

Är det Marfan eller Loeys-Dietz?

Vi läser på den amerikanska Marfanföreningens webbsida om skillnaden mellan Marfans syndrom (MFS) och Loeys-Dietz syndrom (LDS). Här är den artikeln översatt.

Läkare som vet mycket om Loeys-Dietz syndrom tror att det finns många personer som diagnostiserats med Marfans syndrom eller "atypiska" Marfans syndrom (alltså som har många men inte alla kännetecken) som faktiskt har Loeys-Dietz syndrom. Eftersom behandlingen är olika för de båda tillstånden, är det viktigt att ha rätt diagnos.

Här går vi igenom några fakta som hjälper dig att avgöra om du behöver prata med din läkare om LDS.

Likheter mellan Loeys-Dietz och Marfans syndrom

LDS och MFS är både genetiska sjukdomar som påverkar bindväven. Det finns många likheter;

- Långa, smala fingrar
- Delar av bröstkorgen buktar antingen utåt (kölbröst) eller inåt (trattbröst).
- Sned rygg (skolios)
- Överrörliga leder
- Plattfothet
- Bristningar i huden som inte kan förklaras av graviditet eller viktökning
- Förstorad eller utbuktande aortarot
- Bristningar i aortaväggens lager (aortadissektion)
- Uttänjd mitralisklaff (mitralisklaffprolaps)
- Svullnad eller utbuktande av hinnan som omger ryggmärgen (duraektasi)

Skillnader Loeys-Dietz och Marfan

Personer med LDS har vanligtvis inte de långa armar och ben som så ofta ses hos personer med MFS. Dessutom har de med LDS inte linsdislokation (lind som glidit åt sidan) i ögat, medan ungefär sex av tio personer med MFS har det.

Det finns flera tecken hos LDS som inte finns hos Marfan, nämligen:

- Artärer som är vridna
- Aneurysmer och dissektioner i andra delar av aortan än just vid roten eller i artärer
- Hjärtfel vid födseln till exempel förmaksseptumdefekt och patent ductus arteriosus
- Brett mellan ögonen (hypertelorism)
- Ögonvitan skiftar i blått
- Förstorad eller delad gomspene (uvula palatina)
- Gomspalt
- Klumpfot (när foten vrids inåt och uppåt vid födseln)
- För tidig sammanväxning av skallbenet (kraniosynostos)
- Missbildningar eller instabilitet i ryggraden i nacken
- Ansamling av vätska i hjärnan (hydrocefalus)
- En del av hjärnan (cerebellum) har en annorlunda form
- Andra hudförändringar än hudbristningar. Lätt att få blåmärken, svåra ärr och genomskinlig hud som gör att venerna syns under huden
- Mag- och tarmbesvär såsom överkänslighet mot viss mat och kronisk diarré (eller att den kommer och går men går aldrig riktigt bort), buksmärta och/eller inflammation
- Allergier både mot mat och saker i miljön
- Ömtåliga organ som kan orsaka bristning av mjälten eller tarmen och bristning av livmodern under graviditeten
- Dålig mineralisering av skelettet (osteoporos) som kan göra skelettet mer benäget att bryta s

Vem bör kontrolleras för Loeys-Dietz syndrom?

Människor som är i någon grupp som anges nedan bör tala med sin läkare om möjligheten av LDS.

- De med en diagnos av MFS eller "atypisk" MFS som också har något tecken på LDS (något från listan ovan).
- De som har flera tecken på MFS men ingen klar diagnos, och som har något eller några av LDS-tecknen.
- De med MFS som har familjemedlemmar som har LDS-tecken.

Hur Loeys-Dietz syndrom diagnostiseras

Eftersom LDS bara identifierades och namngavs 2005 så är det ännu så länge inte så många läkare som exakt vet hur man skiljer LDS från MFS.

De som med större sannolikhet kan känna igen och diagnostisera LDS är genetiker (läkare som specialiserat sig på genetiska sjukdomar). Genetiska tester är det säkraste sättet att ta reda på om en person har LDS. I det testet letar man efter mutationer i någon av de två generna som "berättar" för kroppen hur man bygger proteiner som kallas transformerande tillväxtfaktorer receptor-beta 1 (TGFB1) och transformerande tillväxtfaktorer beta receptor 2 (TGFB2.) Detta test är mest givande när det används som del av en fullständig bedömning som innefattar:

- sjukdomshistoria av personen och hans eller hennes familj
- fysiska tester
- särskilda röntgenundersökningar inklusive studier av huvud, skelett och blodkärl

Varför är det viktigt att ha en korrekt diagnos?

Den medicinska behandlingen LDS är inte samma som för MFS. Den viktigaste skillnaden är undersökning och bedömning av aorta och andra blodkärl. Vården är annorlunda eftersom livshotande aneurysm och bristningar är vanligare vid en mindre diameter av aorta vid LDS än vid MFS

Av detta skäl görs operation för att reparera aneurysm ofta tidigare vid LDS. Det finns vid LDS också större anledning att röntgenundersöka blodkärlen i hela kroppen med CT eller MR.

Det finns flera medicinska problem vid LDS som inte finns vid MFS som behöver särskild vård. Dessa är instabilitet i halsryggen (glidning av den övre delen av ryggraden), medfödda hjärtproblem, allergier, kroniska gastrointestinala problem, bristning av mjälte och tarm, och bristningar i livmodern under graviditeten.

Många av de medicinska problemen vid LDS kan behandlas, men patienten behöver en korrekt diagnos för att få rätt sjukvård och rådgivning.

Mer information om Loeys-Dietz syndrom finns på webbplatsen [www.loeysdietz.org](http://www.loeysdietz.org)