

Klinisk diagnostisering och uppföljning av Marfans syndrom

Katarina Moberg under handledning av Johan Holm docent i kardiologi

Marfan syndrom är en bindvävssjukdom som diagnostiseras utifrån *Gentkriterierna* som berör sju olika organområden: hjärtkärlsystemet, skelettsystemet, ögon, ryggmärgshinnan, lungor, hud och slemhinnor samt genetik.

För att få diagnos krävs att man uppfyller kriterier inom tre områden och att man uppfyller huvudkriterier inom minst två olika områden.

Det är ett kliniskt problem att diagnosen är osäker, missas eller sätts på felaktiga grunder. Det här medför att patienter med Marfans syndrom inte följs upp på ett korrekt sätt och att allvarliga hjärtkärlkomplikationer som aortadissektion inte upptäcks i tid.

Journaluppgifter

Studien omfattar 26 patienter, 10 kvinnor och 16 män i åldrarna 17 till 67 år. Samtliga hade diagnostiserats med Marfans syndrom eller misstanke om Marfans syndrom enligt journalanteckningar sedan 2000 vid kardiologklinikerna vid Universitetssjukhusen i Malmö och Lund.

Diagnoskriterier, eventuella operationer, medicinering, antal kardiologläkarbesök de senaste sju åren, genomförda datortomografier, magnetröntgen och ekokardiografier liksom aortarotens diameter är de uppgifter som undersöktes sommaren 2007 när studien genomfördes.

Resultat

Enligt journalanteckningar i läkarjournalerna hade 20 patienter (77 procent) bedömts ha Marfans syndrom och 6 patienter (23 procent) misstänkt Marfans syndrom. (Se bild 1)

Efter kontroll visade sig 16 (60 procent) av patienterna ha otillräckliga uppgifter i journalanteckningar för att säkert ställa diagnosen Marfans syndrom. Av dessa 16 hade 10 patienter tidigare bedömts ha Marfan medan 6 bedömts som misstänkt Marfan. En patient kunde helt avskrivas från misstankar om Marfans syndrom. (Se bild 2)

De vanligaste förekommande diagnoskriterierna var kardiovaskulära (främst aortaaneurysm), genetiska och ögonsymtom. Att majoriteten av patienterna har hjärtkärlengagemang beror på att materialet har hämtats från kardiologkliniker. Få undersökningar gjordes av ryggmärgshinnan. I snitt besökte varje patient sin kardiolog 0,6 gånger per år. 19 av patienterna (73 procent) hade besökt en kardiolog under de senaste två åren. 22 patienter (85 procent) hade undersökts med ultraljud mellan 2005 och 2007.

14 av patienterna (54 procent) hade undersökts med datortomografi eller magnetröntgen mellan 2004 och 2007. Se bild 3.

Tio av patienterna (38 procent) medicinerade med betablockerare och åtta med Waran (30 procent). 13 (50 procent) hade genomgått en aortaoperation och 10 (38 procent) hade opererat hjärtklaffarna.

Slutsatser

60 procent av patienterna uppfyller ej dokumenterade kriterier för Marfans syndrom. Många av dessa patienter har förmodligen Marfans syndrom, men det finns inte dokumenterade uppgifter som styrker detta i journalen.

Skelettsystemet utreds ofullständigt och få undersökningar görs av ryggmärgshinnan. Uppföljningsintervallerna är långa, 0,6 besök per patient och år är mindre än rekommenderat. Generellt är uppföljningen av aortadilation god men att 3 av patienterna (11 procent) inte hade undersökts alls är mindre bra. Många klaffoperationer tyder på att Marfanpatienter opereras sent. Avslutningsvis skall det poängteras att studien innehåller ett litet antal patienter, 26 individer vilket gör procentsiffror osäkra, men det går att se tendenser.

Diagnos enligt journal

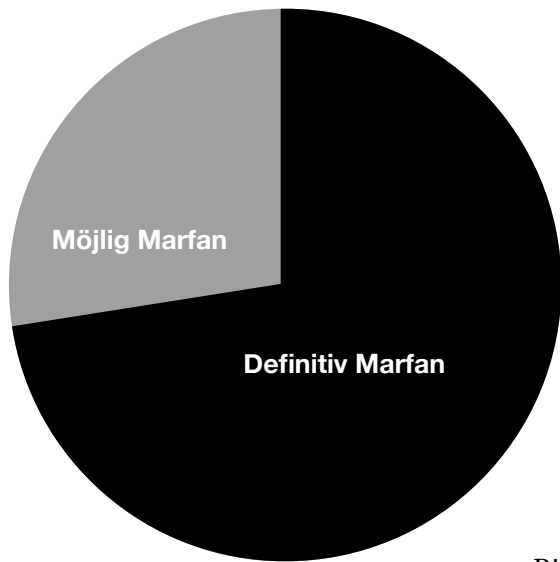


Bild 1

Diagnos efter journalgenomgång



Bild 2

Undersökningar och behandling

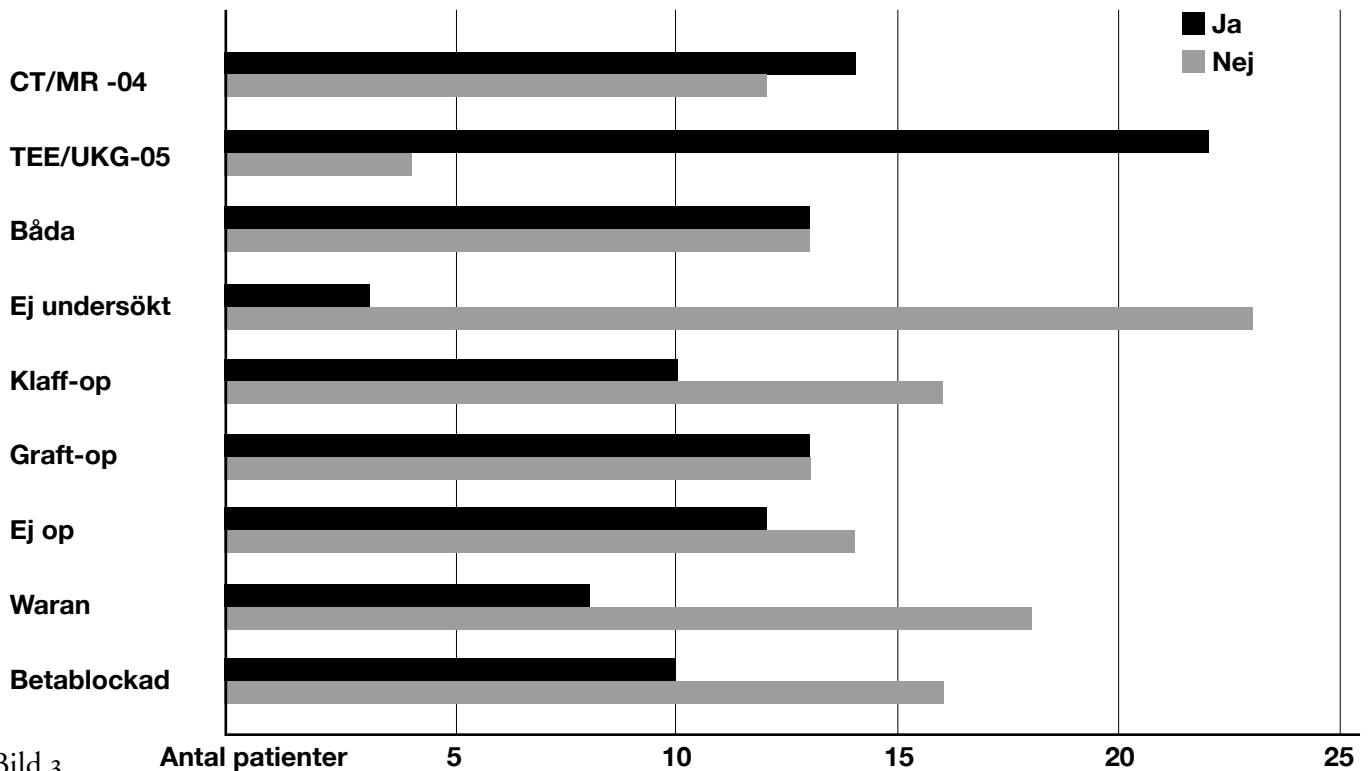


Bild 3