygmarven og rygmarvskanalen. Det kan også skyldes den øgede benlængde eller hypermobiliteten. Hvis der findes neuropatiske smerter bør antiepileptika foretrækkes frem for sædvanlig smertestillende medicin.

1.05. Tandproblemer

Den høje, smalle gane og den relativ smalle kæbe medfører ofte tætsiddende tænder. Alle børn med Marfan Syndrom skal derfor undersøges tidligt af en tandlæge, og såfremt der opstår fejlstillinger af tænderne, bør der henvises til reguleringstandlæge - eller evt. til tandlægeskolerne i København eller Århus.

Den overbevægelighed (hypermobilitet) af kroppens led, der kan findes i forbindelse med Marfan Syndrom, gælder også kæbeledet. Den øgede bevægelighed kan resultere i overbelastning af kæbeled og tyggemuskler med bevægebæsvær, smertejag fra leddet og ømhed af tyggemuskulaturen til følge. Hvis der optræder bæsvær og gener af den karakter, er det vigtigt at henvise til tandlægeskolerne for nærmere udredning.

Personer med Marfan Syndrom, som ofte vil være i risikogruppe for at få betændelse ved hjerteklapperne (endokardit) bør have profylaktisk antibiotikabehandling ved tandbehandlinger, som kan medføre blødninger f.eks. ved tandudtrækning, operationer i mundhulen, rodbehandling, kraftig tandrensning og måske påsætning af ortodontiske bånd på kindtænderne. Dette bør drøftes med lægen eller tandlægen.

Forebyggende engangsbehandling med antibiotika, som Hjerteforeningen og

Rigshospitalets hjerteafdeling anbefaler:

Voksne og børn over 10 år eller over 40 kilo: Amoxicillin 2 gram.

Børn indtil 10 år eller under 40 kilo: Amoxicillin 1,5 gram eller 50 milligram/kilo.

Ved overfølsomhed for penicillin spørges egen læge til råds angående andet præparat.

1.06. Hvordan er øjnene påvirkede?

Øjets linse er løsnet d.v.s. forskudt eller kippet hos mere end halvdelen af alle med Marfan Syndrom. Linsen kan være forskudt i varierende grad, og undersøgelse for linseløsning kræver udvidelse af øjets pupiller med øjendråber. En sådan løsning af øjets linse findes kun ved ganske få andre sygdomstilstande og er derfor et vigtigt kendetegn for Marfan Syndrom. Den hyppigste indvirkning på øjet er dog nærsynethed (myopia). Ud over dette kan en omhyggelig øjenundersøgelse undertiden vise forandring af hornhinden, som er fladere end normalt og undertiden også større. I regnbuehinden kan der også ses forandringer ved Marfan syndrom. De fleste mennesker med Marfan Syndrom har et godt syn, men synet kan være forringet, dels på grund af linseforskydning, dels på grund af andre medfølgende øjensygdomme som grå stær eller grøn stær. Huller og rifter i øjets inderste hinde, nethinden, kan også forekomme og medføre afløsning af nethinden (nethindeløsning), især hos personer med linseløsning eller personer, der tidligere har fået fjernet linsen ved operation.

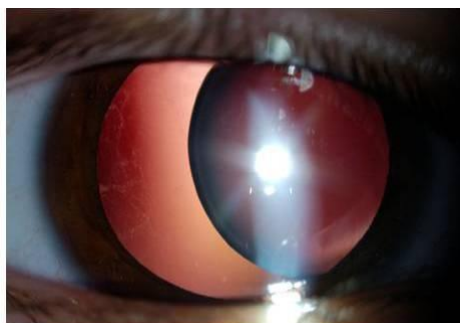


Fig 5. Eksempel på løs linse. På billedet til venstre reflekteres lyset fra nethinden ud gennem øjenlinsen, som er forskudt mod højre. På billedet til højre er linsen mørkest bortset fra lysreflekserne fra fotolampen. Det kan ikke ud fra billedet afgøres, om synet er bedst når vedkommende ser gennem linsen eller uden om denne. Pupillen er kunstigt udvidet med øjendråber. (Foto: Statens Øjenklinik).

1.07. Behandling af øjnene.

Øjnene skal undersøges regelmæssigt fra den tidlige barndom for at afsløre eventuelle brydningsfejl (nærsynethed, langsynethed, bygningsfejl), der kan behandles med briller eller kontaktlinser. Hvis en sådan brydningsfejl ikke opdages i tide, kan det medføre

varig synsnedsættelse på det pågældende øje. Hos de fleste er linseløsning og forskydning kun et mindre problem. Undertiden kan linsen dog direkte virke forstyrrende på synet, og specielle briller kan derfor være nødvendige. I nogle tilfælde er det nødvendigt at fjerne den løsnede linse. Denne operation var tidligere behæftet med mange komplikationer, men moderne operationsmetoder har gjort operationen langt mindre risikabel i dag. Den fjernede øjenlinse kan evt. erstattes af en plastlinse, der sys fast bag pupillen. Spørgsmålet om indoperation af en sådan plastlinse afgøres såvel af øjets brydning inden operationen, som af operations tekniske forhold.

Der er intet, der tyder på, at fysisk aktivitet påvirker forskydningen af øjenlinserne, og sportsudøvelse er således ikke "farligt" for øjnene.

Det er vigtigt, at børn med synsproblemer bliver placeret rigtigt i klassen. Nærsynede børn bør sidde så langt fremme i klassen som muligt og med lyset i ryggen. Der bør sikres en god belysning på såvel bordet som på tavlen

1.08. Karakteristiske træk i hjerte - kar- systemet.

Hjerteklapper og blodkarrene er påvirkede hos mange, unge såvel som ældre med Marfan Syndrom. Hjerteklapperne, består af tynde vævsblade eller "flige", fungerer som ventiler, der får blodet til at strømme i den rigtige retning. I mange tilfælde fungerer hjerteklapperne ved Marfan Syndrom unormalt. Specielt er det mitralklappen (klappen mellem venstre for- og pumpekammer), der har for lange flige. Dette kan resultere i, at klappen bølgel tilbage ("prolaberer") i hjertets venstre forkammer, når hjertets venstre pumpekammer trækker sig sammen for at pumpe blod ud i hovedpulsåren (aorta). Dette unormale forhold kaldes mitral prolaps og optræder hos 75-85 % af alle med Marfan Syndrom.

Hos de fleste, der har mitral-prolaps, giver mitralklappen et "klik", når den lukker sig; en lyd der normalt kan høres gennem et stetoskop. Hos de fleste personer med Marfan syndrom med mitral-prolaps fungerer klappen normalt. Hos ca. 1/3 løber blodet dog tilbage gennem mitralklappen og giver en speciel hjertemislyd, der kan høres gennem stetoskopet. Mange, der har en sådan utæt mitralklap som beskrevet ovenfor (mitral-insufficiens), får dog ikke symptomer herpå, idet hjertet kompenserer udmærket for dette. Undertiden kan denne tilstand kun opdages ved en ekkokardiografi (ultralydsscanning). Ved undersøgelsen sendes højfrekvente lydbølger (ultralyd) mod hjertet, og deres tilbagekastning giver et akustisk billede, således at man på en skærm kan se, hvordan hjertet og klapperne fungerer. Undersøgelsen er hverken forbundet med smerte, ubehag eller risici. Hvis utætheden forbliver forholdsvis lille, er det som regel ikke nødvendigt med behandling, eller der kan evt. blive tale om medicinsk behandling. Hos omkring 10 % af alle med Marfan Syndrom giver utætheden af mitralklappen imidlertid anledning til åndenød ved fysisk aktivitet eller ved udtalt utæthed måske endda i hvile, en hurtig eller uregelmæssig puls (palpitationer) eller ekstrem træthed. I disse tilfælde kan operation komme på tale.

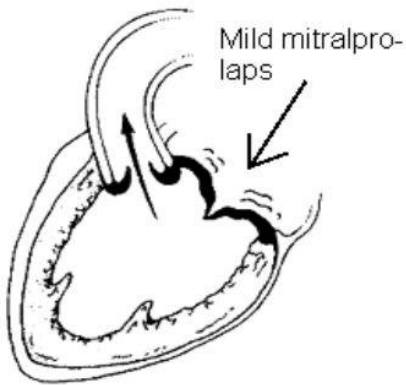


Fig 6

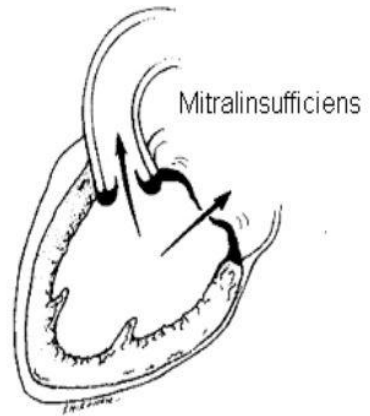


Fig.7

Hjertemusklens og hjertets kransårer, der fører blod til hjertemusklens, er sjældent udsat for problemer som en direkte følge af Marfan Syndrom, selv om hjertemusklens kan tage skade som følge af det ekstra arbejde en utæt hjerteklap bevirker. På den anden side har personer med Marfan Syndrom den samme risiko som andre for at udvikle åreforkalkning og forhøjet blodtryk, sygdomme der også kan medføre erhvervede hjertesygdomme.

Blodkarrene omfatter såvel arterierne (pulsårerne) som venerne og kapillærerne. Hos personer med Marfan Syndrom er det specielt den største arterie, aorta (hovedpuls-åren) der er berørt.

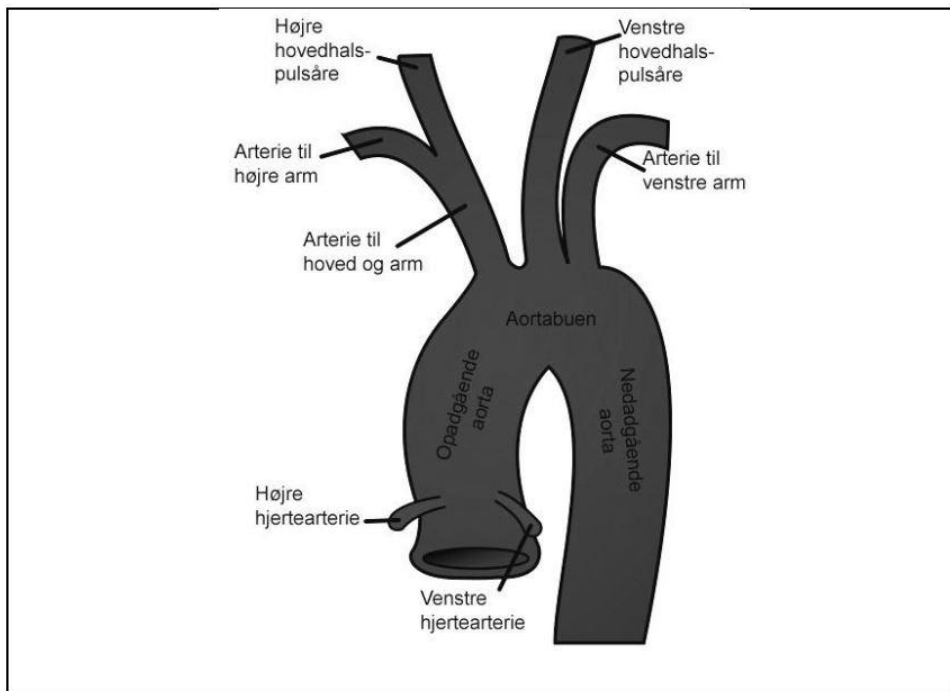


Fig 8 Aorta med den opadgående og nedadgående gren

Aorta afgår direkte fra venstre pumpekammer: Alt blod, der pumpes fra hjertet og ud i kroppen, må først passere denne arterie. Efter at have forladt hjertet, deler aorta sig i flere store blodkar, som fordeler det iltede blod rundt i hele kroppen. Mellem venstre pumpekammer og aorta ligger en anden hjerteklap, nemlig aortaklappen. Denne klap fungerer ligeledes som en ventil, som skal sikre at blodet kan strømme uhindret fra venstre pumpekammer til aorta, men at det ikke strømmer tilbage når pumpekammeret fyldes fra forkammeret.

Væggen i aorta består af 3 dele: et tyndt indre lag (intima), et tykkere, elastisk mellemlag (media) og et ydre lag (adventitia). Hos personer med Marfan Syndrom er det elastiske mellemlag svagere og mere skrøbeligt end normalt. Da aortavæggen gennem årene er udsat for et konstant skiftende blodtryk fra det pumpende hjerte, kan denne væg, specielt de første 5-10 cm. efter aortaklappen, gradvist udvider sig. Hos en normal voksen person er diameteren på aorta 25-35 mm. Hos personer med Marfan Syndrom kan aorta være udvidet ud over denne grænseværdi, og man taler så om en aortadilatation.

Hos nogle sker der en væsentlig udvidelse af aorta på op til 60 mm eller mere, og lægerne benævner da tilstanden som et aortaaneurisme.

Ved en markant udvidelse (dilatation) af aorta kan der ske 2 ting. For det første kan aortaklappen blive strakt så meget, at den ikke kan lukke sig helt. Dette betyder, at klappen bliver utæt og blodet kan strømme tilbage til venstre pumpekammer mellem

hjerteslagene, hvilket igen betyder, at det venstre pumpekammer må arbejde hårdere. Venstre pumpekammer skal i disse tilfælde både pumpe den mængde blod ud, som skal bruges i kroppen, og den mængde blod, der løber tilbage. Hvis denne tilstand ikke behandles, kan hjertet blive alvorligt overbelastet, således at man risikerer at få hjertesvækkelse eller hjertesvigt. Har man nået det stadie, hvor der er en betydelig utæthed gennem aortaklappen, er symptomerne de samme som ved en alvorlig utæthed af mitralklappen, d.v.s. åndenød, træthed og uregelmæssig puls. Desuden kan man få smerter i brystet eller endda besvime.

Ved en markant aortaudvidelse kan der endvidere opstå en rift i aortas indre lag, som hurtigt går ind i det bløde mellemlag. Når en sådan rift er opstået, kan kraften fra det pumpende blod få mellemlaget til at skille sig, således at der bliver skabt en unormal kanal mellem karvæggens lag, igennem hvilken blodet kan flyde. Denne tilstand kaldes en aortadissektion og medfører som regel stærke smerter i brystet og/eller ryggen evt. besvimelse. Efterhånden vil der i enden af denne kanal som regel opstå endnu en rift, hvor blodet strømmer tilbage i aorta, - sjældnere - udadgående, hvorved der opstår en brist på aorta med efterfølgende blødning ud i brystkassen.

Den første del af aorta udvider sig i større eller mindre grad hos mange med Marfan Syndrom. Et ekkokardiogram er den letteste metode til at observere og måle aorta på dette sted. Udvidelsen kan observeres selv hos mindre børn. Det er derfor vigtigt at gå jævnlige til kontrol for at følge en eventuel udvidelse, idet der i dag er gode behandlingsmuligheder, hvis den opdages i tide.

1.09. Behandling af hjerte-kar-systemet.

Kontrol og behandling af hjerte-kar-systemet er naturligvis af stor vigtighed ved Marfan Syndrom, idet de alvorligste komplikationer kan opstå her. Også her er første trin en rutine undersøgelse gennem en henvisning fra den alment praktiserende læge til en hjertespecialist. Kun gennem regelmæssige undersøgelser, herunder ekkokardiografi, kan hjertets funktion og størrelse samt aortas størrelse vurderes før alvorlige problemer eventuelt opstår. Såfremt man ikke går til regelmæssige undersøgelser, men først henvender sig ved eventuelle hjertesymptomer og -problemer, løber man en alvorlig risiko. For de fleste med Marfan Syndrom er det tilstrækkeligt med en undersøgelse af hjertet én gang om året. Såfremt der konstateres hjertemislyde eller en udvidelse af aorta, kan dette betyde hyppigere undersøgelser. Såfremt der ved ekkokardiografi undersøgelse slet ikke er konstateret hjerteforandringer, kan man nøjes med at blive undersøgt hvert andet år. Uregelmæssige hjerteslag kan i nogle tilfælde medføre, at medicinsk behandling er nødvendig.

Såfremt en af hjerteklapperne ikke fungerer ordentligt, hvilket normalt vil sige, at den er utæt, vil man først behandle med medicin, som aflaster venstre pumpekammer. Hvis klappens funktion bliver meget dårlig, kan det blive nødvendigt at udføre en operation, hvor hjerteklappen udskiftes. Hvis aortaklappen er utæt, vil det næsten altid betyde, at aorta er markant udvidet. I sådanne tilfælde vil man i dag ved en operation udskifte både hjerteklappen og det første stykke af aorta ved en operation. I disse tilfælde er en mekaniske klap sat fast i den ene ende af et vævet rør (en karprotese). I ganske få

tilfælde kan man anvende en aortaklap fra et andet menneske eller fra en gris (biologisk hjerteklap).

Efterhånden har man fået stor erfaring med den kombinerede operation. Det tilrådes dog, at man behandles og eventuelt opereres på et af de hospitaler, hvor behandlingen af patienter med Marfan Syndrom er centraliseret. En mekanisk hjerteklap er lavet af et hårdt kunststof, i reglen pyronit (sammenpresset kul), og der kan være en kerne af metal. Når klappen lukker, opstår en klikkende lyd, som oftest kan høres. En patient med mekanisk hjerteklap kan godt gennemføre en såkaldt MR-skanning, og patienten kan uantastet klare sikkerhedskontrollen i lufthavnen. Holdbarheden af de mekaniske hjerteklapper er særdeles god, og det sker meget sjældent, at en klap må udskiftes på grund af slitage.

Efter at en mekanisk hjerteklap er blevet indopereret, må patienten tage blodfortyndende medicin resten af livet. Denne medicin (ofte marevan eller marcoumar) mindsker risikoen for blodpropper ved den mekaniske hjerteklap. Mange faktorer, herunder kost, alkohol og anden medicin kan påvirke effekten af blodfortyndende medicin, hvorfor det er nødvendigt med en jævnlig og livslang kontrol (ca. 1 gang månedlig) ved en blodprøve, således at dosis kan reguleres og sikre en effektiv fortynding.

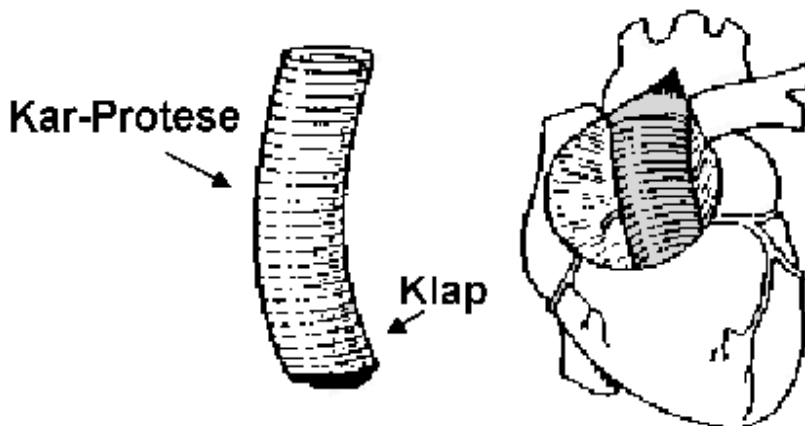


Fig. 7. Til venstre ses røret med den mekaniske hjerteklap syet fast i den ene ende. Til højre er røret syet sammen med aorta.

Der er praktisk taget ingen bivirkninger ved den blodfortyndende behandling, men der er risiko for blødning ved for kraftig behandling. Effekten af behandlingen øges - og dermed risikoen for blødning - hvis man samtidig indtager medicin indeholdende acetylsalicylsyre (magnyl) eller visse former for gigtmidler. Man bør derfor sørge for at holde nogenlunde den samme kostplan uden for store udsving i hvad angår kål, broccoli og spinat (som indeholde K-vitamin og derved i øget mængde svækker behandlingen).

Biologiske klapper (ofte fra grise) har ikke den samme holdbarhed som de mekaniske. De skal ofte udskiftes efter otte til ti år. I dag indsættes de kun hos ældre patienter d.v.s. over 65 år eller hvor blodfortyndende behandling kan være forbundet med høj blødningsrisiko.

På grund af de problemer, der kan opstå ved hjerteklapperne hos personer med Marfan Syndrom, har disse en øget risiko for at udvikle betændelse ved hjerteklapperne (endokardit). Visse forhold, som f.eks. tandudtrækninger og operationer omkring kønsorganerne og urinvejene, medfører en øget udstrømning af bakterier i blod-banerne. Hvis der er problemer med hjerte-kar-systemet, bør det derfor altid drøftes med lægen/tandlægen, om der skal gives forebyggende behandling med antibiotika før indgrebet.

En gruppe af medicinske præparater, der kaldes beta-blokkere, ordineres ofte for at regulere blodtrykket og hjerterytmen. Disse medikamenter mindsker trykket på aortavæggen og nedsætter derved belastningen af aorta, hvilket sandsynligvis kan udskyde og forhindre en operation hos nogle personer. Hidtil er det dog ikke bevist, at beta-blokkere rent faktisk kan forhindre en aortaudvidelse hos personer med Marfan Syndrom, og på grund af de bivirkninger der eventuelt kan være ved denne medicin, ordineres beta-blokkere kun ved aortaaneurysme eller forhøjet blodtryk. Dosis må i alle tilfælde bestemmes individuelt, og behandlingen skal følges og kontrolleres nøje, specielt i begyndelsen.

Betablokkerne kan hos patienter med astma give sammentrækning af de små luftrør, og derved forværre astmaen. Hos patienter med insulin - behandlet sukkersyge kan beta-blokker tilsløre symptomerne ved insulinchok; de skal derfor anvendes med forsigtighed hos disse to patientgrupper. Den hyppigste bivirkning er i øvrigt kolde hænder og fødder, hvilket kan være generende, men er ganske ufarligt. Andre bivirkninger er sjældne.

Nyere undersøgelser på mus, som er genetisk modificeret til at have Marfan Syndrom, har vist at angiotension-II antagonisten losartan forbygger aorta aneurysme. Der afventes dog igangværende forsøg på mennesker med Marfan Syndrom.

Alle med Marfan Syndrom bør undgå at løfte tunge ting. Isometriske øvelser (overanstrengelse ved at skubbe mod en uflyttelig modstand) og maksimale fysiske udfoldelser bør undgås på grund af det øgede blodtryk og dermed den belastning af aorta dette medfører. Ligeledes bør man undgå slag, bump og stød i brystet, da aortavæggen er svagere end normalt, hvorved den i uheldige tilfælde kan risikere at bryde.

Endvidere bør man ikke dyrke sportsgrene som f.eks løb, tennis, badminton m.v. på et decideret konkurrenceplan, hvor man presser sin krop til det yderste i konkurrence med andre. Derimod må man gerne dyrke disse sportsgrene under almindelige motionsformer, der generelt styrker hjerte-kar-systemet.

Disse råd er ofte de sværeste og mest mærkbare at efterleve, specielt for unge, men også for andre, der lever et meget aktivt liv. Sommetider må man ændre sin livsstil for at beskytte sit helbred. Det er langt lettere at lede et mindre barn mod interesser, der ikke indebærer stærke, fysiske påvirkninger, end det er at fortælle et ældre barn, at fodbold eller løb må opgives. På den anden side er det kun hos få børn, hvor det er nødvendigt at råde til begrænsninger i deres daglige aktiviteter og leg.

1.10. Lungerne

Lungerne kan være berørt på flere måder. Bindevævet er vigtigt for at give stabilitet og spændstighed i de små luftsække i lungerne. Næsten alle personer med Marfan Syndrom har formindsket spændstighed af lungerne, når man sammenligner dem med andre af samme køn, alder, bygning og med de samme rygevaner. Dette giver dog sjældent anledning til større problemer. Personer med Marfan Syndrom er ikke mere udsatte for lungesygdomme som astma, lungebetændelse og bronchitis end befolkningen som helhed, men der synes at være en øget risiko for luftansamling i vævene (for store lunger, emfysem). Enkelte med Marfan Syndrom udvikler dette, selv om de er ikke-rygere.

Pludselig lungekollaps (pneumothorax) opstår hos omkring hver 20'ende med Marfan Syndrom, hvilket er ca. 50 gange mere hyppigt end hos befolkningen som helhed. Dette kan ske spontant eller efter et mindre stød i brystet. Symptomerne er en følelse af stakåndethed og ofte brystmerter, der kan være mere eller mindre udprægede, og som kan ændre sig ved ind- og udånding. Under alle omstændigheder er det vigtigt at være opmærksom på lungeproblemer og søge lægehjælp.

1.11. Hud og bindevæv.

Strækmærker i huden (Striae distensae) kan opstå hos alle, specielt i forbindelse med en graviditet eller en kraftig vægtforøgelse eller et stort vægttab. Personer med Marfan Syndrom har tendens til at udvikle striae, ofte i en tidlig alder og uden forbindelse med ændringer i vægten. Striberne viser sig ofte, hvor huden er udsat for særlige belastninger som f. eks. skuldrene, hofterne og den nederste del af ryggen. Selv om striae kan give anledning til kosmetiske bekymringer, er disse ikke på nogen måde farlige. Striae kan desværre hverken forebygges eller fjernes.

Endelig forekommer lyskebrok oftere hos personer med Marfan Syndrom end hos andre.

1.12 Hjerne-og rygmærshinde.

Mange med Marfan Syndrom har udposninger på bindevævshinden i rygmærshindekanalen (Dura ectasi). Disse kan kun konstateres ved en MR scanning. Normalt har disse ingen betydning, men kan i enkelte tilfælde medføre neurologiske symptomer.

1.13. Hovedpine og Marfan Syndrom.

På s.9 er det omtalt, at smerter kan være et stort problem. I en undersøgelse blandt de voksne medlemmer i Landsforeningen for Marfan Syndrom i 2000 viste det sig, at 35 % (28 personer) af de voksne medlemmer med Marfan Syndrom oppebærer førtidspension. Af disse fik 68 % (19 personer) førtidspension bl.a. på grund af smerter og rygproblemer. Undersøgelsen viste, at det ikke er de ”klassiske” symptomer som hjerte og synsproblemer, som er årsag til førtidspensioneringen, men en kombination af diverse faktorer, hvor smerterne har en væsentlig betydning.

Træthed er ofte blevet beskrevet blandt personer med Marfan Syndrom såvel hos børn som hos voksne. Flere børn har ikke kræfter til at klare den normale skolegang uden de af og til må have en ”pjækkedag”, hvor de bare sover. Blandt de voksne er der også hyppige klager over en usædvanlig træthed i forhold til jævnaldrende.

Udover smerter lider mange af svær migræne eller migrænelignende hovedpine, men årsagen hertil er ukendt.

1.14 Når kroppen bliver ældre

I 2007 blev der gennemført en levestandardundersøgelse blandt personer med Marfan Syndrom. Denne undersøgelse viste, at to tredjedel af de voksne oplever, at symptomerne forværres med alderen. Det er især træthed og smerterne, der forværres. Der kan bl.a. være tale om slitage på grund af hypermobilitet.

1.15 Søvnnapnø

Der er en overhyppighed blandt personer med Marfan Syndrom, der lider af søvnnapnø. Ved søvnnapnø bliver luftvejene spærret i op til 10 sekunder ad gangen, og kan ske op til 100 gange i løbet af natten. En særlig form "Obstruktiv søvnnapnø" (OSA) ses hyppigere hos personer med forhøjet blodtryk, hjertepatienter og hos personer med Marfan Syndrom.

Ved svær søvnnapnø bruger nogle personer en CPAP maske om natten. Masken ligger over næsen og blæser ilt ind i struben for at holde luftvejene åbne. En anden mulighed er en åpnøbøjle på tænderne, som giver fri adgang til luftvejene. Endelig er der mulighed for en snorkeoperation, hvor drøblen fjernes. Hos børn kan det evt. hjælpe at fjerne mandlerne.

1.16. Hvad kan man selv gøre?

Fysiske anstrengelser/ idrætsaktiviteter fra et fysiurgisk synspunkt:

Som tidligere omtalt kan Marfan Syndrom ikke helbredes, men dette betyder ikke, at man bare skal "lade stå til". For personer med Marfan Syndrom som for alle andre mennesker, er det vigtigt at holde sin krop i god form. Herved kan f.eks. besværligheder fra ryggen formindskes, evt. forhindres.

Mange Marfan-patienter klager over ledsmerter, som ofte begynder i barndommen. Det er derfor vigtigt, at også forældre til Marfan-børn allerede på et tidligt tidspunkt forsøger at hjælpe til gode vaner og interesser i form af hensigtsmæssig idræt. Et træningsprogram bør tilrettelægges i samarbejde med en fysioterapeut.

På grund af de hypermobile led (overbevægelighed) er det vigtigt, at leddene ikke overbelastes, og man skal derfor ikke dyrke trampolinspring, langdistanceløb el.lign., og man bør undgå idræt med stor risiko for kollisioner, f.eks. fodbold, håndbold, boksning, brydning, ishockey og lign, i hvert fald på konkurrenceplan.

Mange med Marfan Syndrom er platfodede, fordi fodbuen er mere eftergivelig. Ved at gå meget barfodet eller i uhensigtsmæssigt fodtøj, kan platfodheden forværres, og omvendt kan også træning af musklerne i foden mindske ubehaget. Det er vigtigt med godt fodtøj, væsentligt er god svang - og hælstøtte samt at skoen også støtter forfoden, d.v.s. skoen skal være lang og smal svarende til foden. Hvis det er nødvendigt med indlæg, skal disse være bløde og eftergivelige, men naturligvis tilpasset foden.

For at undgå en skæv holdning kan det anbefales at bruge rygsæk.

Endelig bør man sikre at både børn og voksne med Marfan Syndrom har ordentligt tilpassede borde og stole i såvel skolen/arbejdspladsen samt i hjemmet. Er man meget høj, bør man måske overveje at få hævet køkkenbordet for at undgå unødvendig belastning af ryggen.

Fysiske anstrengelser/ idrætsaktiviteter fra et kardialt synspunkt.

Generelt må man gøre det, som man har lyst, luft og kræfter til. Man skal dog specielt undgå kraftig blodtryksstigning, som man får ved det såkaldt isometriske arbejde: Det er arbejde med meget ringe bevægelse (f.eks. ved løftning af noget tungt, skubbe en bil igang etc.)

Arbejde eller anstrengelse med megen bevægelse giver ikke nær så høj blodtryksstigning. Man skal desuden undgå "tacklinger", d.v.s bump eller stød, idet et direkte stød/slag mod brystvæggen kan beskadige aorta.

Endelig må man ikke presse sig til det yderste, men man må have mulighed for at holde inde, hvis man føler behov herfor. Konkurrenceidræt, i hvert fald som hold-idræt, skal man kun indlade sig på med omtanke.

Fysiske anstrengelser/idrætsaktiviteter fra et øjenmæssigt synspunkt.

Det var tidligere almindeligt, at mennesker med stærk nærsynethed, løse øjenlinser og nethindeløsning fik "skånepålæg" af deres øjenlæge. Pålæg om at undgå at bukke sig, løfte tunge ting og andre fysiske anstrengelser. Disse råd har imidlertid vist sig mere skadelige end gavnlige ved at indskrænke menneskers trang til aktiviteter og udfoldelser. Der er hverken forsknings- eller erfaringsmæssigt grundlag for at indskrænke fysiske aktiviteter på grund af disse øjenlidelser.

Øjnene ligger godt beskyttet i deres benede huler, der foruden de to øjenæbler indeholder muskler, nerver, blodårer og fedtvæv. Disse væv fungerer som støddæmpere, der modvirker de rystelser, som kroppen er udsat for under f.eks. gang, løb, hop m.v. Det betyder altså, at sportsgrene, der medfører rystelser som f.eks. ridning kan dyrkes uden at øge risikoen for forværring af øjenlidelsen. Det samme gælder løft, kast, løb, udspring m.m.

Derimod er øjnene mere udsatte overfor direkte slag og stød. Hvis der er risiko for at blive ramt i øjet af en bold som f.eks. ved bordtennis, badminton og squash kan det anbefales at bruge beskyttelsesbriller. Når sporten indebærer risiko for direkte slag mod øjenregionen som f.eks. boksning, er virkningen af almindelige beskyttelsesbriller nok mere tvivlsom.

I forbindelse med øjenoperation, hvor øjenæblet har været åbent, er det almindeligt at tilråde forsigtighed med fysiske udfoldelser i de første uger efter operationen.

Hvilke sportsgrene kan anbefales?

På baggrund af ovenstående er der som en vejledning opstillet en liste over idrætsgrene, som kan anbefales, og hvilke, som ikke kan anbefales. Såfremt man er i tvivl, om man kan tåle en af de idrætsgrene, der anbefales, bør man drøfte spørgsmålet med sin læge, evt. speciallæge.

Når populære idrætsgrene som fodbold og håndbold ikke kan anbefales, skyldes det alene disse idrætsgrenes risiko for kropskollision specielt i forbindelse med konkurrencer, kamp og lignende. Deltagelse i træning og "venskabskampe" rummer næppe større risiko.

Generelt er det vigtigt, at man dyrker idræt på et plan, så man kan stoppe, før man føler sig udmattet udover normal træthed. Man bør som nævnt undgå kollisionssport, samt bump og stød.

Idrætsgrene:

Kan anbefales

svømning
cykling
badminton
cricket
tennis
bueskydning
sejlsport
ridning
bordtennis
skisport
kano
golf
bowling
skateboard
diskoskast
spydkast
basketball

Kan ikke anbefales

boksning
langdistanceløb
terrænløb
rugby
vægtløftning
dykning (dybt)
squash
karate/judo
faldskærmspring
drageflyvning
bjergbestigning (højt)
trampolinspring
brydning
fodbold
håndbold
ishockey
i det hele taget kollisionsidræt med bump og stød

1.17. Kan medicin helbrede Marfan Syndrom?

Brugen af betablokkere bør vurderes for alle personer med Marfan Syndrom, da denne medicin kan reducere belastningen på aorta. Imidlertid bør denne behandling nøje overvåges, idet den som tidligere nævnt ikke tåles af alle. Personer, som får indopereret en kunstig hjerteklap, skal have daglig blodfortyndende medicin for at reducere risikoen for en blodprop ved hjerteklappen.

I forbindelse med tandbehandlinger bør mange have forebyggende antibiotikabehandling. Der henvises til Hjerteforeningens pjeces "Pas på dit hjerte - pas på endokardit."

Mange med Marfan Syndrom spørger om svagheden i fibrillinproteinet kan rettes op ved at spise proteinrig mad. Alle proteiner nedbrydes under fordøjelsen til små bestanddele, og disse bliver herefter samlet til nye proteiner. Problemet med Marfan Syndrom er, at der er en fejl i processen vedrørende lagring af fibrillin. Det har derfor ingen betydning, hvor mange proteiner man spiser, idet den forandring som er i genet, ikke kan rettes op. Hverken vitaminer, mineraler, diæter eller protein tilskud har vist sig at kunne hjælpe. Det gælder naturligvis for personer med Marfan Syndrom som for alle andre at spise sundt og varieret.

Der er pt. et forskningsprojekt i gang i USA, hvor det undersøges, om det i forvejen kendte præparat Losartan kan have en forebyggende virkning mod udvidelse af aorta.

KAPITEL 2

Årsag, diagnosticering og hyppighed af Marfan Syndrom.

2.01. Årsag til Marfan Syndrom.

Årsagen til Marfan Syndrom skal søges på flere forskellige niveauer. Det mest korrekte og ligefremme svar er at sige, at en enkelt forandring i et arveanlæg (gen) er årsag til tilstanden. Alle levende organismer indeholder gener, som bestemmer de enkelte individers egenskaber. Mennesket har omkring 30.000 gener, som er opbygget af DNA molekyler, og som er fordelt imellem kromosomerne. De fleste gener forekommer parvis. Den ene del arves fra moderen og den anden fra faderen. Hos alle med Marfan Syndrom stammer det muterede gen enten fra en af forældrene, der har sygdommen eller også fra en upåvirket far eller mor, der har haft en ændring (mutation) i enten en sædcelle eller en ægcelle.

I 1986 blev en ny bindevævsbestanddel opdaget, og dette nye protein fik navnet fibrillin. Stoffet indgår i kroppens elastiske bindevæv, som netop er fælles for knogle-hinder, store blodkar og øjenlinsernes ophængningstråde. Desuden findes fibrillin i huden, sener, ledbånd og ledkapsler, hvilket forklarer alle trækkene ved Marfan Syndrom

I 1990 viste finske arvelighedsforskere, at arveanlægget (genet) for Marfan Syndrom blandt menneskets 23 forskellige kromosompar var beliggende et sted på kromosom nr. 15.

I 1991 blev det endelig fastslået, at fibrillin - genet, FBN1 var en oplagt kandidat som Marfan-genet. Herefter blev der i blodprøver fra personer med Marfan Syndrom påvist små ændringer (punktmutationer) i fibrillin-genet; ændringer, der ikke fandtes hos raske personer. Ud over fibrillin-genet på kromosom nr.15 har man påvist et gen på henholdsvis kromosom nr.5 og kromosom nr.17, der koder for andre typer af fibrillin. Mens langt hovedparten af "klassiske" tilfælde af Marfan Syndrom skyldes mutationer på kromosom nr.15, mener man at en speciel type Marfan Syndrom skyldes mutation i fibrillingenet på kromosom nr.5. Endnu kender man ikke betydningen af genet på kromosom nr.17.

Undersøgelsen af fibrillingenets DNA-struktur kan i dag afgøres på en blodprøve.

Der er oprettet en international database over kendte Marfan mutationer i FBN1 genet (<http://www.umd.be>). I oktober 2008 indeholdt denne database i alt 560 forskellige ændringer, som har medført Marfan syndrom i én eller flere familier. Blodprøven kan påvise, om der foreligger en mutation eller ej. Hvis en sygdoms udløsende mutation er påvist hos et familiemedlem, vil den samme mutation kunne påvises hos alle andre med Marfan Syndrom i denne familie. Fravær af mutationen kan omvendt ikke med sikkerhed udelukke, at der alligevel foreligger en fibrillin mutation.

Der forskes endvidere i, om man ved en hudbiopsi (en prøve af huden) kan se, om fibrillinindholdet i huden er af en unormal sammensætning.

2.02. Diagnosticering af Marfan Syndrom.

Som det fremgår af kapitel 1.01 kan det være relativt vanskeligt at stille diagnosen Marfan Syndrom, hvilket også er den væsentligste årsag til, at så mange først får stillet

diagnosen på et sent tidspunkt. Dette kan, som tidligere beskrevet, få meget alvorlige konsekvenser og være direkte livstruende.

Symptomerne kan variere meget, idet nogle især har typiske hjerte-karproblemer, andre specielt synsproblemer, mens andre er plaget af begge dele. Der kan ligeledes være forskel på graden hos de enkelte familiemedlemmer, og det er ikke nødvendigvis det samme organ, der er hårdest ramt.

Da symptomerne er fremadskridende, kan det være endnu vanskeligere at stille diagnosen hos børn, især hvor der er tale om en mutation. Det er vigtigt, at nyfødte børn af en forældre med Marfan Syndrom gennemgår en grundig lægeundersøgelse og bliver fulgt tæt i barndommen.

På grund af de vanskeligheder der er forbundet med at stille diagnosen, bør der ved mistanke om Marfan Syndrom altid henvises til en speciallæge med henblik på at stille den rigtige diagnose og få pågældende til relevante undersøgelser/ kontroller.

Undersøgelsen bør omfatte:

- 1) En grundig medicinsk undersøgelse af kroppen samt en undersøgelse af familiehistorien.
- 2) En grundig øjenundersøgelse foretaget af en øjenlæge.
- 3) Røntgenbillede af brystkassen for at se om der findes cyster i lungerne, om hjertet og aorta er forstørret, samt om ryggens krumning er unormal.
- 4) Et EKG (elektrokardiogram) og en ekkokardiografi for at undersøge om hjerte-kar-systemet er påvirket, hvilket ofte ikke kan konstateres ved en almindelig lægelig undersøgelse af kroppen.

Denne grundige undersøgelse er vigtig ikke blot for at stille diagnosen, men også for at påvise hvilke symptomer, der kræver øjeblikkelig behandling, og hvilke der kræver langtidsbehandling og rutinemæssig kontrol.

2.03. Hyppighed af Marfan Syndrom.

Mænd og kvinder af enhver race og hudfarve kan få sygdommen, og ingen gruppe synes at være specielt udsat. Hyppigheden af Marfan Syndrom er ca. 1 ud af 10.000 personer, og det er derfor ikke en særlig almindelig og heller ikke en særlig kendt sygdom. Alligevel er den dog mere almindelig, end man tidligere troede, og hvad man kan læse i de fleste medicinske fagbøger. I dag regner man med at der findes ca. 550 personer med Marfan Syndrom i Danmark, ca. 5.000 i England, 30.000 i USA og således måske 500.000 i hele verden. I Danmark kender man ca. 350 ud af de forventede ca. 550 personer med Marfan Syndrom

Marfan Syndrom er derfor en af de mere almindelige arvelige sygdomme og er f.eks. hyppigere end cystisk fibrose og blødersygdommen.

KAPITEL 3

3.01. Arvelighed.

Marfan Syndrom er autosomal dominant arvelig. Mænd og kvinder rammes lige hyppigt af Marfan Syndrom, og også symptomernes sværhedsgrad er ens. Sygdommen rammer flere på hinanden følgende generationer, og hvert barn af en person med Marfan Syndrom har 50 % risiko for at arve sygdommen, uanset om det er faderen eller moderen, der har Marfan Syndrom.

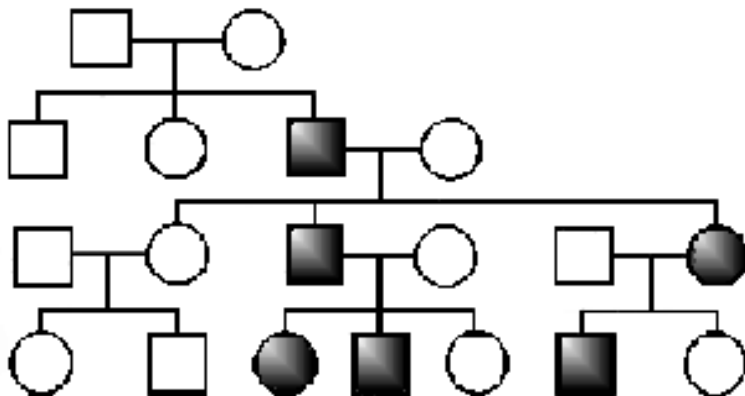


Fig. 8. En stamtavle af en familie hvor Marfan Syndrom optræder. Firkanter symboliserer mænd, og cirkler kvinder. Et ikke-skraveret symbol betyder, at personen ikke har Marfan Syndrom, mens et skraveret symbol omvendt betyder, at personen har Marfan Syndrom. I 1. generation har ingen af forældrene Marfan Syndrom, hvilket betyder, at manden i 2. generation må have fået genet ved en ny mutation. Statistisk set har hvert barn i 3. generation 50 % risiko for at arve sygdomsanlægget. Såfremt en person ikke har arvet genet, har vedkommende heller ingen mulighed for at give det videre til kommende generationer.

I 15-25 % af alle tilfælde af Marfan Syndrom er der ingen af forældrene, der har sygdommen, og hvis barnet har Marfan Syndrom, skyldes dette derfor en spontan genmutation enten i ægget eller i sædcellen hos henholdsvis moderen eller faderen. Hvor disse tilfælde forekommer, er gennemsnitsalderen hos faderen højere end gennemsnittet i befolkningen, hvilket tyder på, at en spontan gen mutation oftere finder sted i sædcellen end i ægget. Den mutation, der forårsager Marfan Syndrom, forekommer ret sjældent, nemlig kun i ca. 1 pr. 10.000 fødsler. Når ingen af forældrene har Marfan Syndrom, og et af deres børn har sygdommen, er der altså kun en risiko på ca. 1 ud af 10.000 for at få et barn mere med Marfan Syndrom. Omfanget og sværhedsgraden af sygdommen kan variere meget selv blandt familiemedlemmer, og selv om sygdommen i visse tilfælde kan være vanskelig at diagnosticere, eksisterer der ikke "oversprungne" generationer. Hvis en person ikke har Marfan Syndrom, er det sikkert, at vedkommende *ikke* kan give

sygdommen videre til sine børn. Risikoen for at deres børn får Marfan Syndrom svarer således til normalbefolkningens risiko.

3.02. Overvejelser omkring børn, graviditet og fødsel.

Alle kvinder med Marfan Syndrom bør inden graviditet planlægges konsultere en hjertespecialist med ekspertise indenfor området!

Det er en meget personlig beslutning, om man vil have børn eller ej, Denne beslutning kan kun tages af de eventuelle forældre selv, men de skal være klar over og forstå de mulige konsekvenser, der er for barnet og moderen, hvis moderen har Marfan Syndrom.

På grund af de forskellige symptomer og sværhedsgrader af sygdommen er det ikke muligt at forudse hvor alvorligt påvirket et barn, der arver sygdommen, vil være. I gennemsnit har et ud af ti børn, der arver sygdommen svære og alvorlige symptomer, der indebærer medicinsk og kirurgisk behandling af øjen-, hjerte- og skeletproblemer.

I dag kan man i enkelte tilfælde tilbyde undersøgelse med henblik på at konstatere, om fostret har modtaget et anlæg for Marfan Syndrom. Denne undersøgelse er dog ikke rutine, og det er derfor vigtigt at søge genetisk rådgivning, inden man bliver gravid, da det kan blive nødvendigt, at undersøge flere familiemedlemmer for at kunne stille diagnosen med sikkerhed, hvilket kan tage tid.

Graviditet er forbundet med en øget risiko for kvinder med Marfan Syndrom på grund af den større belastning, som hjerte-kar-systemet udsættes for under graviditeten. Selv om der ikke er nogen klar grænse for, hvornår en kvinde kan tåle at gennemføre en graviditet, og hvornår hun ikke kan, må man gøre sig visse forhold klart. Kvinder, der har betydelige hjerteklappproblemer, bør ikke blive gravide. Hvis aorta er udvidet med mere end 43 mm, er risikoen for rifter i aorta-væggen betydelig. Kvinder rådes derfor generelt til at føde deres børn i så ung en alder som muligt, inden eventuelle hjerteproblemer opstår. Alle graviditeter hos kvinder med Marfan Syndrom bør derfor anses for "høj risiko" (en betegnelse, der bruges af fødselslæger) og undersøges med ekkokardiografi flere gange under graviditeten. Selve fødslen bør ske på den måde, der er mindst belastende for kvinden, hvilket normalt vil sige et kejsersnit. En mindre gruppe kvinde med normal størrelse af aorta kan dog gennemføre en almindelig vaginal fødsel, eventuelt som en gispe fødsel, hvor kvinden i stedet for at presse sidst i fødselsforløbet gisper, mens barnet hjælpes ud med en sugekop. Herved er belastningen af hjertet mindre. Det er endvidere meget vigtigt, at moderen følges tæt af en hjertespecialist i en passende tid efter fødslen for at sikre, at der ikke sker ændringer med aorta. Det anbefales at fødslen finder sted på det sygehus, hvor moderen går til hjertekontrol dvs. på et landsdelscenter.

Hvis en af forældrene har Marfan Syndrom i svær grad og ønsker sig børn, kan alternative muligheder drøftes med genetisk rådgivning. Der kan f.eks. være tale om kunstig befrugtning fra sæddonor (hvis det er manden, der har Marfan Syndrom) eller adoption, men på grund af de skrappe adoptionsregler kan sidstnævnte mulighed være vanskelig at realisere.

Kapitel 4

At leve med Marfan Syndrom.

Fremtiden ser i dag langt lysere ud for personer med Marfan Syndrom, end den gjorde for bare ti til 15 år siden. Før man kendte til den avancerede hjertekirurgi, var den gennemsnitlige levetid reduceret med omkring 1/3. Medicinske problemer, hovedsageligt med aorta, reducerede gennemsnitsalderen for mænd til omkring 40 år og for kvinder til omkring 50 år. Der var dog store variationer omkring disse gennemsnit; nogle havde en ganske normal levealder, men også en del børn døde af hjerteproblemer. I dag har tidlig diagnosticering og omhyggelig undersøgelse og kontrol forbedret fremtidsudsigterne, og gennemsnitslevealderen er blevet væsentligt forlænget.

Mange personer med Marfan Syndrom mener ikke, at sygdommen har haft indflydelse på deres liv som f.eks. valg af uddannelse, arbejde, ægteskab og børn. Andre derimod hævder, at Marfan Syndrom har været udslagsgivende for mange af disse valg. Der er dog stor forskel på voksne, som har været bevidst om diagnosen siden de var børn, og på dem, der først får den stillet som voksen, efter de har været i arbejde i en årrække, fået børn m.v.

Selv om arbejde og fritidsaktiviteter, der indebærer stærk fysisk anstrengelse eller tunge løft bør undgås, kan de fleste mennesker vænne sig til - og overholde de råd og anbefalinger lægen fremkommer med. De store variationer i forbindelse med hvor hårdt man er ramt af Marfan Syndrom afspejler sig også i erhvervslivet. Personer med Marfan Syndrom kan have fremtrædende stillinger indenfor alle professioner, og ofte aner deres venner, kolleger eller kunder intet om eksistensen af deres sygdom. Andre må gå på nedsat arbejdstid eller søge førtidspension. Årsagen til førtidspensionering skyldes ofte, at den enkelte har nogle syns- og eller hjerteproblemer, men det er især smerter og dårlig ryg, som er den endelige årsag til, at nogle må opgive at være på arbejdsmarkedet.

4.01. At være forældre til et barn med Marfan Syndrom.

Forældre, der ikke selv har Marfan Syndrom, kan føle skyld over at deres børn har fået sygdommen, selv om de naturligvis ikke har været vidende om risikoen, og at sygdommen på ingen måde har kunnet undgås. I begyndelsen kan mange forældre være meget ambivalente. Ofte har barnet haft problemer i en periode, uden man har kunnet fastslå, hvorfra disse stammer. Når diagnosen stilles, bliver forældrene ofte lettede over, at man har fundet årsagen. Samtidig kommer angsten og usikkerheden for det ukendte. Hvad er Marfan Syndrom? Hvordan udarter det sig? Hvad skal vort barn igennem?

En far eller mor, der selv har Marfan Syndrom, kender en del af konsekvenserne ved Marfan Syndrom, men kan føle sig endnu mere skyldbevidst, specielt hvis han eller hun har fået genetisk rådgivning.

De fleste forældre må være meget opmærksomme på deres reaktioner, når de finder ud af at deres barn har Marfan Syndrom, og eventuelt søge hjælp. Hvis man ikke har mulighed for støtte fra sygehuset, kan en socialrådgiver, en psykolog eller en læge, der kender til genetiske sygdomme, støtte forældre i denne krise. Det kan være til megen hjælp at mødes med andre forældre, der er i samme situation, og "*Landsforeningen for Marfan Syndrom*" kan være til gavn for forældre såvel som for andre, der har

sygdommen samt deres pårørende. Landsforeningen har ansat en socialrådgiver, hvis opgave bl.a. er at yde råd og vejledning, og alle - både personer med Marfan Syndrom, deres pårørende og fagfolk - er velkomne til at henvende sig.

Som forælder er det meget vigtigt at tænke på, at barnet skal leve et så normalt liv som muligt, inden for de grænser sygdommen sætter og ikke herudover adskiller sig fra sine kammerater.

4.02. At være ung eller voksen, når man får diagnosen Marfan Syndrom.

4.02.01. Voksne.

Når en voksen får stillet diagnosen Marfan Syndrom er det ofte under alvorlige omstændigheder, f.eks. i forbindelse med en akut aortaoperation, vejrtrækningsproblemer eller på grund af kraftige smerter, at der konstateres en udvidelse af aorta, eller en aorta der næsten er ved at bryde. Der kan også være tale om familiemedlemmer, der pludselig er døde, og ved den efterfølgende obduktion konstateres det, at pågældende havde Marfan Syndrom, hvorefter familien undersøges.

Det kan være utroligt svært både for vedkommende selv, men også for familien at få at vide, at man har en alvorlig, arvelig sygdom. På grund af arveligheden bør evt. børn og den øvrige del af familien undersøges og fjernere slægtninge kontaktes. Har et eller flere børn arvet sygdommen? Kan pågældende vende tilbage til sit normale job eller skal han / hun revalideres? Personen selv og familien kan føle sig frustrerede og bange for det pludseligt svigtende helbred og familiens ændrede livssituation. En så stor omvæltning kan ofte være forbundet med mange problemer, såvel af social som økonomisk og psykisk karakter. Ændrede vaner som følge af diagnosen bør normalt ske over en vis periode og ikke fra den ene dag til den anden.

Det er vigtigt for den voksne med Marfan Syndrom at få information om sygdommen og at forstå behovet for korrekt medicinsk behandling, herunder opfølgning af de nødvendige kontroller. Det er ligeledes vigtigt at lytte til speciallægenes råd om fortsættelse af erhverv eller om der evt. skal søges om revalidering samt om man kan fortsætte sine fritidsaktiviteter.

4.02.02. Teenagere.

Unge, der har Marfan Syndrom, kan føle sig generte omkring deres udseende.

Når de første gang får at vide, at de har Marfan Syndrom, føler mange sig lettede over, at der faktisk er en årsag til, at de er højere end deres kammerater, går med stærke briller, har en krummet ryg eller et indadvendt eller udstående brystben. Andre kan føle sig irriterede over eller bange for at komme på hospitalet til rutinemæssige undersøgelser. Der kan opstå vrede og frustration over lægen, der ordinerer medicin og fremkommer med henstillinger / anbefalinger til ens livsførelse.

Det kan være en stor frustration eller sorg at måtte opgive en konkurrencesport eller anden fysisk aktivitet, der hidtil har spillet en stor positiv rolle i tilværelsen. Samtale med psykolog, socialrådgiver og læge kan være en måde at få sorteret, forstået og accepteret de følelser, man har til disse forhold. Via samtalerne vil der kunne åbnes for de andre færdigheder, talenter og livsmuligheder, der findes.

Det kan ofte være gavnligt for den unge, at snakke med andre unge med Marfan Syndrom. Hvis man står overfor en operation, kan det være meget givende at snakke med nogen, der har gennemgået den samme eller en lignende operation, idet man dog samtidig skal huske på, at symptomerne ved Marfan Syndrom varierer meget fra person til person selv indenfor samme familie.

4.02.03. At være pårørende til en person med Marfan Syndrom.

En genetisk diagnose, som Marfan Syndrom, rammer hele familien. I parforhold kan der opstå midlertidige spændinger, når parret bliver klar over, at deres barn har Marfan Syndrom. Det er vigtigt, at forældrene får drøftet spørgsmålene igennem med hinanden og udtrykker deres følelser, håb og frygt. Samtidig er det vigtigt, at forældre kan reagere forskelligt på forskellige tidspunkter.

Bedsteforældre giver måske sig selv skylden for deres barnebarns sygdom eller giver måske "den anden familie" skylden. De forstår ofte ikke diagnosen, fortrænger realiteterne og placerer deres håb hos en beroligende bekendt eller i en mirakelkur. Det er derfor vigtigt, at bedsteforældrene kan indvies åbent i forholdene omkring Marfan Syndrom, så de lettere kan forstå at leve med diagnosen og støtte deres børn og børnebørn. Landsforeningen for Marfan Syndrom har i erkendelsen af bedsteforældrenes svære situation holdt flere kurser, hvor børn, forældre og bedsteforældre er blevet inviteret.

Søskende, der ikke har Marfan Syndrom, behøver også støtte. De kan føle skyld over, at de "undslap" eller være bange for, at de stadig kan få sygdommen. De behøver måske særlig tid til at tale med forældrene omkring deres følelser, stille spørgsmål samt blive bekræftet i, at forældrene er ligeså interesserede i dem som i deres søskende med Marfan Syndrom.

Spørgsmål som ofte stilles af dem, der har Marfan Syndrom eller af andre medlemmer af familien kan bl.a. være:

- Hvorfor er det netop mig, der har Marfan Syndrom?
- Er det min egen skyld, at jeg har fået sygdomme?
- Hvilke risici er der ved at få et barn med Marfan Syndrom?
- Kan sygdommen helbredes?
- Hvordan vil mine venner, min kæreste, min chef reagere på sygdommen?
- Hvilken levevej kan jeg vælge?
- Er jeg unormal ligesom mine gener?

Alle disse spørgsmål er naturlige og normale. Svarene til de fleste af disse spørgsmål findes andetsteds i dette hæfte. Ikke desto mindre er det vigtigt at fremhæve, at alle mennesker har arveanlæg, der ikke er normale, selv om dette i de fleste tilfælde ikke medfører et direkte fysisk problem. Ens egen forestilling om sig selv er ikke afhængig af ens arveanlæg

Genetisk rådgivning er et tilbud til ethvert familiemedlem, ligesom "Landsforeningen for Marfan Syndrom" kan give information, råd, vejledning og støtte til alle interesserede.

Kapitel 5

5.01. Forskning omkring Marfan Syndrom.

Både grundforskning og klinisk forskning finder løbende sted omkring sygdommen. Grundforskningen koncentrerer sig om årsagen til Marfan Syndrom, herunder den biokemiske sammensætning af bindevæv enten hentet ved operation eller frembragt af voksende celler i laboratoriet af små biopsiprøver. Desuden koncentrerer grundforskningen sig om beliggenheden og arten af selve den genetiske mutation.

Eksempler på klinisk forskning er bl.a. anvendelsen af beta-blokker medicin mod aortaproblemer, studier af hvilke variable symptomer, der forekommer i større familier og studier af hyppigheden og omfanget af mitralklap problemer hos børn.

I perioden 1990 - 1995 blev der på Statens Øjenklinik gennemført et projekt, der bl.a. bestod i at opspore alle kendte tilfælde af Marfan Syndrom og løse linser i Danmark. Undersøgelsen viste bl.a., at tidligere blev mange tilfælde af Marfan Syndrom ikke opdaget i tide på grund af utilstrækkelig undersøgelse. Mutationsundersøgelser indgår også i undersøgelsen.

Efter at dyreforsøg har vist positive resultater har en gruppe læger i Boston, USA indledt behandlingsforsøg på en gruppe patienter for at undersøge om medicinen Losartan kan forhindre eller forsinke udvidelsen af aorta.

Kapitel 6

6.01. Sociale forhold.

De fleste med Marfan Syndrom vil have mulighed for at få hjælp efter Lov om social service til f.eks. dækning af merudgifter, briller/kontaktlinser (ved løse linser), diverse hjælpemidler (specielle borde og stole i skolen og/eller hjemmet), tabt arbejdsfortjeneste til forældrene, uddannelse m.v., ligesom førtidspension i visse tilfælde kan være relevant.

Mange vil også have behov for fysioterapi. Sundhedsstyrelsen har meddelt, at fysioterapeutisk behandling er vederlagsfri for personer med Marfan Syndrom, hvor der er tale om "et svært fysisk handicap" eller hvor en speciallæge kan dokumentere, at der er tale om et progredierende forløb. I forbindelse med diagnosticeringen af Marfan Syndrom eller ved en akut forværring kan der ydes krisebehandling ved en psykolog. Der bevilges op til 12 konsultationer, dog med en vis egenbetaling.

Kapitel 7

7.01. Resumé over forholdsregler for personer med Marfan Syndrom

På grund af sygdommens sjældenhed er det oftest patienterne selv, der må koordinere de forskellige undersøgelser og kontrolbesøg samt videregive informationen til andre faggrupper f. eks. socialrådgiver.

I 1995 oprettede Rigshospitalet og Århus Universitetshospital "Klinik for Sjældne Handicap" og "Center for Sjældne Sygdomme", hvis opgaver bl.a. er at varetage koordineringen af den medicinske behandling for en gruppe patienter med et sjældent handicap - herunder Marfan Syndrom.

Efter næsten 10 års arbejde udgav Sundhedsstyrelsen i 2001 rapporten ” Sjældne handicap. Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet”. Iflg. denne skal alle personer med Marfan Syndrom tilbydes diagnosticering, rådgivning og behandling fra Rigshospitalet eller Århus Universitetshospital.

Det er dog stadig vigtigt, at man som patient selv har indsigt i sit eget sygdomsforløb, hvorfor der her laves et kort resume over de vigtigste forholdsregler, der bør tages. Det kan bl.a. være en fordel at have en kopi af sin lægejournal, hvis man kommer ud for en uforudset begivenhed.

Børn;

- 1) I skolealderen bør man sørge for, at børnene får hensigtsmæssigt tilpassede arbejdsborde, stole, madras o.l. såvel i skolen som i hjemmet.
- 2) I otte til ti års alderen bør man overveje hormonbehandling med henblik på at mindske sluthøjden.
- 3) Under opvæksten skal ryggen årligt kontrolleres af ortopæd/ reumatolog og/ eller fysioterapeut.

Børn og voksne:

- 1) Jævnlig øjenlægekontrol.
- 2) Hjerterundersøgelse, herunder ekkokardiografi, mindst én gang om året.
- 3) Ved tandbehandling og operationer i øvrigt bør antibiotika - behandling overvejes.
- 4) Undgå hårdt fysisk og rygbelastende arbejde samt konkurrencesport.

Herudover i relevante tilfælde:

- Genetisk rådgivning.
- Fysiurgisk behandling.
- Yderligere hjerterundersøgelser, herunder hjertekaterisation, CT scanning og/eller MR scanning.
- Tandregulering.

Kapitel 8

- 8.01 Diagnosekriterierne (Gent – kriterierne 1996)

Som nævnt i kapitel 1.01 kan det være vanskeligt at stille en sikker diagnose på Marfan Syndrom, idet mange organer er involveret. Nedenfor er nævnt de symptomer, der kan forekomme, men det skal endnu engang pointeres, at *ingen* kan have alle symptomerne, ligesom listen mere er til brug for lægerne som en hjælp til at stille en diagnose. For at få diagnosen Marfan Syndrom skal der være mindst to hovedkriterier fra to forskellige organsystemer, samtidig med at et tredje organ skal være involveret.

Skelettet

Skelettet er involveret, hvis der er mindst to hovedmanifestationer eller mindst en hovedmanifestation og to bikriterier til stede.

Hovedkriterium

Nedenfor vil skeletforandringer betegnes som hovedmanifestationer. Hovedkriteriet er opfyldt, hvis mindst fire af disse er til stede.

- Fuglebryst (Pectus carinatum)
- Udtalt tragtbryst (Pectus excavatum), som kræver kirurgisk behandling
- Forhold mellem vingefang og kropshøjde er større end 1,05 eller reduceret forhold mellem øvre og nedre del af kroppen ????
- Håndledstegn og tommeltotegn
- Scoliose mere end 20 grader eller spondylolisthesis (hvirvelforskydning)
- Strækkemangel i albuen (mere end 10 grader)
- Forskydning af den indre ankelknogle mod fodens inderside, som forårsager platfod
- Protrusio acetabulae uanset grad ("indtrykket" hofteskål, ses ved røntgen)

Bikriterier

- Tragtbryst, (Pectus excavatum) af moderat grad
- Hybermobile led
- Høj gane med tæt - stillede tænder
- Typisk ansigtstræk (langt, smalt hoved - små kindben-dybtliggende øjne) underbid - nedadskrånende øjenspalter)

Øjne:

Øjnene er involveret, hvis hovedkriteriet eller mindst to bikriterier er til stede.

Hovedkriterium

- Løse linser (Ectopia lentis)

Bikriterium

- Flad hornhinde
- Øget længde af øjenæblet (nærsynethed)
- Underudviklet iris eller ciliære muskler

Hjerte – karsystemet

Hjerte- og karsystemet er involveret, hvis mindst et hovedkriterium eller et bikriterium er til stede

Hovedkriterier

- Udvidelse af ascenderende (opadstigende) aorta med eller uden Sinus regurgitation (tilbageløb) og involverende i det mindste Valsalvae
- Dissektion af ascenderende (opadstigende) aorta

Bikriterier

- Mitral prolaps med eller uden tilbageløb (utæt mitralklap)
- Udvidelse af lungepulsåren uden anden årsag før 40-års alderen
- Forkalkning af mitralringen (klappen mellem venstre hjerte - og forkammer)

før 40 års alderen

- Udvidelse eller dissektion af descenderende (nedadgående) aorta før 50 års alderen

Lunger:

Lungerne er involveret, hvis et af bikriterierne er til stede.

Bikriterier

- Pneumothorax (luftansamling i lungesækken)
- Apical blebs (udvidelse eller blærer på lungen opadtil)

Hud og bindevæv:

Hud og bindevæv er involveret hvis mindst et af bikriterierne er til stede.

Bikriterier

- Striae atrophicae (ar i huden på grund af sprængning i underhuden), som ikke skyldes vægtændring, graviditet eller længere belastning.
- Gentagne brokdannelser

Dura mater: (Hjerne- og rygmarvshinde)

Dura mater er involveret, hvis hovedkriteriet er til stede

Hovedkriterie

- Lumbosacral dura ectasi set ved CT eller MR scanning (rygmarvsbrok lavt i lænden)

Arv:

De genetiske kriterier er involveret hvis mindst et hovedkriterium er til stede.

Hovedkriterier

- Førstegradsslægtning (forældre, barn, søskende) med påvist Marfan Syndrom
- Samme haplotype (det genetiske mønster i og omkring genet)som førstegradsslægtning med Marfan Syndrom
- Påvist mutation i genet, som koder for fibrillin

Kapitel 9

- 9.01 Landsforeningen for Marfan Syndrom.

“Landsforeningen for Marfan Syndrom” blev grundlagt i 1991 af personer med Marfan Syndrom samt deres pårørende.

Foreningens formål er:

- at yde støtte til personer med Marfan Syndrom og deres pårørende i form af information om sygdommen og hjælp til social og medicinsk rådgivning, samt hjælp til

rådgivning om arvelige spørgsmål.

- at udbrede kendskabet til Marfan Syndrom til gavn for mennesker med Marfan Syndrom.
- at virke i interesse for personer med Marfan Syndrom overfor institutioner og myndigheder.
- at støtte og fremme forskningen i relation til Marfan Syndrom.
- at opnå kontakt med alle personer med Marfan Syndrom i Danmark for udarbejdelse af behovsanalyser.
- at tage kontakt med tilsvarende udenlandske foreninger.

- 9.02 "Landsforeningen for Marfan Syndrom" har udgivet følgende pjecer m.m.:

- "Værd at vide om Marfan Syndrom", 2009
- "At være ung med Marfan Syndrom", 2008
- "Referater fra Temadagen 27. marts 2007, Rigshospitalet"
- "Hvad er Marfan Syndrom?" (en kort almen beskrivelse), 2006
- "Medical Emergency Information" 2006 (kortfattet beskrivelse på 12 sprog)
- "Marfan Syndrom - specielt for teenagers", 2005 (udsolgt)
- "Marfan Syndrom. De sociale konsekvenser – med fokus på smerternes betydning", 2001
- "At være forældre til et barn med Marfan Syndrom" 2002
- "Høring om Marfan Syndrom – fra overlevelse til livskvalitet". Christiansborg 2001
- "Fra overlevelse til livskvalitet". Jubilæumsskrift. 2001
- "Konsulenttjeneste", 1999 - Udgået.
- "En ganske særlig mus" (en tegneserie for børn), 1997 (udsolgt)

Ovenstående pjecer kan rekvireres hos Landsforeningen ved et mindre ekspeditionsgebyr.

Andre publikationer:

- "At leve med Marfans syndrom" 2007. Købes hos Center for Små Handicapgrupper
- "Social Håndbog for Hjertekarpatienter". Købes hos Hjerteforeningen

**Kennedy Centret
Øjenklinikken**
Gl. Landevej 7
2600 Glostrup
Tlf. 43 26 02 00

Dansk Blindesamfund
Blekinge Boulevard 2,
2630 Taastrup
Tlf. 38 14 88 44

Viso
Rådgivning om Sjældne hancicap
E-mail: leg@socialstyrelsen.dk
Tlf. 41 73 08 29

Hjerteforeningen
Hauser Plads 10
1127 København K
Tlf. 33 93 17 88

Center for Sjældne Sygdomme
Rigshospitalet, 2100 København Ø.
Sekretær: Tanja Darre Tlf.35454863
Email: tanja.darre@regionh.dk

Center for Sjældne Sygdomme
Aarhus Universitetshospital Skejby,
Børneafdelingen
Palle Juul-Jensens Boulevard 99,
8200 Århus
Tlf. 7845 1474 / 7845 1473
Email: css@rm.dk

Landsforeningen for Marfan Syndrom

Sven Back
Randlevvej 16
8300 Odder (DK)
Tlf.: (+45) 60 74 76 32
Email: sven@marfan.dk
Foreningens hjemmeside: www.marfan.dk

SE 2007 8634