

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Resurser för utredning och behandling finns inom respektive medicinsk specialitet. Flera olika specialister kan behöva samverka, till exempel barnläkare, hjärtläkare, ögonläkare, ortoped, endokrinolog och klinisk genetiker.

INTRESSEORGANISATIONER

Svenska Marfanföreningen
e-post marfan.sverige@gmail.com
www.marfanforeningen.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser
tel 072-722 18 34
e-post info@sallsyntadiagnoser.se
www.sallsyntadiagnoser.se

SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om Marfans syndrom i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och tillstånd som leder till funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

Databasen finns på:
www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

INFORMATIONSCENTRUM FÖR OVANLIGA DIAGNOSER

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 422, 405 30 Göteborg
tel 031-786 55 90
e-post ovanligadiagnoser@gu.se
www.ovanligadiagnoser.gu.se



Marfans syndrom



MARFANS SYNDROM

Vid Marfans syndrom är bindväven förändrad och försvagad. Eftersom bindväv finns i alla vävnader och organ kan det uppstå symtom från många olika organsystem. Det är vanligt med symtom från hjärt-kärlsystemet, skelettet, lederna och ögonen. Symtomens svårighetsgrad varierar mycket och vid lindriga symtom förblir sjukdomen ofta odiagnostiserad.

- Uppskattningsvis har 10-20 personer per 100 000 invånare Marfans syndrom. Det skulle innebära mellan 900 och 1 800 personer i Sverige.
- Marfans syndrom orsakas av en mutation i en gen, vilket ger nedsatt funktion av proteinet fibrillin 1 som finns i bindväven. Sjukdomen kan uppstå genom en nymutation men är oftast ärftlig. Om en förälder har sjukdomen är sannolikheten att barnet får sjukdomen 50 procent.
- Symtomen brukar visa sig under uppväxtåren eller i vuxen ålder, några få har symtom redan under nyföddhetsperioden.

Nästan alla med Marfans syndrom är långa och smala, med långa armar, ben och fötter. Lederna är ofta överörliga, och det uppstår lätt stukningar och värk. Sned rygg är också vanligt.

Kärlväggen i stora kroppspulsådern (aortan) kan försvagas och utvidgas. En livshotande komplikation är att delar av kärlväggen kan brista.

En del har läckage i hjärtklaffarna som kan leda till hjärtsvikt.

Den elastiska vävnaden i lungorna är försvagad, vilket ökar risken för emfysem och spontan lungkollaps.

Många har ögonsymtom. Närsynthet är vanligt, liksom att linsen rubbas ur sitt läge eller lossnar.

Även näthinneavlossning förekommer, samt grå och grön starr.

Det är vanligt att gommen är hög och trång, och en del har problem med käklederna. Till syndromet hör också en ökad tendens att få ljumskbräck och bristningar i underhuden.

- För att ställa diagnosen finns särskilda kriterier som bygger på familjehistorik, kliniska undersökningar, röntgen och undersökning med magnetkamera samt DNA-analys.
- Beroende på symtom behövs regelbundna medicinska undersökningar och behandling. De flesta behöver kontakt med flera specialister som t ex hjärtläkare, ortoped och ögonläkare. Vidgning av aortan kan bromsas med läkemedel, men ibland behövs en operation. Läckage i aortaklaffen kan också opereras och då ersätts ofta klaffen med en klaffprotes. Om det uppstår spontan lungkollaps krävs sjukhusvård. Linsrubbing och näthinneavlossning åtgärdas genom operation.

Det är viktigt med återkommande kontroller hos ortoped. Vissa skelettavvikelser och ledproblem opereras. Fysioterapi och lämplig träning brukar vara av stort värde. Ibland ges hormonbehandling för att förkorta pubertets-tiden och därigenom avsluta längdtillväxten.

Inför och under graviditet behöver kvinnor med Marfans syndrom särskild uppföljning.

Utöver den medicinska behandlingen är det viktigt att tillgodose behovet av psykologiskt och socialt stöd.

SAMHÄLLETETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. En funktionsnedsättning eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödsats, utan graden av funktionsnedsättning och det individuella behovet avgör. Den som har omfattande funktionsnedsättningar kan få stöd och service enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (1993:387, LSS) men stöd kan också ges enligt socialtjänstlagen (2001:453). Kommunen har det yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

KOMMUNEN ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Kontakta kommunens biståndsbedömare, LSS-handläggare eller motsvarande för mer information.

LANDSTINGET OCH KOMMUNEN har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inklusive habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. I patientlagen (2014:821) regleras rätten till bl a information, delaktighet, tillgänglighet, fast vårdkontakt och individuell planering samt val av utförare. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och fysioterapeut. Landstinget eller sjukvårdsregionen ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Kontakta landstinget eller sjukvårdsregionen för mer information.

STATEN VIA FÖRSÄKRINGSKASSAN handlägger och beviljar ekonomiskt stöd som föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning, handikappersättning och särskilt tandvårdsbidrag. Kontakta Försäkringskassan för mer information.