



Kort om Marfan syndrom

Marfan syndrom er en sjælden, arvelig bindevævssygdom, der kan medføre en række følgesygdomme i skelet, hjerte/kredsløb og øjne.

● Forløb og prognose

Symptomerne på Marfan syndrom kan være en karakteristisk knoglebygning med stor højde, lange lemmer, smalt ansigt, rygskævhed, hypermobilitet, løse ledbånd, platfod, tragt- eller fuglebryst, høj gane og en skæv tandstilling.

Der er ofte problemer med hjerte/kredsløb, herunder udvidelse af hovedpulsåre (aorta) og utæthed af hjerteklapperne. Øjenproblemer ses som løse linser, stærk nærsynethed og nethindeløsning, grøn og/eller grå stær. Herudover kan der forekomme smerter i led og muskler og øget træthed. Endvidere kan der opstå strækmærker i huden, lyskebrok, søvnapnø samt en øget hyppighed af migræne.

Der kan være store variationer på sværhedsgraden af Marfan syndrom, og man har som regel kun nogle af de ovennævnte symptomer.

Sygdommen er ikke stationær, den kan måske holde sig i ro i nogle år, for herefter pludselig at forværres (progrediere).

● Forekomst og arvegang

Marfan syndrom er arveligt, og der er 50 procents sandsynlighed for at give sygdommen videre til sine børn, hvis den ene af forældrene har Marfan syndrom. I ca. hvert fjerde tilfælde skyldes sygdommen en ny mutation, dvs. forandringer i arveanlæggene i det tidlige fosterstadium.

Det skønnes, at der lever ca. 500 personer med Marfan syndrom i Danmark.

Det er meget vanskeligt at stille diagnosen Marfan syndrom, og der findes heller ikke en enkelt undersøgelse, som kan be- eller afkræfte mistanken om Marfan. For at stille diagnosen skal man igennem en række kliniske undersøgelser.

Diagnosen stilles i alle aldre, men typisk kommer sygdommen først til udtryk i løbet af voksenlivet, fordi kroppen og bindevævet udsættes for øget belastning. Det er ofte vanskeligt at stille diagnosen på små børn, medmindre symptomerne er alvorlige, eller barnet har forældre, der selv har diagnosen. Der kan derfor være meget stor forskel på, hvornår diagnosen Marfan syndrom stilles.

● Behandling og kontrol

Der findes ingen behandling mod selve syndromet, men med de behandlingstilbud, der findes i dag, kan langt de fleste med Marfan syndrom leve et både langt og godt liv, idet der er gode muligheder for at afhjælpe og behandle følgesygdommene.

Højdevæksten kan evt. reguleres med hormonpræparater. Rygskævhed kan behandles med fysisk behandling, korset eller operation.

Hjertesygdommene kan også behandles enten medicinsk eller kirurgisk. Medicinsk behandling med betablokker gives for at sænke blodtrykket og dermed mindske risikoen for udvidelse af aorta. Ved udvidelse af hovedpulsåren kan man ved en operation indsætte et nyt stykke aorta og i nogle tilfælde en ny aortaklap. Ligeledes kan mitralklappen udskiftes, hvis den er betydelig utæt.

Operation kan komme på tale, hvis man lider af løse linser, nethindeløsning eller grøn/grå stær.

● Mere information – kontakt

Landsforeningen for
Marfan Syndrom
www.marfan.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk
mail: mail@sjaldnediagnoser.dk

Kilder

"At leve med Marfans Syndrom", Jonas Bo Hansen, Center for Små Handicapgrupper, 2007.

"Hvad er Marfan Syndrom", Landsforeningen for Marfan Syndrom, april 2006