

Diagnostisering av Marfans syndrom

Råd om henvisning av personer med mistanke om Marfans syndrom

Bakgrunn

Når det er mistanke om at en pasient har Marfans syndrom, bør det igangsettes en utredning for å avklare om personen har Marfans syndrom eller en annen genetisk bindevevssykdom. Det finnes ingen enkel test som gir diagnosen, og det er store kliniske overlapp mellom de ulike genetiske bindevevssykdommene med arteriesykdom. Marfans syndrom manifesterer seg i mange organsystemer. Opp gjennom tidene er diagnosen blitt stilt ved hjelp av en rekke forskjellige diagnostiske kriteriesett. I 1996 møttes en internasjonal gruppe genetikere i Ghent og utarbeidet et sett kriterier for å stille diagnosen, Ghent 1. Man tok utgangspunkt i 6 forskjellige organsystemer samt genetiske kriterier. I 2010 ble kriteriene revidert, og i dag brukes hovedsakelig det nye kriteriesettet, [Ghent 2](#), ved diagnostisering.

Førstegradsslektning med diagnosen, genforandring i *FBNI*-genet, utvidelse/disseksjon av aorta ascendens og/eller linseluksasjon gir stor grad av mistanke om Marfans syndrom. Raskt økende nærsynthet, "skjelvende" iris (iridodonesis)/linse (fakodonesis) og utvidelse av nedre del av dura rundt ryggmargen (dural ektasi) gir også sterk mistanke. Spontanpneumothorax, strekkmerker og lang, tynn kroppsbygning med lange fingre og tær samt endringer i brystkasse/rygg gir mindre grad av mistanke.

Henvisning

Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus, Helse Bergen, St. Olavs Hospital og Universitetssykehuset i Nord-Norge kan være behjelpelig med vanskelig syndromdiagnostikk. En henvisning bør inneholde opplysninger fra følgende undersøkelser:

- Ekko cor hos hjertelege med spørsmål om følgende foreligger:
 - Utvidelse av kar, spesielt aorta ascendens
 - Disseksjon av kar
 - Klaffefeil
- Undersøkelse av øynene ved nærmeste øyeavdeling med spørsmål om følgende foreligger:
 - Luksasjon/subluksasjon av linser.
Uvanlig flat cornea.
 - Økt akselengde (>23,5 mm).
 - Myopi > 3 dioptrier.
 - Hypoplastisk iris eller ciliærmuskel, mindre miose.

Ved klinisk mistanke om Marfans syndrom kan gentest av *FBNI*-genet rekvireres. Ved usikkerhet om det dreier seg Marfans syndrom eller annen bindevevssykdom, kan panel for genetiske bindevevssykdommer bestilles. (**AVKLARES MED GENETIKER!**)

Rekvisisjon finnes på

www.genetikkportalen.no, ved å søke på Marfans syndrom. Blodprøve (EDTA-blod) sendes til Seksjon for laboratoriediagnostikk, avdeling for medisinsk genetikk, OUS – Ullevål.

Noen symptomer og tegn kan utvikles med alderen

Selv om Marfans syndrom er en medfødt tilstand, er det en klinisk erfaring at flere av funnene som kreves for å stille diagnosen først utvikles med alderen. Man kan derfor komme i en situasjon hvor man må avvente ytterligere utvikling for å kunne bekrefte eller avkrefte diagnosen.

Sist oppdatert 21.10.2015