

## **De nye diagnosekriterier vedr. Marfan Syndrom ved overlæge, dr. med. Annette Haagerup, Center for sjældne Sygdomme ved Aarhus Universitetshospital, Skejby.**

Overlæge Annette Haagerup indledte med at opridse historiske milepæle for kendskabet til Marfan lidelsen, hvor Antoine Bernard Marfan som den første læge i 1896 beskrev syndromet, som han havde set det hos en 5-årig pige.

Victor McKusick (1921-2008) var genetiker, der det meste af livet arbejdede på John Hopkins hospitalet i Baltimore med stor forskningsaktivitet. Han beskrev yderligere syndromet i 1955.

I 1986 kom "Berlin nosologien", diagnosekriterier for Marfan ud fra de kliniske fund.

I 1991 fandt Harry Dietz frem til, at Marfan skyldes en mutation i fibrillin-genet.

I 1996 kom Gent diagnosekriterierne og den reviderede udegave, Gent-2 diagnosekriterierne, er kommet 2010.

Endelig nævntes det som en Marfan-milepæl, at Mike Phelps er 7-dobbelt olympisk mester. Mike Phelps har Marfan Syndrom!

Annette Haagerup understregede, at det er meget komplekst at stille diagnosen Marfan. Det er ikke en gør-det-selv-diagnose!

Når man diagnostiserer, skal man selvfølgelig være sikker på, at man kun giver diagnosen til personer, der rent faktisk har syndromet og på den anden side ikke afkræfter diagnosen hos personer, der HAR Marfan. Der vil altid være grænsetilfælde, hvor man ikke helt sikkert kan be- eller afkræfte diagnosen og hvor man kan vælge at følge personen en årrække frem for at se, om symptomerne udvikler sig.

### **Hvad medfører ændringerne i diagnosekriterier?**

At man reviderede diagnosekriterierne (Gent- 1 til Gent-2) skyldes jo ikke, at symptomerne pludselig er helt anderledes, men erfaring og forskning har vist, at det vil være formålstjenligt at gøre ting anderledes. Yderligere er man jo siden 1996 blevet meget dygtigere til at påvise mutation i FBN-1-genet (fibrillin-1-genet), hvorfor en sådan påvist mutation nu også tæller med diagnostisk.

Derudover er der jo stadig ganske god overensstemmelse mellem de to sæt kriterier, der er kun tale om mindre justeringer som noteret nedenfor.

Ændringerne fra Gent-1 til Gent-2: Gent-2 vægter symptomer fra hjerte- og blodkarsystemet højere ligesom øjensymptomer kan bidrage mere til diagnosen (f.eks. tæller nærsynethed mere end – 3 dioptrier med som et bikriterium). Til gengæld tæller dura-ektasi (udposning på rygmarvshinden) ikke så meget mere. Noget af det positive ved ændringerne er, at diagnosen kan stilles tidligere hos yngre børn. Hvis nogle personer skulle få en senere diagnose pga. ændringerne, så vil det fortrinsvist være dem, der har en lille risiko på hjerte-blodkarsområdet.

Annette Haagerup mener, at ændringerne vil kunne medføre, at mere uerfarne læger med større sikkerhed vil kunne stille diagnosen.

Mht. til de mange forskellige symptomer på Marfan henvises til andre kilder, f.eks. Marfan-foreningens eget materiale (<http://www.marfan.dk/vaerd.pdf> , her er dog tale om Gent-1 kriterier, de nye kriterier skal stadig findes i videnskabelige tidsskrifter eksempelvis Ugeskrift for Læger, 31. januar 2011 "Kliniske aspekter af Marfans syndrom")

Annette Haagerup oplyste, at man i en længere periode fra starten af 2011 har brugt både de gamle og de nye Gent-kriterier på Center for Sjældne Sygdomme.

Der arbejdes stadig på og forskes i at forbedre al undersøgelse og behandling for Marfan. Eksempelvis overvejes det nu, om man mere rutinemæssigt skal til at undersøge for duraektasi (udvidelse/udposning af rygmarvshinden.)