

Beals syndrom

Beals syndrom (även känt som CCA, Congenital Contractural Arachnodactyly) är en autosomt dominant ärftlig bindvävssjukdom som beror på en mutation på en av bindvävsgenerna (FBN2-genen, till skillnad från Marfans syndrom som beror på en mutation i FBN1-genen).

Symtom

Syndromet kännetecknas framförallt av sammandragna leder, framförallt fingrar och tår men även armar, ben och höfter. Detta gör att det är svårt att sträcka ut till exempel fingrar eller tår helt, då de är konstant lite böjda eller ”krokiga”.

Missformade öron, långa och smala leder och skolios är även vanliga symtom vid beals. Symtomen kan variera i grad. Det kan vara allt från väldigt milda sammandragningar av leder, där man inte alls besväras i vardagen, till att ha så stora besvär att man kan behöva rullstol för att fungera i vardagen.

Skolios (krökt ryggrad) är också något som är väldigt vanligt hos personer med beals och det är ofta medfött. Detta kan behandlas, beroende på vilken grad skoliosen är, med korsett under ungdomen eller steloperation i ryggraden; alternativt både och.

I och med ledernas konstanta sammandragningar, kan musklerna bli korta och väldigt tigha, vilket lätt kan leda till besvär med smärta och begränsad rörlighet. Att försöka bibehålla den rörlighet man redan har och annan fysisk aktivitet i måttlig grad kan hjälpa mot smärtan.

Beals syndrom kan även påverka lungorna och framförallt lungkapaciteten, alltså förmågan att uppta syre, men är oftast inget av livshotande karaktär.

Ärftlighet

Ärftligheten är samma som för Marfans syndrom, då det är en autosomt dominant ärftlig sjukdom, så om en förälder har det är det 50 procents risk att barnet får det. Det kan uppstå nymutationer där ingen i släkten har det sedan tidigare.

Graviditet

Det är generellt sett inget problem med graviditet även om det kan krävas extra kontroller och hjärtkontroller för säkerhets skull.

Skillnad mot marfan

Den stora skillnaden mellan Marfans syndrom och Beals syndrom är att aortan och hjärtat inte påverkas på samma sätt vid beals, men eftersom beals är så nära besläktad med marfan genomförs det ändå ofta hjärtkontroller för att se så att aortan inte påverkas och att en aortaruptur inte sker.

Beals syndrom har inte samma problematik med ögonen som det kan vara hos personer med marfan.

Förekomst

Beals syndrom är ett betydligt mer ovanligt tillstånd än Marfans syndrom och inte lika väl studerat. Därför är det väldigt svårt att säga hur många som har diagnostiserats med det, både nationellt och internationellt.

Lindring och behandling

Det finns ingen enstaka behandling eller medicin som förebygger eller botar Beals syndrom. I och med ledernas sammandragning som i många fall leder till smärta är det, som sagts, viktigt att försöka bibehålla den rörlighet man har och även försöka vara relativt fysiskt aktiv. Eftersom det inte gjorts mycket forskning på tillståndet kan ovissheten i och med syndromet, leda till psykisk ohälsa, då man inte vet hur livskvaliteten kommer att påverkas. Det kan vara jobbigt och svårt att förhålla sig till och då rekommenderas samtalskontakt och i vissa fall medicinering. Det är även bra att försöka få kontakt med andra med samma eller liknande tillstånd. Det kan underlätta väldigt mycket.

Söka vård

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) finns i varje sjukvårdsregion vid universitetssjukhuset. Kontakta i första hand dem för att få vägledning, hänvisning och information. Resurser för utredning och behandling finns inom respektive medicinsk specialitet.

Speciellt viktigt är regelbundna kontroller på en hjärtmottagning där man är specialiserad på personer med medfödda hjärtfel.

Intresseorganisation

Svenska Marfanföreningen, ordförande Karin Olsson.

Telefon: 070-538 55 19

E-post: marfan.sverige@gmail.com.

Hemsida: www.marfan.se.