



Marfans syndrom

**Information för den som har eller möter människor
med Marfans syndrom**

Texter: Medlemmarna i Svenska
Marfanföreningens styrelse 2016

Texterna har granskats av:

Överläkare Eva Mattsson, Hjärtkliniken,
Karolinska universitetssjukhuset

Ögonläkare Tiina Rysä Konradsen

Fysioterapeut Britt-Marie Rydh Berner,
Danderyds sjukhus

Läkare och professor, klinisk genetik Elisabeth Syk Lundberg,
Karolinska universitetssjukhuset

Docent, klinisk genetik Erik Björck,
Karolinska universitetssjukhuset

Barnläkare Jan Engvall,
Södersjukhuset

Ortoped Bertil Romanus,
Mölndals sjukhus, Sahlgrenska universitetssjukhuset

Redaktör: Karin Olsson

Grafisk form: Erik Cardfelt, Prolog Kommunikation AB

Tryckning: Lasertryck 2016

Detta är Marfans syndrom

Marfans syndrom har fått sitt namn efter den franske barnläkaren Antoine Bernard-Jean Marfan, som 1896 beskrev en ärftlig bindvävssjukdom hos en 5-årig flicka med långa smala fingrar och skelettförändringar.

De vanligaste symtomen vid Marfans syndrom berör hjärt- och kärlsystemet, skelettet, lederna och ögonen, men även huden, tänderna och lungorna kan påverkas. Eftersom många olika symtom kan ingå, och dessutom vara av olika svårighetsgrad, är de individuella variationerna mellan personer med syndromet mycket stora.

Förekomst

Förekomsten av Marfans syndrom uppskattas till en person per 5 000–10 000 invånare, alltså mellan 800 och 1 800 i Sverige. Därmed är det en av de vanligaste ärftliga bindvävssjukdomarna. Siffran är dock osäker, eftersom det kan vara svårt att ställa diagnosen.

Syndromet är lika vanligt bland kvinnor och män.

Orsak och diagnostisering

De första kriterierna för att diagnostisera Marfans syndrom fastslogs 1986 i Berlin. År 1996 tog man fram nya kriterier i staden Gent i Belgien, de så kallade Gent-kriterierna. De reviderades 2010 och går nu under namnet Gent 2-kriterierna. Det finns tusentals olika varianter av mutationer, men varje person har bara en sjukdomsorsakande mutation.

Hos människor med Marfans syndrom finns en mutation i arvsanlaget (genen) FBN1 som finns på kromosom 15 (15q21.1). Genen styr bildningen av proteinet fibrillin, som ingår i kroppens bindväv. Bindväv finns i hela kroppen och består av tunna hopflätade trådar som håller de olika organen på plats. De håller samman muskler, leder och skelett samt fäster hjärtklaffar och ögonlinser. Förändringen i genen leder till att bindväven försvagas.

Fibrillin har en struktur som liknar en av kroppens signalsubstanser kallad TGF- β (transforming growth factor beta). Forskning pekar på att en del av symtomen vid Marfans syndrom orsakas av en defekt reglering av TGF- β .

Mutationer i generna för TGF- β :s receptorer, TGFBR1 och TGFBR2, orsakar Loeys-Dietz syndrom, en sjukdom med symtom som liknar de vid Marfans syndrom.

Genetisk undersökning

Gentest görs genom att man analyserar blod från ett venöst blodprov. Kostnaden för detta ryms inom ordinarie sjukvårdsavgift. Det är ett stort jobb att hitta mutationen. Man får resultatet efter cirka tre månader om man är den första personen i familjen som undersöks och efter en månad om mutationen redan är känd och man vet vad man söker till exempel när man gör testet gällande ett barn och där föräldrarnas mutation redan är funnen.

Gent 2-kriterierna för diagnostisering av personer med Marfans syndrom

För att diagnostisera en person med Marfans syndrom kombinerar man olika symtom. En person behöver inte ha alla symtom. Gent 2-kriterierna lägger tyngdpunkten på två symtom:

1. att aortan antingen utvidgas eller att dess väggar delat sig (aortadissektion) och
2. att ögonens linser hamnat på sned (linsdislokation).

Till detta kommer en lista med egenskaper som ger ett visst antal poäng per symtom. En grundfråga är om någon i den egna familjen redan är diagnostiserad med Marfans syndrom, då krävs mindre för att ställa diagnos.

Om någon i familjen tidigare har Marfans syndrom krävs följande för att en person ska få diagnosen

- att personens linser är snedställda
eller
- att aortan utvidgats
eller
- att den sammanlagda poängsumman bland övriga symtom är minst 7.

Om ingen i familjen tidigare har Marfans syndrom krävs följande för att en person ska få diagnosen

- att personens linser är snedställda **och** att aortan antingen utvidgats eller att kärlväggen delat sig
eller
- att aortan antingen utvidgats eller att kärlväggen delat sig **och** att man genom gentest fastställt mutation i genen FBN1

eller

• att aortan antingen utvidgats eller att kärlväggen delat sig **och** att den sammanlagda poängsumman bland övriga symtom är minst 7.

eller

• att personens linser är snedställda **och** att man genom gentest fastställt mutation i genen FBN1.

Övriga symtom	poäng
Handleds- och tumtecken	3
Handleds- eller tumtecken	1
Bröstbenet buktar utåt (pectus carinatum)	2
Bröstbenet buktar inåt (pectus excavatum) eller bröstbensasymmetri	1
Felställning av hälbenet och nedsjunkna fotvalv	2
Vanlig plattfot	1
Ansamling av luft i lungsäcken (pneumotorax).....	2
Utvidgning av bindvävshinnor runt ryggmärg och ryggvätska (duraektasi).....	2
Lårbenets ledkula ligger djupt i höftbenet (protrusio acetabuli).....	2
Kortare överkropp än underkropp och längre armspann än kroppslängd utan allvarlig skolios.....	1
Ryggradskrökning (skolios eller torakolumbar kyfos)	1
Minskad sträckförmåga i armbågen	1
Bleka ärrliknande strimmor i huden (striae)	1
Närsynthet över 3 dioptrier	1
Mitralisklaffprolaps.....	1
Ansiktsdrag (minst tre av fem): lång skalle (dolikocefali), nedåtsluttande ögonlock, insjunken ögonglob (enoftalmi), tillbakadragen underkäke (retrognati), underutvecklade kindben (malar hypoplasi)	1

Skäl för genetisk undersökning

Om en person har ett uppenbart ”marfanutseende” och tydliga synliga tecken eller tecken som tydligt syns hos släktingar är det inte så angeläget att göra en gentest. Om det däremot är en ung person där man ännu inte kan se så många kliniska tecken, eller som egentligen inte har några symptom, då kan ett gentest vara bra.

Man vet också idag att det förekommer individer som har alla eller väldigt många kliniska tecken (till exempel kroppslängd, ryggradskrökning, högt gomvalv) men som sedan inte visar sig ha genfelet. Då kan det vara bra att få visshet.

Gentest kan också vara bra för någon som har misstänkt Marfans syndrom och som vill bli förälder. Testet kan också vara värdefullt för att skilja Marfans från Loeys–Dietz syndrom.

Det är också bra att göra en genetisk undersökning för att identifiera syndromet hos nära släktingar. Då kan man börja undersöka hjärta och aorta hos släktingar där mutationen identifieras och därmed förebygga allvarliga, akuta hjärtkomplikationer hos dem.

Risk för förvirring

Man kan ofta få fullständig klarhet efter ett gentest men det kan även uppstå förvirring. Det finns många andra tillstånd som också har mutationer i FBN1. Vissa av dem är mycket olika marfan, till exempel vissa typer av dvärgväxt. Alltså ska man innan man bestämmer sig för att göra testet noga tänka igenom hur jag själv kommer hantera att jag kanske inte kommer att få fullständig klarhet. Det kan vara svårt att förstå det ganska svårtolkade resultatet och att ta med provresultatet till en läkare på vårdcentralen som inte har specialkompetens inom genetik är ingen idé. Man måste vara förvissad om att det finns en genetiskspecialist som kan hjälpa en att förstå redan innan man bestämmer sig för att göra testet.

Ärftlighet

Ärftlighetsgången vid Marfans syndrom är autosomal dominant. Detta innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, det vill säga har en normal gen (arvsanlag) och en muterad gen (förändrat arvsanlag), blir risken för barnet att ärva sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare. Hos ungefär tre fjärdedelar har syndromet nedärvt från en av föräldrarna.

Hos ungefär en fjärdedel har förändringen i genen uppkommit som en nymutation (en förändring av arvsanlagen uppträder för första gången hos personen själv och är inte nedärvd från någon av föräldrarna). Föräldrar till ett barn med en nymutation har därför i princip ingen ökad risk att på nytt få ett barn med sjukdomen. Den nyuppkomna förändringen i arvsmassan hos barnet blir dock ärftligt, och som vuxen riskerar hen att föra den muterade genen vidare till sina barn. Även då är ärftligheten 50 procent.

Hjärta och kärl

Cirka 90 procent av alla med Marfans syndrom får förr eller senare påverkan på hjärta och kärl. Dessa varierar mycket mellan olika personer. En del barn kan vara svårt sjuka redan vid födseln, men de flesta har inte några symtom alls som nyfödda, men kan få det senare i livet. Det är därför mycket viktigt med regelbundna kontroller av hjärtat och stora kroppspulsådern (aortan). Kontrollerna görs hos en hjärtläkare, en kardiolog. Den vanligaste kontrollen är ultraljud (ekokardiografi/EKO). Då kan man bland annat se storleken på aortaroten, klaffarnas form och rörelser och hur blodet strömmar. Med ultraljudet kan man se hjärtat och den övre delen av aortan, däremot är det svårt att se längre ner på grund av att lungornas luft skymmer. Då kan man istället göra skiktröntgen (datortomografi/CT) eller undersökning med magnetkamera (magnetresonanstomografi/MRT).

Klassiska symptom på hjärt-kärlproblem är andnöd, hjärtklappning, uttalad trötthet, härtrusning och smärtor i vänster arm/bröst/rygg.

Aorta

En normal aorta är cirka 25–30 mm i diameter hos en vuxen. Enligt riktlinjer från år 2014 bör man överväga förebyggande kirurgi när aortan når 50 mm, men det beror också på kroppsstorlek och utvidgningstakt.

Aortan innehåller mycket fibrillin, vilket gör att kärlväggen kan försvagas och riskerar att vidgas hos personer med Marfans syndrom. Utvidgning av aortan sker oftast precis i början av aortan (aortaroten), men kan förekomma längs med hela aortan (i cirka 10–20 procent av fallen). En sådan utvidgning kallas för aortadilatation/aortaaneurysm och ger i sig inga symtom. Däremot utgör den

en risk för att delar av kärlväggen kan brista och orsaka så kallad aortadissektion. Kärlväggen består av flera lager och en dissektion innebär att några lager går sönder, det blir en reva. Det finns två typer av dissektioner, typ A och typ B. Typ A betyder att dissektionen är i den stigande delen av aortan, från där aortan sitter i hjärtat och går uppåt. Typ B är när dissektionen sitter i den delen som går nedåt mot underkroppen. Typ A är den vanligaste.

Om bristningen går igenom alla kärlväggens lager läcker blodet ut i kroppen. Detta kallas aortaruptur. Aortadissektion och aortaruptur medför svåra smärtor och är ett livshotande tillstånd.

Även lungpulsådern kan vidgas, men det ger sällan några symtom.

Hjärtklaffar

Hjärtklaffarna fungerar som ventiler, som får blodet att strömma åt rätt håll. De består också av bindväv. Hos personer med Marfans syndrom kan hjärtklaffarna i vänster hjärthalva, alltså aortaklaffen och mitralisklaffen, förändras.

Mitralisklaffen sitter mellan vänster förmak och vänster kammare och består av två segel som hålls på plats av smala trådar. Vid mitralisprolaps har seglen blivit uttänjda och trycks tillbaka in i förmaket vid hjärtsammandragningen. När blodet ska pumpas ut i kroppen läcker en del bakåt mot lungorna, så kallad mitralisinsufficiens. Ungefär tre fjärdedelar av alla med Marfans syndrom har mitralisprolaps. För de flesta är den lindrig eller utan praktisk betydelse.

Aortaklaffen består av tre fickor som sitter mellan vänster kammare och den stora kroppspulsådern, aortan. Den vänstra kammaren pumpar ut blodet genom aortan ut i kroppen med högt tryck. Den högra kammaren tar emot det syrefattiga blodet från kroppen och pumpar det till lungorna med bara en femtedel så högt tryck.

Därför belastas klaffarna i den högra hjärthalvan mycket mindre än de i den vänstra.

Klaffarna kan bli uttänjda och därmed orsaka läckage så att blodet rinner tillbaka genom klaffarna. Stora läckage i aortaklaffen och mitralisklaffen (aortainsufficiens och mitralisinsufficiens) kan leda till hjärtsvikt, vilket framför allt yttrar sig som försämrad kondition med andfåddhet och trötthet. Man kan bli andfådd även i vila, särskilt i liggande ställning.

Behandling och råd

Det är viktigt att hålla kroppen i god fysisk form, men eftersom hjärtats klaffar och kroppspulsådern kan påverkas så starkt bör man avstå från statiskt ansträngande aktiviteter, där blodtrycket stiger kraftigt, till exempel tyngdlyftning.

Vidgning av aortan kan bromsas med läkemedel och alla med Marfans syndrom bör behandlas förebyggande. Antingen kan man ta betablockerare, eller ACE-hämmare eller angiotensin II-receptorantagonister (ARB). Många med Marfans syndrom har lågt blodtryck och därför kan det kännas onödigt att medicineras med blodtryckssänkande medicin, men man tål oftast denna behandling och fördelarna är större än nackdelarna.

Många studier pågår för att utreda hur läkemedlet losartan (ARB) kan användas av personer med Marfans syndrom. En studie visar att barn har störst fördel av att medicineras med losartan, just för att det hindrar aortan att börja utvidgas, medan andra studier inte visat någon skillnad mellan betablockare och losartan.

Det viktigaste är att man behandlas med något läkemedel för att minska belastningen på aorta och få ner trycket mot aortas väggar, det vill säga få ner blodtrycket. Blodtrycket bör ligga på 120/80 eller lägre.

Om kroppspulsådern är kraftigt vidgad kan det bli aktuellt med en operation. Då går man in genom bröstkorgen och byter ut den delen av aortan som är förstora­d, till en kär­lprotes (compositgraft) av materialet dacron.

Vad gäller klaffarna så finns det två olika operationsmetoder. Metod ett innebär att man byter ut den del av aortan som är förstora­d och samtidigt får man en mekanisk aortaklaff. Om man har en mekanisk klaffprotes krävs behandling med blodförtunnande läkemedel resten av livet, för att hindra att blodproppar bildas.

Metod två (David-plastik), innebär att man opererar lite tidigare, innan klaffarna har hunnit bli dåliga. Då sparar man de egna aortaklaffarna och därmed slipper man äta blodförtunnande medicin. Det har dock visat sig att klaffarna ändå kan bli dåliga senare och kan kräva att man opererar på nytt och byter ut dem till en mekanisk klaff i alla fall. Båda metoderna har fördelar och nackdelar och man måste bedöma från fall till fall vilken som är bäst.

När vidgningen av aortan ökar snabbt, eller om aortaruptur har inträffat hos en nära anhörig, ökar skälen för förebyggande kirurgi. Genom dessa åtgärder har personer med Marfans syndrom numera i stort sett samma genomsnittliga livslängd som alla andra.

Efter en operation av aortan, där man sågat upp bröstbenet, tar det cirka 12 veckor innan skelettet läkt ihop ordentligt.

Lungor

Den elastiska vävnaden i lungorna är försvagad. Om lungvävnaden skadas, till exempel genom rökning, kan det uppstå emfysem. Vid emfysem blir lungblåsorna färre och större, vilket ökar risken för att de ska brista. Dessa problem uppkommer först i vuxen ålder.

Spontan lungkollaps, pneumotorax, beror vanligen på att lungblåsor i den ena lungan brustit. Lungsäcken fylls då med luft, samtidigt som den elastiska lungan dras samman. Detta kan leda till andnöd och bröstsmärta och kräver snabbt omhändertagande på sjukhus även om tillståndet inte är livshotande

Behandling och råd

Spontan lungkollaps med plötslig bröstsmärta och andnöd inträffar hos cirka fem procent. Behandlingen består i att luften sugts ut ur lungsäcken, och man blir helt återställd. En del kan få återkommande pneumotorax, och det kan då bli aktuellt med en operation i förebyggande syfte.

På grund av risken för lungkomplikationer ska personer med Marfans syndrom avstå från att röka.

Andning

Eftersom syndromet påverkar hjärta och lungor kan problem med andningen förekomma. Lungornas funktion kan också försämras av en deformerad bröstkorg och ryggrad. Deformationen kan göra att man inte kan ta djupa andetag ordentligt. Sömnapné, astma, dålig andningsmuskulatur och lungkollaps har också påverkan på andningen.

Behandling och råd

Om måttet mellan ryggrad och bröstben är mindre än 3,5 cm i kombination med trattbröst, alltså att bröstbenet är intryckt, bör operation övervägas. När det är så trångt påverkas både hjärta och lungor negativt. En metallskiva opereras då in för att trycka ut bröstbenet. Den sitter kvar några år och plockas sedan ut.

Skolios, att ryggraden är S-formad och ibland vriden, kan också opereras. En inte allt för kraftig krökning orsakar sällan stora problem men är den större än 40 grader bör operation övervägas.

Kirurgi är dock inte enda lösningen. Andra åtgärder är att träna upp lungorna så att de fungerar bättre och på olika vis se till att man får tillräckligt med syre.

Innan beslut om operation eller annan behandling måste tester av lungornas funktion göras liksom kartläggning sömn och kondition.

Skelett och leder

En långsmal kroppsbyggnad, med mycket långa och smala armar, ben, fingrar och fötter är mycket vanlig, men det måste inte alltid vara så.

Långa armar och ben med svaga muskler ger en ökad påfrestning på ledband, benhinnor och muskelfästen, vilket kan leda till stukningar och värk.

50–60 procent av de med syndromet är hypermobila (överrörliga) i en eller flera leder. Lederna är lösa och instabila, översträcks lätt eller går ur led. Det är vanligare med lösa och instabila leder i unga år.

När lederna överbelastas gång på gång blir bindväven skadad och det blir irriterat och inflammerat och smärta uppstår. I knäna kan det bildas vätska i knäleden. I det långa loppet kan det medföra slitage i lederna och därför förekommer ökad risk för artros.

Behandling och råd

Stödbandage och ortoser av olika slag är bra för den som har instabila leder i till exempel fötter, händer, knän eller armbågar. Dessa korrigerar, stabiliserar och stödjer. De förhindrar felaktig belastning eller felaktiga rörelser och kan därmed lindra smärta. Det finns bra stödbandage att köpa i sportaffärer eller söka på ”ortoser” på nätet. I en specialbutik, sjukvårdsaffär eller liknande kan man få ortosen speciellt utprovad. Den som har större besvär kan få ortoser på remiss via läkare.

Många är överrörliga på ena sidan om en led och det kan göra att rörligheten på motsatt sida blir inskränkt. För att motverka detta är det bra att försöka behålla ”normal” muskellängd med hjälp av till exempel yoga, core eller annan mjuk form av träning.

Längdtillväxt

Den ökade uttöjbarheten av bindväven gör att skelettets längdtillväxt inte bromsas på normalt sätt. De flesta nyfödda med syndromet är längre än normalt och tillväxten går snabbare än ordinärt ända tills den upphör i anslutning till puberteten.

Det är framför allt rörbenen i underarmar och underben samt benen i fötter och händer som växer mer än normalt på längden. Vad det beror på är ännu inte helt klarlagt, men en teori är att regleringen av TGF- β är förändrad. Många av barnen blir långa; för pojkar kan det handla om en slutlängd på upp till 200 centimeter och för flickor 180 centimeter.

Behandling och råd

Hormonbehandling ges ibland för att påskynda puberteten och därigenom avsluta längdtillväxten. De barn som tidigt är mycket längre än sina jämnåriga bör remitteras till en endokrinolog i god tid före puberteten. Oftast görs en första bedömning när flickor är cirka 170 cm och pojkar 180 cm. Genom att könshormon ges vid rätt tidpunkt förkortas pubertetstiden och ungefär hälften av den återstående förväntade längdtillväxten uteblir.

Ett alternativ till hormonbehandling är att skrapa ur tillväxtzonerna runt knäet i skenbenen och lårbenen. Det är en ganska lindrig operation med relativt kort konvalescens, som bara påverkar längdtillväxten i benen. Kroppen blir då mer proportionerlig.

Rygg

Det är vanligt med kraftiga ryggradskrökningar (kyfos, lordos och skolios). Ungefär hälften har skolios men den är hos de flesta tämligen lindrig. Ryggradskrökningarna påverkar hållningen och kan i enstaka fall också påverka funktionen hos hjärtat och lungorna.

Kraftiga krökningar ge ofta smärta. Bröstkorgen kan vara asymmetrisk, och bröstbenet kan vara utskjutande eller insjunket (kölbröst respektive trattbröst). Ungefär en fjärdedel har platt rygg, vilket innebär att man saknar svank i ländryggen. Det leder till att kroppen får mindre stötdämpning och fjädring.

Duraektasi är ett av de tecken med vilket diagnosen fastställs. Det innebär en utvidgning av de bindvävshinnor som omger ryggmärgen och ryggvätskan. Dessa kan förekomma längs hela ryggraden. Det kan medföra ryggskott, huvudvärk och neurologiska symptom som tarm- och blåsproblem.

Behandling och råd

Ryggkorsetter kan vara bra för att stabilisera och förbättra hållningen men också för att lindra smärta. Det finns mjuka stödkorsetter och sådana i hårda material som stadgar upp ryggen. Korsetter bör ordineras av ortopedläkare gärna i samråd med fysioterapeut och/eller ortopedingenjör.

Vid kraftiga ryggradskrökningar är det viktigt med återkommande kontroller hos en ortoped. Risken för att avvikelser ska uppkomma är störst i början av puberteten, då kroppen växer snabbast. Upprepade röntgenundersökningar kan behöva göras för att mäta avvikelserna exakt och avgöra om de tilltar. Ibland kan en specialsydd korsett användas för att stabilisera ryggraden, särskilt under uppväxtåren. Den måste bäras praktiskt taget hela dygnet, ibland i flera år, och är obekvämt. Om korsettbehandlingen inte är effektiv och ryggradsavvikelsen blir alltför stor kan det bli nödvändigt med operation.

Duraektasi kan ge en svårbehandlad smärta. För att få hjälp kan man gå till en smärtspecialist. Kombination av olika läkemedel kan behövas och det tar tid att prova sig fram till rätt sådan.

Fötter

Många har mer eller mindre problem med sina fötter. Olika typer av felställningar förekommer. Detta kan försämra stabilitet, balans och koordinationsförmåga drastiskt. Krokiga tår som orsakas av att senorna inte räcker till när fotplattan töjs ut förekommer också. De ofta långa fötterna kan ge för stor belastning på framfötterna. I kombination med långa och töjbara ledband kan dessa problem förvärras. Även plattfothet är vanligt.

Behandling och råd

Felställningar i fötter och tår kan åtgärdas kirurgiskt.

Balans och koordinationsförmåga kan tränas upp bland annat genom att man dagligen, då och då, står på ett ben. Fotens stabilitet är så gott som omöjligt att träna upp. I dessa fall rekommenderas stadiga skor med individuellt utprovade inlägg.

Skoinlägg och fotbäddar kan lindra även andra fotproblem, men de kan inte korrigera felställningarna. Dessa bör helst vara specialutprovade av ortopedingenjör eller ortopedtekniker men finns också att köpa i standardutförande på skoaffärer och sjukvårdsaffär.

Skosortimentet för långa och felställda fötter är begränsat. Ortopedverkstäder kan ibland hjälpa till med att importera specialskor.

Höfter

Höftproblem kan förekomma. Utan behandling blir ledskålarna ibland för djupa och inåtbuktande, vilket kan leda till att rörligheten i höftlederna minskar och ledbrösket förslits.

Behandling och råd

Regelbunden kontakt med ortoped och fysioterapeut tills tillväxten är avslutad. Ibland kan det bli aktuellt med operation.

Nervkompressioner

Påverkan på leder gör att nerverna i närheten av lederna utsätts för tryck och drag och kan med tiden ge nervskador. Man kan drabbas av smärta i armar och ben och nedsatt känsel och muskelkraft i de områden som dessa nerver försörjer med nervimpulser. Det är oftast runt armbågsleden, handleden, knän och anklar som detta sker.

Om nerver utsätts för tryck en längre tid, kan de skadas och resultatet kan bli nedsatt känsel och muskelkraft.

Behandling och råd

Nervkompressioner kan förhindras med relativt enkla kirurgiska ingrepp som avlastar aktuella nerver.

Vid problem från leder, rygg, höfter och fötter är det viktigt med bedömning och behandling av fysioterapeut. Individuellt utformade träningsprogram kan, liksom lämpliga fritidsaktiviteter, vara av stort värde för att öka smidigheten och uthålligheten samt för att behålla muskelmassan och rörligheten i lederna.

Smärta

Många upplever smärta. Den är ofta kronisk men av medelsvår eller lättare karaktär men hos vissa ganska svår. Det finns även de som inte har någon smärta alls. Smärtor kan förekomma i leder, senor, muskler och skelett. De utlöses av framför allt fysisk belastning och orsakas bland annat av det allt för svaga fibrillinet i bindväven. Detta finns exempelvis i ledkapslar, ledband, senor och benhinnor. Vissa upplever smärta redan som barn och lever med den mer eller mindre hela livet, men smärtan behöver inte alltid bero på Marfans syndrom. Hos barn och unga kan smärta uppstå på grund av en alltför snabb längdtillväxt.

Behandling och råd

Många av de som har smärta blir hjälpta av läkemedel eller andra metoder. Tyvärr finns det dock även de som får försöka lära sig att leva med en viss grad av smärta.

De läkemedelsfria alternativen kan vara fysioterapi, arbetsterapi, akupunktur, varma bad, fysisk aktivitet av något slag, vila och att träna sig på att ta mikropaus, samt behandling med TENS-apparat som minskar smärtan genom elektrisk stimulering.

Den som har mycket smärta ska vända sig till läkare eller fysioterapeut. Den som har stora besvär kan remitteras vidare till en smärtklinik, där man bland annat får lära sig att hantera sin smärta. Människor med mycket smärta tenderar att bli överaktiva och ständigt vilja vara i rörelse. De måste då få lära sig att bryta mönstret och bli bättre på att vila och att ta många små pauser.

En fysioterapeut kan ge värme- och/eller kylbehandling, lättare form av massage, akupunktur eller övningar att själv göra hemma eller på gym. Basal kroppskännedom, Rosenterapi och Feldenkrais är träningsformer som många fysioterapeuter erbjuder. Att hålla

igång kroppen är viktigt för att förebygga smärta, till exempel core (stabiliseringsträning).

Vanliga receptfria läkemedel för smärtlindring fungerar för de flesta. Den som tar Waran ska dock inte äta läkemedel med acetylsalicylsyra, och av läkemedel med paracetamol ta högst 2 gram per dygn i längst en vecka.

Den som lärt sig att acceptera smärtan kan i vissa fall minska den. Har man däremot svårt att acceptera smärtan kan det leda till ytterligare symptom, ökad oro och ibland depression, som bidrar till psykologiska symptom som i sin tur orsakar mer smärta.

Ögats linser

Det vanligaste ögonproblemet är att linsen åker på sned inne i ögat. 60–70 procent har denna defekt. Den vanligaste orsaken till närsyntheten är just dessa snedställda linser. Närsynthet kan även orsakas av att ögat är för långt och det kan även orsaka näthinneavlossning. Kraftigt närsynta personer löper större risk att drabbas av näthinneavlossning än de med lättare närsynthet.

Linsen sitter fast med smala trådar av bindväv och dessa kan vara försvagade och linsen kan hamna på sned. Förr eller senare drabbas i stort sett alla människor av grå starr. Människor med Marfans syndrom drabbas ofta tidigare än andra beroende på att linserna sitter på sned. Det är helt enkelt inte bra för linsen att inte sitta i rätt läge. Grön starr hänger däremot inte direkt samman med syndromet. Men om linsen lossnar helt och ligger löst inne i ögat släpper den ifrån sig substanser som kan ge ökad risk för grön starr.

Behandling och råd

Inga ögon mår bra av slag och gnuggningar. Alla människor bör akta sig för att få hårda bollar direkt på ögat. Personer med Marfans syndrom behöver inte vara försiktigare än andra. Hårda gnuggningar i ögat kan orsaka brytningsfel även hos annars helt friska personer. Vid bestående synnedbrytning kan kontakt med syncentralen behövas för utprovning av olika synhjälpmedel.

Snedställda linser bör opereras innan de lossnat helt. Ju längre man väntar desto svårare blir operationen.

Operation utförs när:

- synen är dålig även med maximalt slipade glasögonen
- doktorn ser genom mikroskop att linsen sitter snett
- synen kommer att förbättras avsevärt efter operationen (körkortssyn kan vara ett bra mått).

Operation är tämligen enkel men om man vinner för lite väljer läkarna att inte operera. Vid linsoperationer finns i vissa fall risk för näthinneavlossning, företrädesvis hos personer som även är närsynta.

Den grumlade eller lossnade linsen ersätts med en konstgjord lins i plast. Om det går vill man gärna spara personens egen linskapsel som linsen då läggs i. Fördelen med denna metod är att man inte rör glaskroppen (den geléartade substansen som finns inne i ögat). Om den rörs kan näthinnan rubbas eftersom glaskroppen håller fast näthinnan mot ögats vägg. De konstgjorda linserna beräknas hålla livet ut.

Ögats näthinnor

Näthinneavlossning är en allvarligare skada i ögat eftersom den kan orsaka att man förlorar synen. Självkontroll är den bästa metoden att undersöka sina ögon. Lossnade linser och grå starr orsakar ned-satt syn, så som tidigare nämnts. Det är alltså tämligen lätt för en person att själv upptäcka genom att titta med ett öga i taget och se hur man ser.

Behandling och råd

En lossnad näthinna eller en näthinna med hål i upptäcker man själv genom att man ser som en skugga som kan komma uppifrån, nerifrån eller från någon av sidorna. Det kan även i vissa fall beskrivas som sotflagor eller spindlar i synfältet. Upptäcker man detta ska man genast söka till en ögonläkare, i synnerhet om man dessutom är närsynt.

En lossnad näthinna måste åtgärdas med det samma. Eftersom vissa tillstånd just kan vara akuta kan det vara farligt att bara lita sig till sina regelbundna kontroller hos ögonläkare. Man kanske går en gång per år. Om en näthinna lossnar kan man absolut inte tänka att

”Jag har ju en tid hos ögonläkaren om två veckor”, man måste söka vård omedelbart.

Små barns ögon

De små barnen kan inte göra sin egen självkontroll. Därför finns det större skäl att kontrollera Marfanbarnens ögon med regelbundenhet än vad det gör hos vuxna. Exempelvis lösa linser bör åtgärdas så fort som möjligt. En lös lins hos ett barn gör att barnet inte kan träna sin syn som det bör. Dessa barn löper risk att bli svagsynta; det vill säga att de aldrig kommer få full syn även om de korrigerar med glasögon.

Tänder och käkar

Det är vanligt med hög och smal gom och dåligt med plats för tänderna. Överrörligheten i leder kan ge instabilitet i käkleden, i form av ansiktssmärter, huvudvärk och käkledsknäppningar. Tandgnissling eller pressning medför extra stor belastning på käklederna och kan öka ledproblemen. Personer som upplever något av detta kan ha svårt för att gapa länge och stort hos tandläkaren och ska därför be att få vila vid behov under tandläkarbesöket.

Många har behov av vård hos en odontologisk specialist.

Behandling och råd

God munhälsa bygger på egenvård av tänder och munhåla. Vissa personer kan behöva gå till tandläkare eller tandhygienist regelbundet för att få hjälp att rengöra tänderna.

Förstärkt förebyggande tandvård och tandreglering kan vara aktuellt för att i framtiden slippa långa tandvårdsbehandlingar som frestar på käkleden. Barn med diagnosen bör undersökas vid 7–9 års ålder av en tandregleringsspecialist. Om käkleden ger problem kan det bli aktuellt med bettfysiologisk behandling.

Bettskena kan vara aktuellt ibland för att förhindra tandgnissling och snarkning. Det är viktigt att tandläkaren och tandhygienisten känner till om man medicinerar med blodförtunnande läkemedel då behandlingen ofta medför att det blöder i munnen. Inom tandvården görs en genomgång av hela hälsotillståndet innan behandling påbörjas. Då ska man informera om att man har Marfans syndrom och tala om vilka mediciner man tar.

För att förebygga infektion bör antibiotikaproylax tas före vissa typer av tandbehandlingar av de som har inopererad hjärtklaff eller som tidigare haft infektion i hjärtat (endokardit) eller som av andra skäl bedöms som en högriskpatient av sin hjärtläkare.

Sömn och sömnapné

Sömnapné verkar vara vanligare bland personer med Marfans syndrom än bland befolkningen i stort. Det finns ännu ingen forskning och därmed inga fullständigt klarlagda teorier om varför. Vad man dock vet är att sömnapné lättare uppstår om det är trångt i hals och luftvägar, så som det kan vara vid Marfans syndrom. Hög och ibland smal gom och dåligt med plats för tänderna kan vara en annan orsak.

Sömnapné innebär att man snarkar på ett dåligt vis, ofta väldigt ljudligt men så plötsligt upphör snarkningen och ett gurglande ljud uppstår. Efter en liten stunds tystnad kommer snarkningen igång igen med full kraft. Under detta stopp får kroppen inte tillräckligt med syre. Snarkstoppet, eller egentligen andningsstoppet, signalerar i kroppen att något måste göras.

Det tryck som uppstår vid stoppet i luftstrupen kan göra att aortan utvidgas onödigt mycket och blir då allt för ansträngd. Det finns inga studier som bevisar att aorta skulle utvidgas och förbli utvidgad även efter att man har vaknat. Men aorta blir ansträngd. Sömnapné gör också att blodtrycket går upp och det är inte bra vid Marfans syndrom.

De som har opererat sina klaffar och/eller sin aortarot bör inte ha sömnapné. Aorta är ändå fortfarande känslig vid sidan av kärlprotesen.

Behandling och råd

Rekommendationen är att alla med Marfans syndrom bör undersöka sig i alla fall en gång i livet för att se om man lider av sömnapné, eftersom den innebär påfrestningar på redan försvagade hjärtan, kärl och lungor. Också de som vet att de inte snarkar med de typiska stoppen, eller som inte brukar sova på rygg bör låta sig under-

söka. Att undersöka om man lider av sömnapné kan göras på två sätt. Det ena är att under övervakning sova på en sömnklinik, det andra är att låna med mätinstrument hem och koppla på sig dem på kvällen.

Sömnapné kan lindras. Det enklaste är att inte sova på rygg eftersom apné uppstår lättare då. Det finns kuddar som gör att man inte kan rulla över på rygg. En annan lösning är en näsmask som blåser in en lätt luftström och vidgar luftvägarna. För andra hjälper det att använda en speciell tandställning. Man kan undvika att dricka alkohol innan man ska sova.

Dagtrötthet – energilöshet

Dagtrötthet och energilöshet (fatigue) är vanligare hos personer med Marfans syndrom än hos normalbefolkningen. Variationerna är stora, en del är inte alls drabbade, men många lider av allvarlig dagtrötthet (i en norsk undersökningså många som 42 %). Orsakerna är inte helt klarlagda, men smärta och sömnapné skulle kunna vara förklaringar.

Behandling och råd

Några råd som kan lindra dagtrötthet:

- Se till att få så god sömn som möjligt med regelbundna sömnvanor.
- Finna sätt för att lindra sin smärta.
- Använda sig av avspänningstekniker.
- Behandla sömnapné.
- Se till att äta allsidigt och tillräckligt mycket.
- Träna för att höja konditionen, få starkare muskler och bättre balans.
- Använda energibesparande strategier. Planera din energi.

Hud och hinnor

I huden kan det förekomma strimformiga märken, så kallad striae. De uppstår på grund av bristningar i underhuden av samma typ som när huden spänts ut kraftigt vid graviditet eller övervikt. Bristningarna finns oftast på höfter, lår, rygg och skuldror och är helt ofarliga men kan ha kosmetisk betydelse.

Någon behandling finns inte.

Bråck

Det finns en ökad tendens att få bråck, oftast i ljumskarna, vilket ger en utbuktning av bukhålan under ljumskvecket. Vid hosta pressas bråcket fram och blir då större och hårdare.

De kan opereras och utgör vanligen inget större problem.

Bihålor

Trånga kanaler till bihålorna medför ökad risk för bihåle- och öroninflammationer.

Behandlingen består av besök hos primärvården och lämplig medicinering.

Graviditet

Varje barn till en förälder som har Marfans syndrom löper lika stor risk att i befruktningsögonblicket få den genetiska avvikelserna som att inte få den. I ungefär ett fall av tio får en person med syndromet allvarliga medicinska problem. Även om graden av sjukdomsyttringar kan variera kraftigt får nästan alla förr eller senare något tecknen på syndromet. Om en anhörig till en person med Marfans syndrom inte har tecken av något slag så är det osannolikt att den genetiska avvikelserna finns. Därför är det också osannolikt att den anhörige ska få barn som har Marfans syndrom.

Att planera för en graviditet är ett högst personligt beslut, som ska fattas av de blivande föräldrarna, men efter utförlig förklaring om riskerna för barnet och mamman. Eftersom sjukdomsyttringarna varierar mycket, är det inte möjligt att förutsäga hur stora de medicinska konsekvenserna för barn med Marfans syndrom kommer att bli.

En graviditet är fullt möjlig och man kan fullfölja graviditeten som alla andra, så kallad spontan graviditet utan test. Man kan genomföra en fosterdiagnostik med eventuell abort. Vidare finns alternativet preimplantorisk genetisk diagnostik (PGD), ägg/spermiedonation, adoption, eller avstå från att få barn.

PGD är en genetisk diagnostisering på embryostadiet som sker innan implantationen i livmodern. Metoden har funnits i Sverige sedan 2006 och det är möjligt för personer med Marfans syndrom att använda sig av den. PGD är en etablerad klinisk diagnostik och ett alternativ till traditionell fosterdiagnostik för en liten och mycket specifik målgrupp. Den genomförs på Karolinska universitetssjukhuset i Solna samt på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Det är dock inte alla landsting som remitterar sina patienter. Me-

toden fungerar bra och är ett alternativ till par med hög risk för ärftlig sjukdom. Det gör det möjligt att påbörja en graviditet med vetskap om att barnet inte har den ärftliga sjukdomen. Under graviditeten kan man få genetisk vägledning, undersökningar i samråd med kardiolog avseende riskvärdering, medicinering och operation.

Preventivmedel

Beträffande preventivmedel gäller samma riktlinjer för personer med Marfans syndrom som för alla andra. P-piller ger ingen nämnvärd påverkan på bindväven, och ger inga speciella problem.

Risker för aortan

Vid en normal graviditet sker cirkulatoriska och hormonella förändringar som anses kunna bidra till aortadilatation och aortadissektion.

Hos kvinnor med Marfans syndrom bör, före önskad graviditet, hjärtklaffarnas funktioner och aortas vidd undersökas med ultraljudsundersökning. Är aorta vidgad (> 40 mm) avråds från graviditet. Är aorta normalvid bör upprepade bedömningar med ultraljud göras under graviditeten med ungefär tre månaders intervall, tätare om aortavidden ökar. Vid graviditet där aortadilatation föreligger eller uppkommer bör avbrytande av graviditeten övervägas. Eller så bör mamman komma i behandling på ett sjukhus med tillgång till thoraxkirurgisk expertis under graviditetens sista tredjedel eller tidigare om kvinnan eller fostret råkar ut för komplikationer. Det förefaller förnuftigt att förlösa dessa kvinnor med kejsarsnitt i graviditetsvecka 32–33.

Eftersom risken för aortadilatation ökar med åldern kan det för kvinnan i det avseendet vara en fördel att förlägga sina graviditeter tidigt i livet.

Specialistvård

Under graviditeten och den närmaste tiden efter förlossningen bör kvinnan kontrolleras på en specialistmottagning där det finns samverkan mellan gynekolog och kardiolog. Om det inte finns särskilda skäl bör ryggmärgsbedövning (epiduralanestesi) övervägas, och utdrivningsskedet göras kort.

Det är viktigt att de inblandade specialisterna på ett tidigt stadium upprättar en sorts ”checklista” för hur förlossningen bäst handläggs. Man får planera var den skall ske, vilken förlossningsväg, smärtlindring etc. I denna plan bör man också ha beredskap för andra alternativ om aortakomplikationer skulle uppstå. Det är snarare vikten av god planering som ska understrykas, inte att låsa fast sig vid ett speciellt förlossningssätt. Efter förlossningen kan det vara lämpligt att göra en eko-kardiografisk kontroll av mamman; efter en vecka, efter 3 månader och efter 6 månader. Det under förutsättning att inget anmärkningsvärt upptäcks.

Medicinering

Betablockerare som allmänt rekommenderas till personer med Marfans syndrom kan ge fosterpåverkan i form av tillväxthämning. Barnet kan också, just efter födelsen, vara negativt påverkat av betablockerare. I så fall finns effektiva motmedel. Vinsterna med betablockerande behandling dominerar som regel över riskerna och fortsatt behandling under graviditet bör övervägas. Fostrets tillväxt undersöks regelbundet och utfallet kan då föranleda omprövning av behandlingen.

Däremot ska medicinering med enalapril och losartan helst avbrytas redan innan, eftersom dessa läkemedel innebär en risk för fosterskador.

Graviditet efter aortakirurgi

Erfarenheten av graviditet vid Marfans syndrom där mamman har genomgått aortakirurgi är mycket liten. Flera faktorer måste vägas in, kanske är den uppåtgående biten av aorta ersatt med graft som fungerar bra men det finns samtidigt vidgning av aortabågen eller en kronisk dissektion i nedåtgående aorta och då är graviditet inte lämplig. Bedömningen av riskerna med en graviditet efter aortakirurgi måste därför grundas dels på vilken typ av klaffprotes som satts in dels på hur förhållandena är i de delar av aorta som inte är opererade. Man kan också spekulera i att tidigare dissektion signalerar ökad risk för framtida dissektion vid till exempel graviditet.

Erfarenheten av graviditet hos kvinnor med mekanisk klaffprotes (av annan orsak än Marfan) är inte uppmuntrande. Den blodförtunnande medicineringsen är svårstyrd under graviditet och allvarliga komplikationer i form av blödning eller proppbildning är inte ovanligt. Dessutom kan behandlingen vara fosterskadande (skelettmissbildningar, hjärnblödningar, missfall). Biologiska klaffproteser har inte denna nackdel och de brukar sällan göra graviditeten komplicerad.

Att leva och må bra med Marfans syndrom

De flesta som har syndromet lever ett vanligt liv och många känner inte av syndromet särskilt mycket. Långt ifrån alla får alla komplikationerna.

För många påverkas inte valet av utbildning, yrke, relationer eller beslut om att skaffa barn eller inte av syndromet. Men det finns också de som tycker att syndromet har varit helt avgörande för dessa val och som lever med olika besvär i vardagen.

Familjen

Att diagnostiseras med ett ärftligt syndrom påverkar hela familjen. Information är viktig, liksom att det ägnas tid åt de frågor och funderingar som kan uppkomma. En kurator, sjuksköterska eller läkare kan för det mesta ge det stöd som behövs i ett första skede.

Ibland kan föräldrar behöva hjälp och råd för att inte överbeskydda barn med syndromet.

Mycket stor variation

Hur syndromet yttrar sig kan skilja sig mycket från person till person. Vid en studie som gjorts i Norge där 105 människor med Marfans syndrom deltog hittade man hela 56 kombinationer av Gent-kriterierna, alltså 56 varianter av Marfans syndrom.

Håll kroppen i rörelse

Att hålla sin kropp i rörelse är bra för att må så bra som möjligt. Det är också viktigt att förbättra sin balans, styrka och koordination för att därigenom orka mer och få mindre smärta. Även om alla inte känner smärta och obehag i kroppen just nu så kan det uppträda längre fram. Olika former av träning förebygger detta.

Man ska välja den träning man själv tycker är rolig och bra. Den som har besvär med hjärta, lungor och leder kan påverkas negativt av viss sorts träning. Därför är det viktigt att känna efter och i förväg tänka igenom hur träningen kan tänkas påverka, och även gärna prata med läkare och/eller fysioterapeut.

Det finns många träningsformer som är lämpliga, till exempel simning, yoga, core, dans, gym och cykling. Medan andra bör undvikas, som till exempel elitidrott och kampsporter. Träning på gym med tunga vikter för att öka muskelmassan är olämpligt. Även sådana sporter som innebär risk för slag mot huvudet och aktiviteter som innebär extrem belastning på leder och blodkärl är olämpliga.

Sömn och vila

För att komma tillrätta med smärta och andra obehag är sömn och förmåga att kunna slappna av A och O. Det finns olika former av behandlingar som kan hjälpa; massage och annan muskelterapi, hypnos, avslappning och kognitiv behandling. Att sova ordentligt är viktigt. Under sömnen kan kroppen själv blockera smärta.

Avslappning och massage

Det finns ingen forskning om massage och Marfans syndrom men många upplever att massage lindrar smärta och andra besvär. Man bör prova sig fram försiktigt och ha god dialog med massören.

Varma bad kan också vara ett sätt att få kroppen att slappna av när man känner sig öm eller har smärta.

Grundläggande råd

- Gå på regelbundna läkarkontroller av hjärta och kärl och i förekommande fall även av ögon, leder och skelett. Hur ofta och till vilka specialister måste bestämmas i tillsamman med läkare. Allra

viktigast är regelbundna kontroller av hjärtat och av aorta. Rekommendationen är att alla, åtminstone några gånger i sitt liv besöker en så kallad GUCH-mottagning och därmed kommer med i GUCH-registret. GUCH står för *Grown Up Congenital Heart disease*. I Sverige finns det sju motagningar.

- Undvika att översträcka leder.
- Den som har ett tungt jobb eller en fritidssyssla som innebär tunga lyft bör tänka extra på att gå på regelbundna kontroller och att ta sig tid att känna efter hur man mår.
- Vara uppmärksam på led- och muskelsmärta och, allra viktigast, om smärta i bröstet skulle uppstå.
- Att vara uppmärksam på synnedläggelse och förändringar av synfältet samt om man ser en ”gardin” som kommer från någon sida eller uppifrån eller nerifrån i synfältet.

Psykiska aspekter

Att diagnostiseras och leva med en kronisk sjukdom kan ge upphov till oro och ängslan och det kan i sin tur orsaka sociala och emotionella problem. Det kan till exempel krävas att man förändrar sin vardag och sin livsstil på olika sätt, och sådant frestar på. Man kan känna sig både arg och rädd.

Det kan också finnas oro för att man ska föra sjukdomen vidare till sina barn med allt vad det kan innebära i form av fysiska, känslomässiga och kanske även ekonomiska konsekvenser.

Föräldrar och syskon till ett barn med syndromet kan känna sorg, vrede och skuld. Därför är det viktigt för föräldrar att inse att ingenting som de gjorde orsakade syndromet.

Föräldrar brottas ofta med frågor rörande hur mycket man ska berätta för ett barn som har syndromet, och i så fall vid vilken ålder. Tonårsföräldrar upplever ofta att deras barn inte alls vill kännas vid saken. De vill vara som alla andra och inte behöva begränsa sin vardag eller bli ömkade med.

Det händer att, både barn och vuxna, rekommenderas att begränsa sitt liv på olika sätt. Kanske att sluta med någon hård idrott som inte är så lämplig för den som har svag bindväv. Det kan vara väldigt jobbigt att acceptera att man inte längre kan göra precis vad man vill. Särskilt svårt kan det vara att få barn att förstå det här.

Marfans syndrom kommer ju aldrig gå över och därför måste det hanteras i det dagliga livet. Det handlar om att anpassa sig känslomässigt och leva med de förändringar som det medför.

Man kan lätt drabbas av negativa känslor och det gör att man förlorar energi och livskraft.

Ett orosmoment kan vara att det är svårt att få fram fakta och information som är korrekt och relevant. Inte ens inom vården finns tillräckligt stor kännedom om de sällsynta diagnoserna. Det bedrivs

runt om i världen en del forskning rörande syndromet men någon helhetsbild som innefattar alla aspekter finns inte idag. Detta kan skapa en stor oro över att det inte finns någon som med exakthet vet vad som kommer hända i ens liv framöver.

Det faktum att man måste undersökas av en hel rad olika specialister inom sjukvården kan kännas jobbigt. Att inte kunna tala med någon som vet allt om alla de olika symptomen utgör en källa till oro.

Det kan också finnas tankar kring hur mycket man ska berätta för andra om att man har en kronisk sjukdom. Man kan vara orolig för att människor kommer att behandla en annorlunda, och hur kommer det i så fall att bli? En annan fråga är hur mycket man ska berätta på jobbet. Kanske är det mindre accepterat på vissa arbetsplatser att till exempel gå ifrån mycket för att göra sina regelbundna läkarbesök.

Behandling och råd

Betydelsen av att prata med andra i samma situation kan inte nog understrykas. Många vittnar om att de haft glädje av att träffa andra i samma eller liknande situation till exempel via föreningsverksamhet. Svenska Marfanföreningen är ett exempel. Tyvärr finns inte ekonomi i föreningen för att anordna så många träffar men mycket kan göras via sociala medier.

En bra strategi är också att ta ansvar för sin egen situation och att lära sig mer om Marfans syndrom; om symptomen och om vilka behandlingar som finns. Försök skaffa relevant information. Vi rekommenderar främst Socialstyrelsens information på nätet samt den information man kan få via Svenska Marfanföreningens tidning, hemsida och slutna Facebook-grupp. Att träffa andra med syndromet gör också att man via dem får mer kunskap.

En hälsosam livsstil med lagom mycket motion anpassad för en själv påverkar också psyket.

Om man känner mycket oro och ängslan och inte hittar någon framkomlig väg på egen hand så finns möjligheten att söka hjälp i vården. Många har tyvärr erfarenhet av att inte bli riktigt förstådd och tagen på allvar, särskilt när det gäller sådant som inte har med hjärtat att göra. Kunskapen om sambandet mellan smärta och Marfans syndrom är tyvärr dålig. Men vården för alla människor med sällsynt diagnos förbättras sakta men säkert och centra för dessa diagnoser är under uppbyggnad inom sjukvårdsregionerna. Genom dessa kommer helhetssynen på syndromet att bli bättre.

Rätt medicinsk vård och socialt stöd gör det lättare för var och en. Genetisk rådgivning kan också vara till hjälp för att förstå sjukdomen och dess potentiella inverkan på framtida generationer.

Alltså...

- Ta reda på fakta om Marfans syndrom
- Skapa kontakt med andra som har Marfans syndrom eller är anhörig
- Hitta en jämvikt – låt inte syndromet dominera hela tillvaron
- Ta kontroll – så här är det nu, vad kan jag göra åt det?
- Tänk positivt, men tillåt även att sorg, ledsenhet och gråt får ta plats.

Återkommande kontroller hos specialister

- Hjärtläkare (kardiolog) – från födseln vartannat år till tolv års ålder, därefter varje år tills puberteten är avslutad. Som vuxen varje/vartannat år beroende på resultaten av undersökningarna.
- Rekommendationen i Socialstyrelsens Nationella riktlinjer för hjärtsjukvård från oktober 2015 är att hälso- och sjukvården bör erbjuda vuxna personer med medfödda hjärtfel (Marfans syndrom är ett sådant) uppföljning inom GUCH-verksamhet. GUCH står för Grown Up Congenital Heart disease, alltså vuxna med medfödda hjärtfel. Det finns 7 GUCH-centra i Sverige; Göteborg, Linköping, Lund, Stockholm, Umeå, Uppsala och Örebro.
- Ortoped – vid födseln och sedan varje eller vartannat år fram till 20 års ålder, för kontroll av sittande och stående längd samt skelettålder. Skelettålder är en undersökning för att bestämma hur långt gången barnets tillväxt är. Det vill säga här visar man på om barnet fortfarande växer, om barnet växt färdigt samt uppskattning av hur länge till barnet växer.
- Ögonläkare – vid födseln, om fel konstateras då eller senare regelbunda kontroller i samråd med ögonläkare.
- Klinisk genetiker – information och rådgivning i samband med att diagnosen ställs samt vid familjebildning.

Undersökningar som görs vid besök hos specialister

- Ekokardiografi en undersökning med ultraljud för att bedöma aortan, hjärtväggarna och hjärtklaffarnas utseende och funktion.
- Elektrokardiogram (EKG) för att bedöma hjärtats elektriska aktivitet.

- Datortomografi (CT) eller magnetkameraundersökning (MR) av hela aortan för att kontrollera omfattningen av en begynnande vidgning eller av misstänkt bristning i aortan. Även duraektasi, som är en utvidgning av de bindvävshinnor som omger ryggmärgen och ryggvätskan, syns vid dessa undersökningar.
- Lungröntgen och mätning av lungfunktion, så kallad spirometri.
- Ögonundersökning av synskärpan, brytningsfel, linsförhållanden, näthinnan och trycket i ögat.
- Skelettröntgen av rygg, händer och fötter i samband med diagnostisering samt bedömning av ledstatus.

Marfanliknande diagnoser

Loeys-Dietz syndrom (LDS)

LDS är en bindvävssjukdom som upptäcktes år 2005. Den orsakas av en mutation i genen TGFBR1 eller TGFBR2 och kan både ärvas och uppstå spontant. En del symptom är samma som hos Marfans syndrom; utvidgad aorta, läckande mitralisklaff, insjunknen eller utåtbuktad bröstorg, skolios, överörlighet, plattfot och duraektasi.

Men det finns också symptom som inte finns vid Marfans syndrom; vridna och snirkliga artärer, utbuktningar och dissektioner i andra artärer än aortan, stort avstånd mellan ögonen (hypertelism), bred eller delad gomspene, gomspalt, klubbefot, blå- eller gråaktig ögonvita, medfödda hjärtfel som förmaksseptumdefekt, öppetstående ductus arteriosus och bikuspidal aortaklaff.

Andra typiska symptom är ökad benägenhet för blåmärken, mjuk och genomskinlig hud, magproblem som svårighet att absorbera maten, diarré, magsmärtor och maginflammationer. Allergier mot mat och omgivning är vanligt. Instabilitet och missbildningar i nacken, benskörhet.

Linsdislokation, som är vanligt vid Marfans syndrom, brukar inte finnas vid LDS.

Ehlers-Danlos syndrom (EDS)

EDS är en ärftlig bindvävssjukdom som beror på förändringar i kollagenets uppbyggnad. Kollagen är ett av kroppens grundläggande byggnadsmaterial.

EDS kan indelas i sex olika typer; klassisk typ, överörlighetstyp, kärltyp, kyfoskoliostyp, artrochaliasyp och dermatosparaxistyp. Både ärftlighet och symptom varierar inom de olika typerna. Orsa-

ken till sjukdomen varierar också beroende på vilken typ man har. Symtomen är bland annat övertöjbar hud, överrörliga leder, ledkomplikationer som till exempel vrickningar, plattfothet, luxationer, kronisk led- och muskelvärk, spontana rupturer (bristningar), dissektion (aortaväggen delar sig) eller aneurysmbildning (pulsåderbråck) i stora och medelstora artärer i alla delar av kroppen, spontana bristningar av lungsäcken samt lös och överflödigt hud.

Beals syndrom eller Congenital Contractural Arachnodactyly (CCA)

CCA är en autosomalt dominant ärftlig bindvävssjukdom. Symtomen är långa, smala fingrar och tår, sammandragningar av fingerleder, höfter, knän och armbågar, missbildade öron som verkar hopskrynkade. Vid CCA förekommer inte samma ögon- och aorta-problematik som vid Marfans syndrom.

Sticklers syndrom eller Hereditär artrooftalmopati

Stickler syndrom är en autosomalt dominant ärftlig bindvävssjukdom som ger symptom från ögon, öron, hjärta, skelett och leder. Syndromet kan medföra närsynthet, starr (både grå och grön), försämrad hörsel, artrit, missbildning av kotor, skolios, kyfos, ledvärk, lösa leder, platt ansikte, små käkar, missbildningar i gommen och mitralklaffprolaps.

Familjära aortaaneurysm och dissektioner (FAAD)

FAAD innebär en ärftlig benägenhet att få utvidgad aorta och dissektioner och där man inte hittar någon känd genetisk orsak.

Weill-Marchesanis syndrom

En bindvävssjukdom med symptom som kortväxthet, linsdislokation, starr, närsynthet och stela leder. Viss förekomst av hjärtproblem som läckande mitralisklaff, lungartärsklaffsförträngning, aortaklaffsförträngning och ventrikelseptumdefekt (alltså hål i väggen mellan hjärtats kamrar).

Homocystinuri

Termen homocystinuri betyder att ämnet homocystin utsöndras i urinen i en mängd som är större än normalt. Homocystein i hög koncentration påverkar olika stödjevådnader i kroppen, till exempel genom att göra ämnet fibrillin ostabilt. De vanligaste symtomen vid homocystinuri påverkar stödjevådnaden i ögon och kan då ge linsluxation, närsynthet, grå och grön starr. Stödjevådnaden i blodkäril och hjärna kan också förekomma och det senare kan ge utvecklingsstörning. Skelettet kan också påverkas. Personer med sjukdomen har ofta en lång och smal kroppsbyggnad. Även ljumskbräck, benskörhet, skolios, avvikelser i bröstkorgen, muskelsvaghet samt tunn och skör hud förekommer.

Shprintzen-Goldberg syndrom

Vid detta syndrom förekommer mitralklaffs prolaps, närsynthet och liknande skelettproblem som vid Marfans syndrom. Det som dock inte förekommer vid Marfans syndrom är psykisk utvecklingsstörning, försenad motorisk och kognitiv utveckling, missbildade C1- och C2-kotor i ryggraden, brett mellan ögonen medan aortarotsförstoring är ovanligt.

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser (NFSD)

De som har Marfans syndrom eller annat marfanliknande syndrom behöver konsultera många specialister inom vården. Så är det för många som har en så kallad sällsynt diagnos. Dessa grupper har uppmärksammats inom EU och därför startades 2012 på uppdrag av Socialstyrelsen NFSD för att ansvara för, samordna, koordinera och sprida information inom området. NFSD, arbetar för att förbättra livssituationen för personer med en sällsynt diagnos och deras anhöriga.

www.nfsd.se

Centrum för sällsynta diagnoser

På universitetssjukhusen arbetar man med att bygga upp Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD. De har bland annat i uppgift att stötta expertteam i deras arbete och göra dem kända. Personer med sällsynta diagnoser ska få samma möjlighet till diagnos, adekvat behandling och samhällsservice som andra invånare. Du kan kontakta CSD i din region för att få vägledning, hänvisning och information om sällsynta diagnoser.

www.nfsd.se

GUCH-centra

För vuxna personer som har medfödda hjärtfel (alltså de med Marfans syndrom) finns de så kallade GUCH-centra eller GUCH-mottagningarna. GUCH står för *Grown Up Congenital Heart disease*. I Sverige finns det sju sådana; Göteborg, Linköping, Lund, Stockholm, Umeå, Uppsala, Örebro och mottagningsverksamhet finns och byggs ut på fler sjukhus runt om i landet.

www.guch.nu

Innehåll

Detta är Marfans syndrom.....	3
Orsak och diagnostisering	4
Gent 2-kriterierna	5
Ärftlighet.....	8
Hjärta och kärl.....	9
Lungor	13
Andning.....	13
Skelett och leder.....	15
Längdtillväxt	16
Rygg.....	16
Fötter	18
Höfter	18
Nervkompressioner	19
Smärta.....	20
Ögats linser	22
Ögats näthinnor.....	23
Små barns ögon.....	24
Tänder och käkar	25
Sömn och sömnapné.....	26
Dagtrötthet – energilöshet.....	27
Hud och hinner	28
Bräck.....	28
Bihålor	28
Graviditet.....	29
Att leva och må bra med Marfans syndrom	33
Psykiska aspekter	36
Återkommande kontroller hos specialister	39
Marfanliknande diagnoser	41
Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser (NFSD)	44
Centrum för sällsynta diagnoser	44
GUCH-centra.....	44
Svenska Marfanföreningen	48

Svenska Marfanföreningen

Svenska Marfanföreningen är en ideell förening som erbjuder stöd till dem som har Marfans syndrom och andra marfanliknande tillstånd och till deras närstående. Vi jobbar med information och rådgivning om syndromet och dess behandling. Vi sprider kunskap om Marfans syndrom och andra marfanliknande tillstånd.

Vi arbetar för vår målgrupps intressen gentemot institutioner och myndigheter och vi stödjer, i liten skala, och främjar forskning relaterad till syndromet.

Vi håller kontakt med motsvarande föreningar i andra länder, för utbyte av erfarenheter, nya rön och annan information. Vi håller också kontakt med andra handikappföreningar och motsvarande organisationer som är verksamma inom vårt område.

Alla med Marfans syndrom och andra marfanliknande tillstånd, deras närstående och andra intresserade är välkomna som medlemmar.



Svenska Marfanföreningen

marfan.sverige@gmail.com

www.marfanforeningen.se

www.facebook.com/Svenska.Marfanforeningen/

