

Denna text är översatt från den engelska Marfan-organisationens, *The Marfan Trusts* informationsmaterial om duraektasi. Översättning, bearbetning och medicinsk faktagranskning har gjorts av Svenska Marfanföreningens styrelse i mars 2025.

Marfans syndrom

Marfans syndrom orsakas av en genetisk förändring i kroppens bindväv. Syndromet förekommer hos alla kön etniska grupper. Bindväven hjälper till att ge struktur åt kroppen genom att binda huden till muskler och muskler till ben. Den ger den elastiska styrkan i senor och ligament runt leder och i blodkärlens väggar. Den stödjer även de inre organen. Vävnaden består av fina fibrer och "lim". En fibrer kallas fibrillin.

Marfans syndrom för med sig en förändring i den fibrillinproducerande genen, FBN1, som gör att detta protein är bristfälligt i bindväven i hela kroppen. Detta skapar en ovanlig töjbarhet och svaghet i vävnaderna. Detta kan ge långtgående konsekvenser och kan påverka ögonen, lungorna, tarmen, nervsystemet, skelettet och det kardiovaskulära systemet.

Symtomen varierar mycket från person till person. Vissa har milda symptom och andra tämligen svåra. 75 procent av diagnosärarna ärver tillståndet medan 25 procent utvecklar det som ett resultat av en spontan genförändring, så kallad ny mutation.

Duraektasi

Duraektasi är en utvidgning av ryggmärgskanalen utmed hela ryggraden. Durasäcken, den skyddande bindvävshinnan runt ryggmärgen, expanderar, särskilt i den nedre lumbosakrala regionen, där cerebrospinalvätskans tryck är som högst.

Även om duraektasi inte är livshotande, så som kärlproblem vid Marfans syndrom kan vara, så kan det orsaka betydande påverkan på livskvaliteten, särskilt när personer med Marfans syndrom blir äldre. På grund av förbättrad överlevnad in i hög ålder blir dessa problem alltmer relevanta. Duraektasi kan vara en viktig ledtråd vid diagnostisering av bindvävssjukdomar.

Duraektasi ingår i de så kallade Gentkriterierna (från 2010), vilket betyder att det tilldelas två poäng i systempoängbedömningen för Marfans syndrom. Det

förekommer också vid andra bindvävssjukdomar som Ehlers-Danlos syndrom (EDS) och Loeyes-Dietz syndrom (LDS). En litteraturoversikt antyder att 63–97 procent av vuxna med Marfans syndrom har duraektasi.

Symtom

Många personer med duraektasi har få eller inga symptom, men om symptom uppstår är de vanligaste:

- Lågt sittande ryggsmärta
- Huvudvärk
- Utstrålade nervsmärta i ben och/eller skinkor
- Förlust av känsel över och under det drabbade området (i vissa fall)
- Rektal och genital smärta

Symtomen kan förvärras av att ligga på mage och förbättras genom att ligga på rygg. Smärtan kan också vara postural, dvs. värre vid stående, eftersom cerebrospinalvätska samlas i det utvidgade området.

Diagnostisera

Magnetresonanstomografi (MR) är den vanligaste metoden för att diagnostisera duraektasi eftersom den ger bättre bilder av durasäcken än datortomografi (CT). CT kan dock användas om MR är av olika skäl är olämpligt.

I nuvarande forskning har man sett att duraektasi kan utvecklas och förvärras med åldern. En tioårig studie av patienter med Marfans syndrom fann att svårighetsgraden av duraektasi kan öka med tiden. Liknande fynd har gjorts vid Loeyes-Dietz syndrom (LDS). Detta har betydelse för den växande gruppen äldre personer med marfan som tidigare inte har fått en duraektasidiagnos. Symptomgivande duraektasi måste alltid övervägas hos de äldre.

Med hjälp av MR kan man se:

- Främre meningocele. Detta innebär en typ av neuralrörsdefekt, där hjärn- eller ryggmärgshinnorna tränger ut genom ett hål i ryggraden. Detta leder till att vätska samlas i den utbuktade delen, vilket kan ge en synlig bula på ryggen.
- Dilatation (förstoring eller vidgning) av nervrotskanaler.
- Utvidgning av durasäcken.

Behandling

Behandlingen bygger i de allra flesta fall på smärtlindring och fysioterapi. Personer med duraektasi kan behöva remitteras till en neurolog eller smärtspecialist. Det är viktigt att fysioterapeuten har kunskap om duraektasi och bindvävstillstånd.

Vid svår huvudvärk, speciellt i stående, kan ett epiduralt blodplåster övervägas. Detta innebär att patientens eget blod injiceras i epiduralrummet för att täppa till läckaget.

Om symtomen är relaterade till en meningocele eller cysta, kan kirurgisk dekompression eller borttagning av cystan vara nödvändig.

Ryggbedövning

Ryggbedövning (spinal- eller epiduralanestesi) måste övervägas noggrant hos personer med Marfans syndrom. Studier har visat att ryggbedövning kan vara mindre effektiv hos dessa patienter, troligen på grund av den ökade volymen cerebrospinalvätska vid duraektasi. Därför är en anesthesiologisk bedömning före kirurgiska ingrepp viktig, alltså att bedöma lämplig bedövning, narkos eller smärtlindring.

Duraektasi och graviditet

Graviditet vid Marfans syndrom kräver noggrann planering och övervakning, särskilt för att kontrollera aortan. Planering inför förlossning är viktig, och regional anestesi är ofta en strategisk åtgärd för att minska blodtrycks- och hjärtfrekvenssvängningar. För gravida kvinnor med duraektasi rekommenderas en anestesikonsultation i förväg.

Duraektasi hos barn

Studier har visat cirka 40 procent av barn med Marfans syndrom hade tecken på duraektasi, och en annan studie visade en så pass hög andel som 90 procent. Hos barn ger duraektasi oftast inga symptom. Förekomst av duraektasi kan vara ett användbart diagnostiskt verktyg om några av de andra huvudsakliga Gentkriterierna saknas (till exempel aortarotdilatation, linsluxation, familjehistorik).