

”Marfan syndrom - diagnostik, incidens, morbiditet, mortalitet og socioøkonomiske forhold”
ved læge Kristian Groth, tilknyttet Molekylærmedicinsk Afdeling (MOMA) og Hjertemedicinsk Afdeling, Århus Universitetshospital.

Kristian Groth er ved at planlægge et projekt, som gerne skulle ende med at blive til et ph.d-projekt. Dette projekt omhandler ”thorakale aortadilatationssyndromer”, dvs. de syndromer, hvor der er risiko for udvidelse af den del af legemspulsåren, aorta, som er beliggende i brysthulen. Som det for eksempel ofte er tilfældet ved Marfan.

Projektet kan blive ganske omfattende og flere afdelinger er involverede og dermed også flere af dagens konferences deltagere. Heriblandt Claus H. Gravholt, ph.d, dr.med., MOMA, Niels Holmark Andersen, ph.d, dr. med., Hjertemedicinsk afd samt professor, dr.med. John Østergaard, CCS.

Via forskellige registre vil man gerne belyse, hvor mange der rent faktisk findes bla. med Marfan, hvordan sygeligheden er – har man typisk også andre sygdomme sammen med Marfan? Hvilken slags medicin får man typisk, hvad er dødsårsagerne typisk? Har man gennemsnitligt samme indtjening som andre? Lige så mange børn? Pension? Livskvalitet? Mange forskellige forhold vil blive søgt belyst.

Men hvem har Marfan? Via Landspatientregisteret kan man nemt finde folk, som har fået stillet den diagnose. Men kan man finde dem, der ikke er diagnosticeret? Man vil prøve at søge på enkeltkriterier, dvs. søge efter personer, der er registreret med diagnoser som udvidet aorta, løse linser, hypermobilitet, platfod, tragtbryst, scoliose og mange, mange andre symptomer, som KUNNE tænkes at være en del af Marfan, men hvor ingen – af uvidenhed – har tænkt, at det kunne være en del af et syndrom.

Dvs. at formentlig alle, som er registreret med Marfan Syndrom og Marfan-mulige symptomer, nok med tiden vil kunne blive kontaktet i forbindelse med projektet og at man nok i første omgang blot vil blive bedt om at få taget en blodprøve med henblik på undersøgelse af, om man har mutation i fibrillin-genet (FBN1).

Kristian Groth anfører i den anledning, at 97 % af personer, der opfylder Gent-kriterierne også har genmutation i FBN1.

Påvises mutationen, vil man jo nok blive udsat for yderligere undersøgelse.

Stadig ved ingen nøjagtigt, hvor mange personer, der findes med Marfan. Formentlig vil undersøgelsen vise, at der nok er flere end 1:10.000. I hvert fald skønner Kristian Groth at hidtidige tal er for lave.

Et af målene med undersøgelsen kunne være at lave en stor forskningsdatabase for Marfan for at blive endnu klogere og selvfølger for at hjælpe endnu flere personer med lidelsen. Derfor må man også opfordre til, at man – hvis man overhovedet kan – deltager i undersøgelsen.

Det skal naturligvis understreges, at hele projektet har opnået, hvad der overhovedet kan kræves af godkendelser fra diverse råd og meget andet. Det, der stadig manglede på konferencedagen, var ”de sidste detaljer”: økonomiske midler!