



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

3 / 2012



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Friskvårdsträff i Kungälv Duraektasi
Hjärtkirurgi i Sudan Norsk studie

Styrelsen

Hör gärna av dig till någon av oss i styrelsen om du har funderingar eller frågor om något, så försöker vi hjälpa dig så gott vi kan.

Carina Olsson, *ordförande*

Tel hem 08-89 49 92

Mobil 070-975 05 21

carina.olsson@telia.com

Karin Olsson, *kassör;*

medlems- och registeransvarig

Mobil 070-538 55 19

karinolsson@me.com

Jenny Åström, *ord. led.*

Tel hem 0920-22 80 86

Mobil 070-347 58 27

jenast@bahnhof.se

Annett Andersson, *ord. led.*

Tel hem 08-702 02 79

Mobil 073-776 69 41

annett_andersson@hotmail.com

Ingrid Karlsson, *ord. led.*

Mobil 070-396 58 82

karlsson.ingrid@ownit.nu

Katarina Fröjvik-Moberg, *ord. led.*

katarina.moberg@gmail.com

Kent Clasén, *ord. led.*

Mobil 070-266 33 04

kent.clasen@gmail.com

Mona-Lis Petersson, *supp.*

Tel hem 08-500 370 91

Mobil 073-338 67 41

mona_lisp@hotmail.com



Marfans
syndrom

3/2012

UTGIVEN AV

Svenska Marfanföreningen

C/o Ingrid Karlsson

Backvägen 3, 4tr

169 55 Solna

www.marfanforeningen.se

PLUSGIRO 37 51 94 –8

ISSN: 1652-7054

REDAKTIONSKOMMITTÉ

Jenny Åström

Redaktionskommittén är

tacksam för alla bidrag till

tidningen

TRYCKERI

Fyris-Tryck AB, Uppsala

Ledare

Höst igen! Men vilket år vi har haft så här långt. Friskvårdsåret!

Två träffar har vi genomfört, på Ekerö och i Kungälv. Jag har haft förmånen att vara med vid båda och kommit därifrån helt stärkt i tron att det här var ett enastående bra grepp. Alla deltagare har varit mycket positiva och förhoppningsvis åkt hem med nya idéer och kunskaper kring Marfans syndrom. Jag vill här passa på att tacka Annett Andersson i styrelsen, som för ett par år sedan kom med idén om att vi skulle göra en friskvårdssatsning, och Karin Olsson, vår projektledare, som gör ett jättejobb för att få det hela att funka rent praktiskt. Ni två som också utgör styrelsen arbetsgrupp för friskvårdsåret ska ha ett stort tack!

Två träffar återstår och det finns fortfarande platser kvar till båda – i Malmö den 27-28 oktober och i Stockholm den 24-25 november. Hör av er till Karin Olsson med anmälan – jag lovar att ni går miste om något om ni inte anmäler er! Det kostar bara 100 kronor och ni får resan betald, så det finns egentligen

ingen anledning att inte anmäla sig.

Nästa år kommer också delvis att präglas av friskvårdssatsningen. Friksvårdsnätverk ska bildas och vi ska utforma den Friskvårdsbok från årets träffar, som sedan ska kunna användas av alla Marfanare i Sverige men som vi också förhoppningsvis ska kunna sprida i Norden eller varför inte – i världen?

Nästa år är det dags för 20-årsjubileum. Det var 1993 som föreningen bildades och vi tänkte att vi på något sätt ska fira det, förslagsvis i samband med årsmötet i mars. Finns det någon därute, gärna någon som varit med från början, och har roliga, speciella eller andra berättelser att delge, som kanske kan utmytna i någon form av jubileumstidning? Hör av er till mig i så fall!

Till dess....

Ha en trevlig höst!

Carina O
ordförande

Föreningens andra friskvårdsträff

22-23 september i Kungälv

Det är en lite regnig helg i september när föreningen har sin andra friskvårdshelg. Den här gången är vi i Kungälv, och vi håller till på Nordiska Folkhögskolan.

Nordiska folkhögskolan ligger 20 minuters bil- eller bussfärd från Göteborg. Med läget högt upp på Fontinberget, omgiven av härlig natur, med storslagen utsikt över Götaälvdalen och Bohus Fästning, känner man sig ”friskare” redan när man anländer. 1947 grundades Nordiska folkhögskolan i spåren av kriget. Grundtanken var att skapa en skola och samlingsplats med stark känsla för det nordiska. Oavsett om man kom från Norge, Danmark eller Sverige så var hela Norden den plats där man hörde hemma. Idag, mer än femtio år efter starten så är just denna tanke som man lyfter fram. Idag har skolan mer än 200 elever som studerar med olika inriktningar. Totalt är vi elva deltagare samlade för att av och med våra fyra ledare få taktill massage, prova på medicinsk yoga, få träningstips och kostråd och inte minst – för att få prata Marfan. Några av oss har syndromet själva och andra är med som anhöriga till marfanare.



Som ordförande i föreningen har jag förmånen att få vara med på alla träffar. Det ger mig massor rent personligt, men jag får också en möjlighet att lära känna våra medlemmar och höra om vilka olika frågeställningar som finns hos dem som nyligen fått diagnosen eller bara inte tidigare varit i kontakt med andra marfanare. Ibland har man bara träffat en enda läkare och inte fått svar på en bråkdel av sina frågor.

Till styrelsen får vi ofta frågan om vart man ska vända sig och om det finns några bra ”Marfan-läkare”. Det gör det ju tyvärr inte. Inte heller har vi någonstans inom vården dit vi kan gå med hela vår kropp (och själ också för den delen). Därför är de här träffarna så viktiga. Vi har inte haft möjlighet att engagera någon läkare, men tillsammans har vi massor med erfarenheter. Inte heller är vi helt renons på kunskaper om Marfan. Har man rört sig i vårdapparaten, som flera av oss, i nästan hela våra liv, så är det oundvikligt att man själv måste bli sitt eget medicinska uppslagsverk. Den kunskapen delar vi gärna med oss av till andra. Inte minst får man dela med sig till vården allt som oftast?!

Syftet med vårt friskvårdsprojekt har inte heller varit det medicinska utan tonvikten skulle verkligen ligga på det friska och hur vi bevarar det friska genom livet. För med rätt träning, bra kost och möjligheter till avslappning och rätt tankesätt kring sina svårigheter, så kan man bevara sin kropp och sin ”friskhet” mycket längre.

Anpassad träning

Vi startar tidigt på lördagsmorgonen med macka och kaffe, och en kort presentation av oss själva. Sen är det full fart! Första föreläsningen står ”vår egen” sjukgymnast – Britt-Marie Rydh Berner för. Britt-Marie är god vän sedan barnsben med två av våra medlemmar, vilka också en gång i tiden inspirerade henne till att utbilda sig till sjukgymnast. Hon kan jättemycket om träning i allmänhet och för vår del, har Britt-Marie massor med kunskaper och erfarenheter.

Trots att jag även hade förmånen att vara med på Rastaholm, på den första friskvårdsträffen och lyssnade på Britt-Marie även då, så lär jag mig nya saker nu. Vi pratar om träning som kroppens egen smärtlindring – frigörandet av endorfiner. Men det gäller att vara ihärdig. Man måste hålla ut i minst 20 minuter och få upp lite flås. Självt har jag problem med just det här att hålla ut och vara tillräckligt ihärdig. Jag ger upp för fort – gärna innan det tar emot. Efter träffen ger jag mig själv ett löfte om att försöka

bli lite mer tålmodig och ta mig över den där så höga mentala tröskeln.

Yoga för lindring och avspänning

Karin Olsson håller i yoga-pass både på lördagen och söndagen. Den här medicinska yoga-metoden är speciellt anpassad för personer som har svårt att röra sig eller har problem med hjärta och lungor. Alla kan delta eftersom rörelserna är mjuka och att det inte är fråga om att böja sig i omöjliga ställningar. Man gör allt så mycket man kan och orkar sittande på en vanlig stol eller sittande på golvet.

Kost och Marfan

Efter lunch är det dags för kostråd med Barbro Turesson som är nutritionist och biolog. Barbro berättar lite om kostrådens historia och vad som allmänt betraktas som bra mat. Det är väl inte helt okänt att ”härom tvistar de lärde”.

Barbro ger oss en intressant reflektion. Med mat finns det riskfaktorer:

- för lite mat
- för mycket mat
- fel mat
- mat som innehåller giftiga ämnen
- stress vid måltider...

Men givetvis finns det friskfaktorer med mat:

- lagom mycket mat
- skyddande mat
- bra tillagad mat
- gemenskap
- matglädje

Till mellanmål bjuder Barbro på lite nyttiga gryn. Vi får prova kokt matkorn och kokt mathavre, bra alternativ till ris och pasta och bovetepuffar som funkar bra till egen müsli-blandning.



Några deltagare på helgträffen.

Innan arbetsdagen är över får vi ytterligare några träningstips från Britt-Marie. Mer kommer ni att kunna läsa om träningstipsen i de kommande Nyhetsbrev och den kommande boken om friskvård, men sammanfattningsvis ger jag er något ni kan ta med er redan nu.

Utgå från dina egna intressen

Se dina möjligheter och inte dina svårigheter
Ta till hjälpmedel vid behov (gå-stavar, redskap, ortopediska hjälpmedel)

Sen blir det ett kort träningspass med bra, anpassade rörelser – tänk att det är så jobbigt bara att stå på ett ben!!

Efter middag och trevlig samvaro och prat om allt möjligt, bland annat trafikeländet i Göteborg och Stockholm, känns det oerhört skönt att lägga huvudet på kudden och kanske läsa ett kapitel i sin medtagna roman. Trodde jag...vaknade till när boken slog mig i ansiktet.

Andra dagen

Söndag morgon har inte heller något vidare väder att bjuda på, men efter en rejäl frukost känner vi oss klara att starta igen. Vi börjar med träningspass, så vi blir snabbt varma. Små, små rörelser som man knappt blir svettig av men som känns i varje liten muskel. Vi är alla överens om att det här borde man väl i alla fall kunna ta sig tid till varje dag.

Britt-Marie berättar också lite om smärta, olika typer av smärta och var den kommer ifrån i kroppen, samt vad man kan göra själv och när man behöver ta hjälp för att lindra den. Ett viktigt råd som vi får med oss är att vi måste lyssna på kroppens signaler, hålla koll på förändringar och prata med vår doktor eller sjukgymnast om något känns konstigt eller annorlunda.

Bra mat

Under Barbros ledning får vi gruppvis sammanfatta några egna kostråd. Vi har en bra diskussion och kostråden redovisas i kommande Nyhetsbrev, men sammanfattningsvis var vi i alla grupper överens om att det är viktigt att äta nyttigt men att maten är god är också viktigt. Det ska också vara lättlagat.

Marfanare har generellt inte problem med övervikt, men alla får vi ändrad förbränning med åren och gott liv lägger sig gärna som extrakiln runt magen. Det

är den sortens extrakilon som inte är bra för hjärtat och våra hjärtan ska vi vara rädda om.

Barbro ger oss smakprov på några rotsaksröror som vi är överens om gott och väl kan ersätta feta ostar vid fredagsmyset. Av resterna från gårdagens matkorn och mathavre har Barbro gjort jättegoda kex som passar utmärkt till rörorna.



Vår kostrådgivare Barbro

Taktil massage

Den här gången hade jag själv förmånen att få taktil massage av Nina Dahlin. Cirka en gång i månaden ser jag till att få ”vanlig” massage. Jag har berättat

för min massör om Marfan och att mina leder i axlar och nacke ibland knakar och bär sig åt. Jag har särskilt bett henne att ta hänsyn till det och vara lite extra försiktig där. Men hon knådar muskler i rygg och nacke och överarmarna rätt rejält och efter en halvtimme av den massagen är jag lätt mörbultat, fast på ett skönt sätt.

Men det här var något helt annat. Ingen knådning, bara helt lätt beröring. Jag minns inte när jag var så avslappnad senast. Nästan lite yr. Det var helt fantastiskt att bara gå in i mig själv och glömma allt utanför mitt eget huvud. Känslan när det hela var över var mycket speciell. Övervældigande skulle jag nog säga, på ett mycket positivt sätt.

Sammanfattning av helgen

Vi går laget runt och alla får berätta om sin upplevelse av helgen. Alla är positiva och har fått nya tankar och idéer om vad man vill gå vidare med. Vi i styrelsen känner oss åter helt säkra på att vår satsning på friskvård var ett riktigt lyckat grepp.

Vad vi också är överens om är att vi vill göra om en sådan här helg. Hur det ska kunna lösas får vi fundera på, för visst vore det alldeles underbart.

CARINA O

Vanliga frågor och svar om duraektasi

Vad är duraektasi?

Det centrala nervsystemet, hjärnan och ryggraden, är omgivna av vätska innesluten i ett membran som kallas dura, som primärt består av bindväv. En utvidgning av detta membran kallas duraektasi.

Vilka är symptomen på duraektasi?

Forskning tyder på att förekomsten av duraektasi inte alltid orsakar problem, även om det ibland orsakar rygg-, buk- och bensmärta och huvudvärk hos en del personer. Bäckensmärta (så lågt som svanskotan) och domningar kan också förekomma. Ibland är det svårt att skilja duraektasi från ländryggssmärta som uppstår hos den generella befolkningen.

Förekommer duraektasi endast i ländryggen?

Nej, duraektasi kan också förekomma i nacken eller i övre delen av bålen, men det är mycket sällsynt.

Hos 99 % av personerna med duraektasi, sker det i den lägsta delen av ryggraden, eftersom det är där vätsketrycket är störst när man står.

Hur diagnosticeras duraektasi?

Duraektasi identifieras bäst genom MRI (magnetkameraundersökning), eller CT (datortomografi).

Hur behandlas duraektasi?

För närvarande är smärtlindring den huvudsakliga behandlingen. Tyvärr, är det inte möjligt att ersätta duran på samma sätt som med aortan. Viss kirurgisk behandling av ”påsar” av duraektasi i extrema fall kan utföras, men det måste avgöras från fall till fall. Specialister som kan bidra till att ge råd i denna fråga, är neurokirurg, ortoped eller smärtspecialist.

SAXAT UR CONNECTIVE ISSUES SPRING 2012
JENNY Å

Hjärtkirurgi i Sudan

Vi är flera Marfanare i alla fall i Stockholmstrakten som känner till Dan Lindblom och som kanske har varit hans patient. Dan var tidigare överläkare på thoraxkliniken på Karolinska universitetssjukhuset i Solna. Nu är han sedan februari i år chefsläkare på Danderyds sjukhus, men har däremellan varit verksam kirurg i Afrika.

Egentligen har inte hans arbete där med Marfans syndrom att göra men eftersom Dan har varit och säkerligen är en doktor som intresserat sig för och har stora kunskaper om Marfans syndrom, och för att några känner till honom, är det roligt att få berätta om hans arbete i Afrika, i Sudan närmare bestämt.

Tidigt Afrikaintresse

När Dan blev ny chefsläkare på Danderyd berättade han i det pressmeddelande som kom i samband med hans tillträde så här om sitt Afrikaengagemang:- Jag blev tidigt inspirerad av mina föräldrars missionsintresse för Afrika. För mig började det 2006 då jag arbetade som gästprofessor först i Uganda och därefter Rwanda. Efter det engagerade jag mig i den italienska biståndsorganisationen Emergency som 2007 startade en hjärtkirurgisk klinik utanför Khartoum, Sudan, där barn, ungdomar och yngre vuxna med medfödda och förvärvade hjärtfel opereras helt kostnadsfritt. Jag är även engagerad i ett liknande projekt i Kamerun och ska åka dit nu i mars, förmodligen för sista gången.

I Sudan arbetade Dan för den italienska biståndsorganisationen Emergency som sedan 2007 driver ett hjärtkirurgiskt sjukhus, Salam Centre for Cardiac Surgery, i utkanten av Khartoum. Till skillnad från många andra hjärtkirurgiska projekt i utvecklingsländer bygger detta på en kontinuerlig verksamhet med stor volym och helt kostnadsfri vård för både barn och vuxna patienter. Vi har här saxat lite ur den artikel som Dan själv hade publicerad i Läkartidningen 2009.

Sudan

Sudan är Afrikas till ytan största land med en befolkning på ca 40 miljoner. Det är också ett av världens fattigaste länder trots exploatering av stora oljefyndigheter under senare år. Landet är i västvärlden mest känt för sina långvariga interna konflikter.



Efter 20 års inbördeskrig i södra Sudan skrevs 2005 ett fredsfördrag som lett till att oroligheterna där minskat betydligt, men 2003 bröt konflikten i Darfur ut. Den har skördat hundratusentals liv, och ett par miljoner människor har flytt från sina hem. Hundratusentals interna flyktingar lever nu i olika flyktingläger, oftast utan tillgång till vatten och avlopp.

Hjärtsjukdomar i utvecklingsländer

Den kardiovaskulära dödligheten i Afrika utgör ca 12 procent av den totala dödssiffran. Tillgången till hjärtkirurgi är minimal på den afrikanska kontinenten. I Europa och USA utförs ca 1 000 hjärtoperationer per miljon invånare; i Afrika är motsvarande siffra 18.

Om man bortser från Sydafrika och de nordafrikanska länderna (framför allt Egypten) bedrivs regelbunden hjärtkirurgi i dag vid enstaka centra i Kenya, Sudan och Ghana.

Emergency

Biståndsorganisation Emergency är tämligen okända i Sverige men välkända i Italien. Organisationen startades 1994 i syfte att vara ett komplement till Röda Korset och Läkare utan gränser. Emergency finansieras så gott som helt av donationsmedel, i första hand från privata italienska donatorer. Däremot stöds det hjärtkirurgiska projektet i Sudan delvis av det sudanesiska hälsovårdsministeriet och av Khartoum.

Höga ambitioner

För några år sedan började man diskutera möjligheten att bygga ett sjukhus för högspecialiserad vård inom någon medicinsk disciplin och som skulle kunna fungera som ett regionalt center i Afrika. Med den höga förekomsten av svåra hjärtsjukdomar

i regionen, den så gott som totala avsaknaden av hjärtkirurgi i dessa delar av Afrika och organisationens tidigare erfarenheter inom hjärtkirurgin blev det naturligt att satsa på uppbyggnaden av ett stort afrikanskt center för öppen hjärtkirurgi.

Salam Centre

The Salam Centre for Cardiac Surgery färdigställdes 2007. Man har sedan dess genomfört mer än 1 500 hjärtoperationer. Centret är helt inriktad på elektiv hjärtkirurgi för både vuxna och barn. Vården är kostnadsfri och inkluderar även uppföljning, läkemedelsbehandling och vistelse för närmast anhöriga i det på sjukhusområdet belägna gästhemmet. Sjukhuset är byggt på ett område som donerats av Khartoums guvernör, och hela sjukhusområdet är välordnat med prydliga gräsmattor, mangoträd och ett överflöd av bougainvillea.

Vården

På sjukhuset finns en öppenvårdsmottagning dit patienter kommer med eller utan remiss för bedömning av om deras problem är av hjärtkirurgisk natur. De som bedöms ha en behandlingsbar hjärtsjukdom genomgår ekokardiografi och fördjupad utredning, vid behov inkluderande kranskärlsröntgen.

Vid mottagningen ordnas också återbesök för opererade och nödvändiga läkemedel delas ut gratis. Vårdavdelningen har 48 vårdplatser i två- och fyrbäddss-rum. Avdelningen bemannas av några kardiologer och en handfull sudanesiska unga kolleger, ett par internationella och ett relativt stort antal lokala sjuksköterskor.

Operationsavdelningen har tre hjärtkirurgiska operationssalar fullt utrustade med moderna hjärt-lungmaskiner, övervakningsutrustning och ventilatorer. Det finns också den stora intensivvårdsavdelningen med totalt 15 platser.

Patienter

Merparten av patienterna opererades på grund av reumatiska vitier ofta i kombination med trikuspidalis- och aortavitier. Medelåldern var låg, och de flesta var under 30 år. Många barn och ungdomar kom med maximalt täta mitralisstenoser, systemtryck i lungartären och höggradig trikuspidalisinsufficiens. Klaffplastiker föredras naturligtvis framför proteskirurgi, men det var oftast omöjligt att reparera mitralisstenoserna, varför merparten av patienterna ändå blev protesbärare. I denna

åldersgrupp har bioprotiser mycket kort hållbarhet, varför mekaniska klaffar med kontinuerlig warfarinbehandling var det vanligaste behandlingsalternativet. Khartoum har ca 10 miljoner invånare med relativt goda möjligheter till PK-INR-kontroller på flera sjukhus, inklusive på Salam Centre, varför antikoagulationsbehandlingen trots allt var genomförbar. För patienter från södra Sudan eller Darfur blev valet svårare, och relativt ofta tvingades vi använda bioprotiser även på yngre, där både vi och patienten var väl medvetna om att en omoperation inom en femårsperiod var sannolik.

Under mina tre månader gjorde vi sammanlagt 220 hjärtoperationer, och av dessa var bara sex kranskärlsoperationer, som utgör merparten av den hjärtkirurgiska verksamheten i Europa och USA. De kirurgiska resultaten var goda.

Det som var slående var den totala frånvaron av postoperativa sårinfektioner. Om frånvaron av denna komplikation berodde på delvis väldigt strikta hygienrutiner eller om det möjligen fanns klimatologiska orsaker (hög temperatur men väldigt låg luftfuktighet) undandrar sig min bedömning.

Kontroversiell verksamhet?

Verksamheten väcker en hel del frågor. Man kan naturligtvis ifrågasätta om hjärtkirurgi behövs i Afrika. Kanske borde Emergency ägna sig åt att gräva brunnar och driva vaccinationsprojekt? Är det rimligt att operera reumatiska vitier när barn dör i diarré i flyktingläger mindre än en timmes bilresa därifrån? Kan man garantera kvalitet i antikoagulationsbehandlingen för de patienter som erhåller mekaniska klaffprotiser? På ett organisatoriskt plan är det imponerande att se hur Emergency gör allt detta, och hjärtkirurgiprojektet är bara det senaste tillskottet i deras aktiviteter. I Khartoum finns utöver hjärtsjukhuset en barnmottagning som ligger i anslutning till ett stort flyktingläger och som är den enda sjukvårdsinstansen för barnen i detta läger med sammanlagt 300 000 invånare.

En av mina bästa erfarenheter

Sammanfattningsvis är vistelsen i Sudan en av mina bästa professionella, sociala och humanitära erfarenheter, och jag är glad över att ha fått denna möjlighet. På ett personligt plan kändes det bra att arbeta med det man behärskar, och för de många svårt hjärtinvalidiserade unga patienterna var insatserna av stort värde.

SAMMANSTÄLLT AV KARIN OLSSON



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

Vid definitiv avflyttning eller felaktig adress återsänds försändelsen med ny adress angiven.

Karin Olsson
Elbevägen 44
141 32 Huddinge

Marfans syndrom på 56 olika sätt

Svend Rand-Hendriksen är läkare på Sunnaas sjukhus i Oslo där den så kallade TRS-enheten finns. Det är ett kompetenscenter för ett antal sällsynta diagnoser dit människor med Marfan från hela Norge kan komma för att bland annat få en behandlingsplan att ta med hem till sin läkare.

Norsk studie av Marfans syndrom

Svend har gjort en studie i Norge över människor med Marfans syndrom; en beskrivande tvärsnittsstudie.

Man undersökte de organsystemen som tas upp i de så kallade Ghentkriterierna. Det gjordes röntgen med magnetkamera av länd- och korsrygg för att se den hårda hjärnhinnan (dura mater) och därmed se vilka som hade duraektasi (en utvidgning av de bindvävshinnor som omger ryggmärgen och ryggvätskan).

Man tog också reda på familjehistoriken och tog del av och gjorde gentester.

Ögonen undersöktes också; synskärpa, ögats längd och bredd (med ultraljud) och man gjorde mätningar av hornhinnan.

De kardiovaskulära undersökningar som gjordes var ekokardiografi och magnetröntgen av aorta.

Man tittade också på skelettet genom klinisk undersökning, gjorde mätningar av kroppsmått, kontrollerade krökning av ryggraden (skolios) och undersökte höftledsskålarna.

Det gjordes röntgen av lungorna och man tog reda på undersökningspersonernas historia när det gällde eventuella lungproblem.

Huden och skinnet undersöktes för se bräck och hudbristningar från puberteten.

De som undersöktes

Personerna som var med i studien av vuxna över 18 år. Det var totalt 105 personer, 67 kvinnor med en medelålder på 42 år och 38 män

med en medelålder på 33 år.

90 hade fått diagnosen Marfans syndrom och 15 hade misstänkt Marfans syndrom.

Man gjorde alltså noggranna undersökningar utifrån Ghentkriterierna och man kom fram till hur många procent av personerna i gruppen som hade vilka tecken/symptom.

Slutsatser

Det var när man sammanställde alla data som man hittade 56 olika kombinationer och det bara på dessa 105 personer. Alltså 56 kombinationer av Ghentkriterierna - 56 olika varianter av Marfans syndrom, kan man säga.

Det som studien slutligen kom fram till var att

- de flesta människor med Marfans syndrom fyller flera kriterier än nödvändigt
- någon med Loeys-Dietz syndrom fyller Ghent-1-kriterierna
- duraektasi är de vanligaste primära kriteriet - fylldes av 91%
- huvudkriteriet för hjärt-kärlsystemet fylldes av 53 %

Man kunde också konstatera att

- inte allt som ser ut som Marfan är Marfan
- när diagnosen är ställd bör de närmaste släktingarna också undersökas
- när en mutation i FBN1 hittas, bör också de närmaste släktingarna testas för denna mutation
- de personer som uppfyller Ghentkriterierna bör alltid undersöka ögon, hjärta, bindvävshinnorna som omger ryggmärgen och skelettet, och naturligtvis utifrån vad undersökningarna ger få den lindring och behandling som var och en behöver.

KARIN OLSSON