

Marfans syndrom

Marfans syndrom är ett ärftligt hälsotillstånd (och räknas som en så kallad sällsynt diagnos). Det ger symtom från hjärt-kärlsystemet, skelettet, lederna och ögonen. Även lungorna, tänderna och huden kan påverkas. Många – men inte alla – har långsmal kroppsbyggnad med långa och smala armar, ben och fötter.

Det finns flera tillstånd som liknar Marfans syndrom, till exempel Beals, Loeys-Dietz, Sticklers och Vaskulär Ehlers-Danlos.

Förekomst

Förekomsten av syndromet uppskattas till en person per 10 000 invånare, alltså cirka 1 000 personer i Sverige. Därmed en av de vanligaste ärftliga bindvävsjukdomarna. Syndromet är lika vanligt bland kvinnor och män.

Orsak

Syndrom beror på en mutation i genen *FBN1* som finns på kromosom 15. Genen är en mall för tillverkningen av proteinet fibrillin 1 som ingår i kroppens bindväv.

Bindväven är en del av kroppens stödjevävnad och finns i alla vävnader och organ. Den är en stor beståndsdel i till exempel artärer och luftrör, samt bildar skyddande höljen kring muskler, nerver och blodkärl. Mutationen i *FBN1* ger brist på normalt fungerande fibrillin 1.

Ärftlighet

Syndrom nedärvs autosomt dominant. Det innebär att om en av föräldrarna har syndromet, är sannolikheten för såväl söner som döttrar att få det 50 procent. De barn som inte har fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

Hos cirka en fjärdedel av dem som har tillståndet har den uppkommit som en nymutation, inte genom arv.

Symtom

De individuella variationerna är mycket stora. Några få har symtom redan som nyfödda, men vanligen visar det sig senare under uppväxtåren eller i vuxen ålder. Vid lindriga symtom förblir tillståndet ofta odiagnostiserat.

Hjärta och blodkärl

Hjärtbesvären varierar mycket. Det är mycket viktigt med regelbundna kontroller av hjärtat och kroppspulsådern (aortan).

Aortan innehåller mycket fibrillin 1 och det gör att kärlväggen kan försvagas och riskerar att vidgas. En sådan utvidgning kallas för aortadilatation (aortaaneurysm) och ger vanligen inga symtom. Däremot utgör det en risk för att delar av kärlväggen kan brista (aortadissektion). Om bristningen går igenom alla kärlväggens lager läcker blodet ut i kroppen (aortaruptur). Aortadissektion och aortaruptur ger svåra smärtor och är livshotande tillstånd.

Hjärtklaffarna innehåller bindväv som har betydelse för hjärtklaffens funktion. Ibland kan hjärtklaffarna i vänster hjärthalva (aortaklaffen och mitralisklaffen) ha en försämrad funktion så att det uppstår läckage (aortainsufficiens och mitralisinsufficiens). Detta leder i vissa fall till hjärtsvikt, som kan yttra sig i form av försämrad kondition med andfäddhet och trötthet.

Lungor

Vävnaden i lungorna är förändrad och unglåsorna kan bli större och färre (emfysem), vilket ökar risken för att de ska brista. Rökning är därför mycket olämplig.

Spontan lungkollaps, pneumotorax, beror oftast på att några lungblåsor brustit. Lungsäcken fylls då med luft, samtidigt som lungan faller ihop. Detta kan leda till andnöd och bröstsmärta och kräver snabbt omhändertagande på sjukhus, men är inte livshotande.

Skelett och leder

De flesta har en långsmal kroppsbyggnad, med långa och smala armar, ben, fingrar och fötter. Långa armar och ben med svaga muskler ger en ökad påfrestning på ledband, benhinnor och muskelfästen, vilket kan leda till stukningar och värk. Lederna är ofta överrörliga. Många har plattfot.

Det är vanligt med ryggradskrökningar (kyfos, lordos och skolios). De påverkar hållningen och kan i enstaka fall också påverka funktionen hos hjärtat och lungorna. Bröstkorgen kan vara asymmetrisk, och bröstbenet utskjutande eller insjunket (kölbröst respektive trattbröst). Ungefär en fjärdedel har platt rygg, vilket innebär att man saknar svank i ländryggen.

Tillväxt

De nyfödda barnen är ofta över medellängd. Framför allt är rörbenen i underarmar, underben, fötter och händer längre. Många blir långa som vuxna.

Ögon

Det vanligaste ögonsymptomet är närsynthet som beror på att ögat vuxit mer än normalt och blivit längre. Det kan i sin tur leda till näthinneavlossning. Cirka 60 procent har linsluxation, vilket innebär att linsen, som sitter fast med smala trådar av bindväv, har rubbats ur sitt läge eller lossnat helt. Något ökad risk för grå starr (katarakt) och grön starr (glaukom) föreligger.

Käkar och tänder

Det är vanligt att gommen är hög och smal, så att tänderna sitter trångt. Detta kan även orsaka snarkning och ökad risk för andningsuppehåll under sömnen (sömnapné). Käklederna är ofta påverkade, eftersom käkledernas ledkapslar ibland är instabila. Detta kan försvåra att gapa stort och länge hos tandläkaren.

Övrigt

Det finns en ökad tendens att få bråck, oftast i ljumskarna, vilket ger en utbuktning av bukhålan under ljumskvecket.

Trånga kanaler till bihålorna ger ökad risk för bihåle- och oroninflammationer.

Duraektasi; en utvidgning av bindvävshinnorna som omger ryggmärgen och ryggvätskan, kan finnas utmed hela ryggraden men syns tydligast vid svanskottorna. Detta kan ge smärtor i rygg och ben samt huvudvärk.

Strimformiga märken (striae) kan finnas i huden på grund av bristningar i underhuden. Dessa finns oftast på höfter, lår, rygg och skuldror och är helt ofarliga.

Många upplever trötthet och värk i leder och muskler samt en allmän trötthet och nedsatt uthållighet.

Diagnostik

Karaktäristisk, lång kroppsbyggnad i kombination med skelettavvikelse kan ge misstanke om diagnosen. Hos en del är bilden mycket tydlig, medan den hos andra kan vara näst intill omöjlig att upptäcka vid en vanlig läkarundersökning.

De så kallade Gent 2-kriterierna finns för att diagnostisera Marfans syndrom. De lägger tyngdpunkten på två symtom: aortarotsaneurysm och linsluxation. Om det inte finns någon annan i familjen med syndromet räcker dessa båda för att få diagnos. Övriga symtom poängbedöms enligt en skala.

De flesta med syndromet har olika mutationer i

genen FBN1. Genom blodprov och DNA-analys kan FBN1 studeras i detalj, och i många familjer går det då att påvisa den specifika mutation.

Behandling/stöd

Syndromet kan idag inte botas, men symtomen kan förebyggas, lindras och behandlas. De flesta behöver kontakt med olika specialister, till exempel barnläkare, hjärtläkare, ögonläkare, ortoped, endokrinolog och klinisk genetiker.

För att minska belastningen på aorta är det viktigt att få ner trycket mot dess väggar det vill säga få ner blodtrycket. Personer med marfan bör därför ta antingen betablockerare eller ARB, till exempel medicinen losartan. Studier har visat att losartan, troligen på sikt, kan förhindra allvarliga händelser så som aortadissektion. Möjligen är en kombination av betablockerare och losartan fördelaktigt, men det finns en ännu så länge betydande osäkerhet. De som tycker att det känns tryggt att ta båda sorternas medicin kan mycket väl göra det.

Graviditet

För kvinnor med marfan kan graviditet innebära en ökad påfrestning på aortan. De bör därför få aortans diameter kontrollerad innan en graviditet planeras. Om diametern är mindre än 40 millimeter före graviditeten är risken liten för vidgning eller bristning.

Är aortan vidgad kan en förebyggande operation övervägas. Under graviditeten rekommenderas medicinering med betablockerare. Däremot ska medicinering med losartan helst avbrytas redan innan, eftersom detta kan innebära risk för fosterskador. Under graviditeten och den närmaste tiden efter förlossningen bör kvinnorna kontrolleras på en specialistmottagning där det finns samverkan mellan gynekolog och kardiolog.

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.