

# Marfans syndrom

## Medisinsk informasjon

Kurs TRS  
2018

# Advarsel

- Noe av innholdet i presentasjonen er detaljert og kan fremstå som vanskelig
- Hensikten er å gi en oversikt:
  - For spesielt interessert
  - For å kunne slå opp begreper man lurer på senere
- Det blir ikke avholdt eksamen eller andre ubehageligheter på slutten av dagen

# Innhold

- Genforandring i *FBN1* – hva vil det si?
- Hovedpulsåren: aneurisme og disseksjon
- Øyet: linseluksasjon og netthinneløsning
- Påvirkning av skjelettet
- Lunger
- Hud og hinner
- Oppfølging og behandling
- Livsstil og forholdsregler

# Hva er et gen?

- Genet er «oppskriften» på ett protein, fra «oppskriftsboken» DNA/alle kromosomene
- «Alfabetet»: 4 forskjellige baser
- Lager koder: 3 baser => 1 aminosyre
- Aminosyrene er «perlene» til «perlekjedet» proteinet

# Hva kan gå galt?

- Én aminosyre («perle på perlekjedet») kan bli endret. Kan gi feil funksjon => sykdom
- Proteinet kan bli forkortet eller brytes helt ned => for liten mengde protein => sykdom

# Arvegang ved Marfan

- Autosomal dominant
- Hvis ett av to gener i et genpar er endret, får man sykdommen
- 50 % sannsynlighet i hvert svangerskap for å overføre tilstanden
- Kjønn spiller ikke inn

# Genforandring i *FBN1*

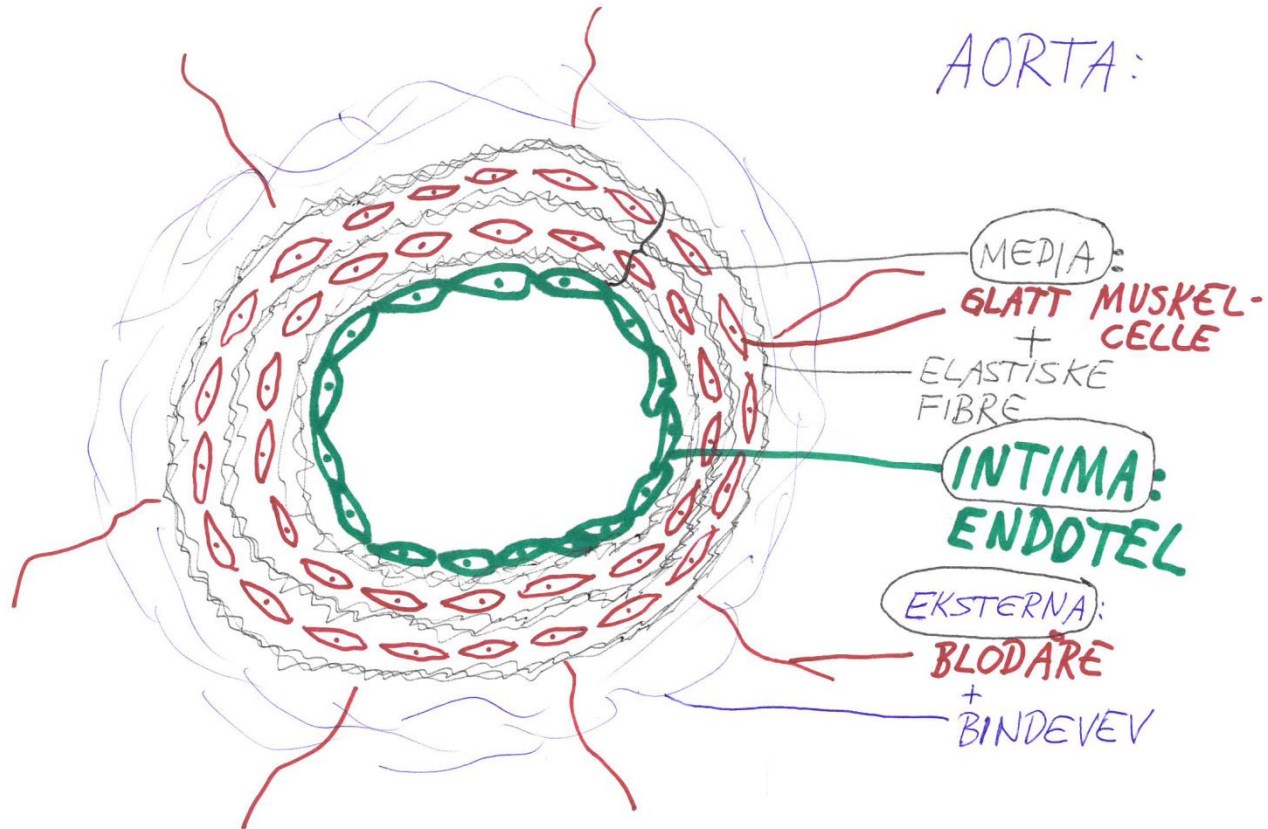
- Genet *FBN1* gir «oppskriften» på proteinet fibrillin 1 (FBN1)
- Finnes i mange organer, særlig viktig i øyet og hovedpulsåren (aorta)
- Påvirker mange deler av kroppen fordi proteinet lages mange forskjellige steder
- Nær sammenheng med andre gener/proteiner som gir sykdom i hovedpulsåren

# Aneurisme

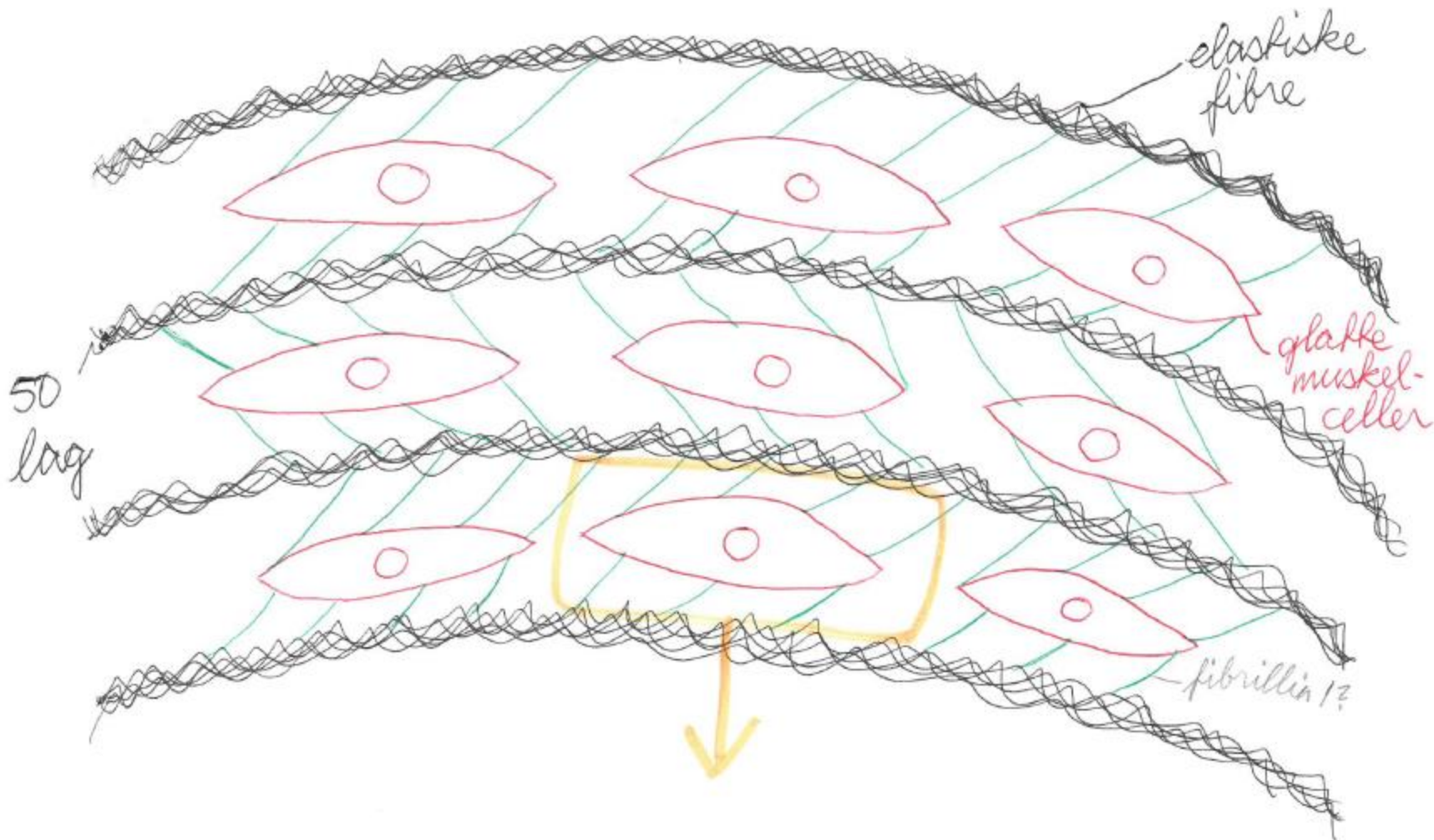
- Ved endringer i fibrillin 1 blir det midterste laget av veggen i hovedpulsåren svekket (media, se tegninger)
  - Nedbrytning av elastiske fibre i åreveggen (tegning 1 og 2) => stivere, skjørere blodåre
  - Utvidelse av hovedpulsåren, særlig første del (aortaroten) (bilde 4)



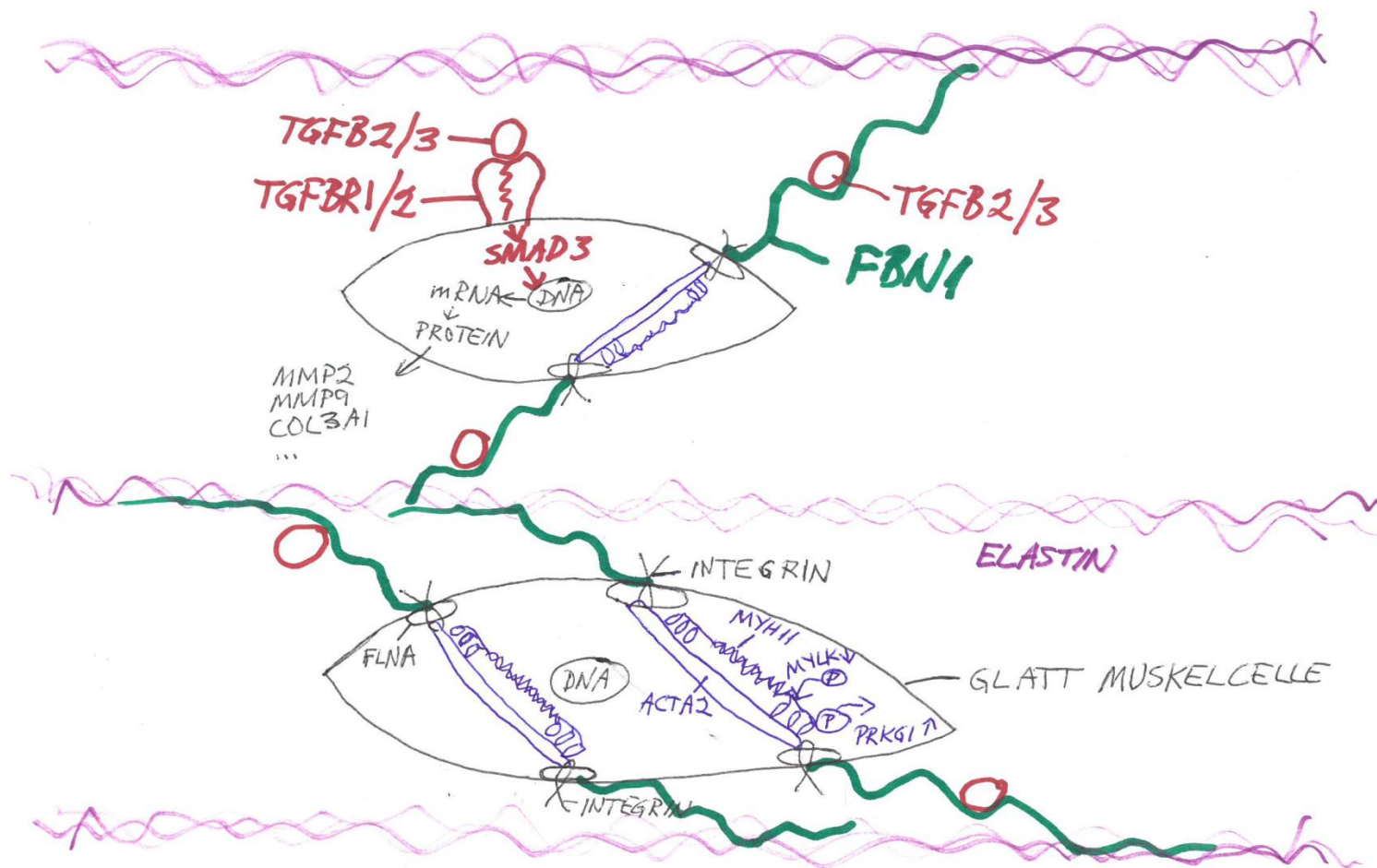
# Tverrsnitt av hovedpulsåren



# AORTA

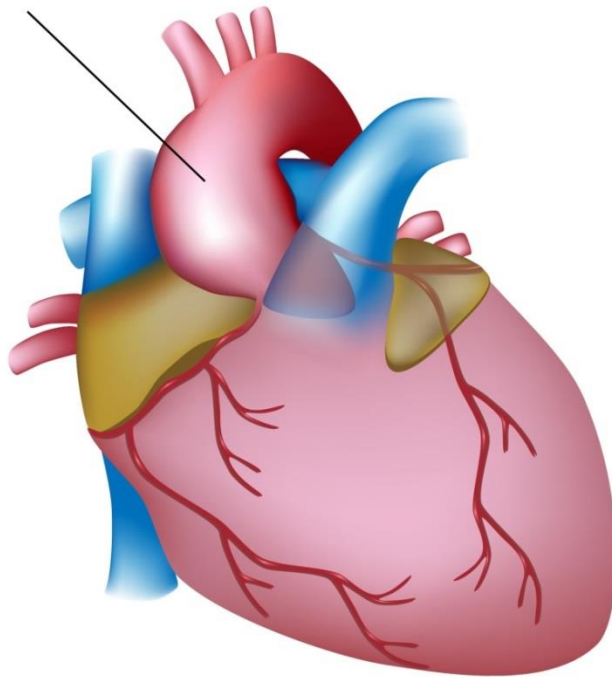


# Glatte muskelceller **TGF-beta** og **FBN1**



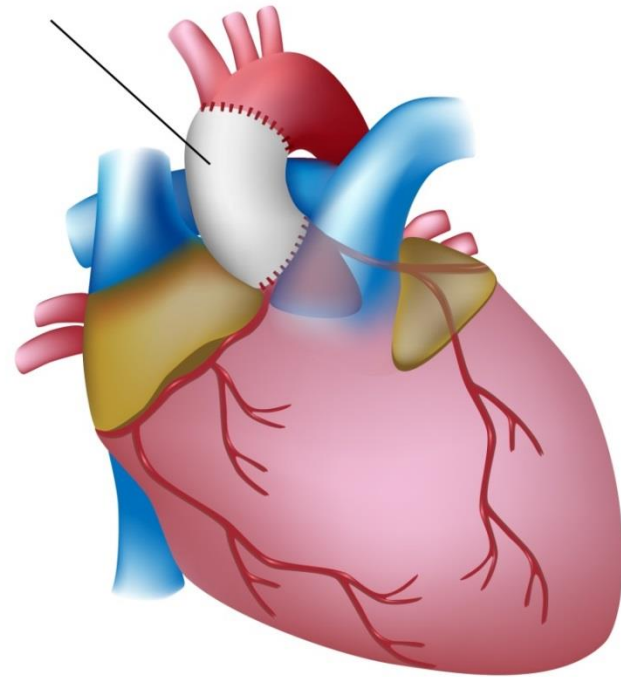
# Ascending Aortic Aneurysm and Surgical Repair

Aneurysm



Before surgery

Graft



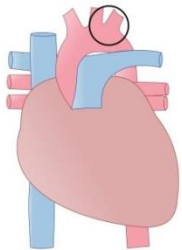
After surgery

# Aortadisseksjon

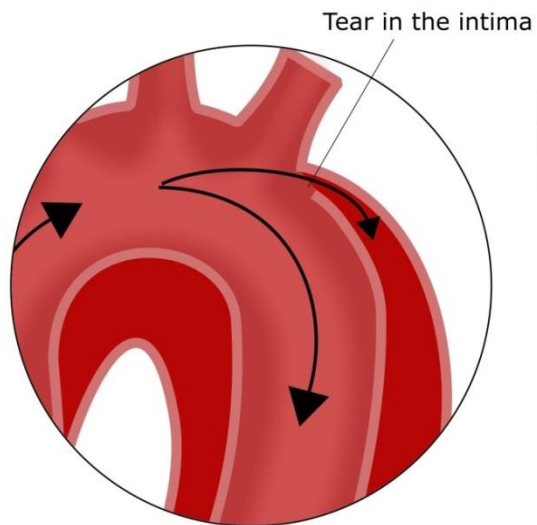
- Rift i det innerste «hudlaget» i hovedpulsåren (intima, se tegning 1)
- Riften forplanter seg gjennom lagene av det midtre laget av hovedpulsåren (media)
- Åreveggen spjærer, og blod strømmer på langs gjennom åreveggen =>
  - Svekket vegg – risiko for at den kan sprekke
  - Risiko for manglende blodtilførsel til andre organer

# Aortadisseksjon

- A-disseksjon:
  - Tilsvarende DeBakey I eller II (se illustrasjon)
  - Stor risiko for at hovedpulsåren sprekker, må opereres
- B-disseksjon:
  - Tilsvarende DeBakey III (se illustrasjon)
  - Mindre alvorlig tilstand
  - Behandles med sengeleie og blodtrykkssenkende medisiner hvis ikke blodtilførselen til andre organer forstyrres



## Aorta dissection

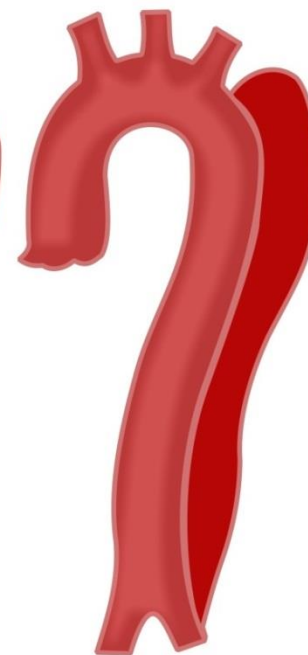
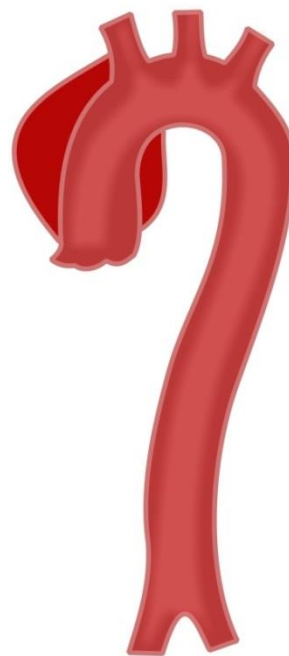
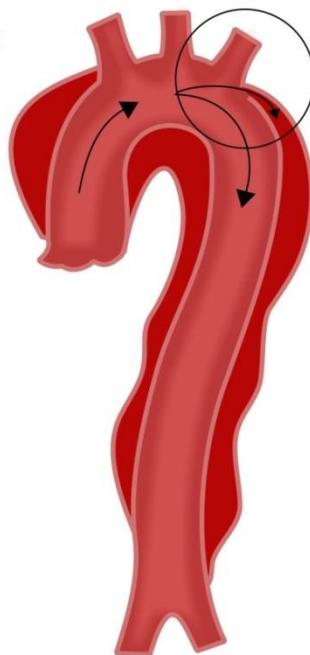


## DeBakey Classification

I

II

III



# Annen påvirkning av hjerte/kar

- Fibrillin 1 finnes i hjertet
- Økt forekomst av klaffesvikt, særlig mitralklaffen
- Økt forekomst av rytmeforstyrrelser
- Økt forekomst av hjertesvikt
  
- De fleste har mild påvirkning av selve hjertet



# Linseluksasjon

- Øyet består av mye fibrillin 1 og påvirkes ofte av Marfan
- Linsetrådene (suspensory ligament på illustrasjon) består av fibrillin 1
- Linsetrådene kan ryke
- Linsen forskyver seg, ofte oppover og bakover
- Gir økende synsvansker, uklart syn

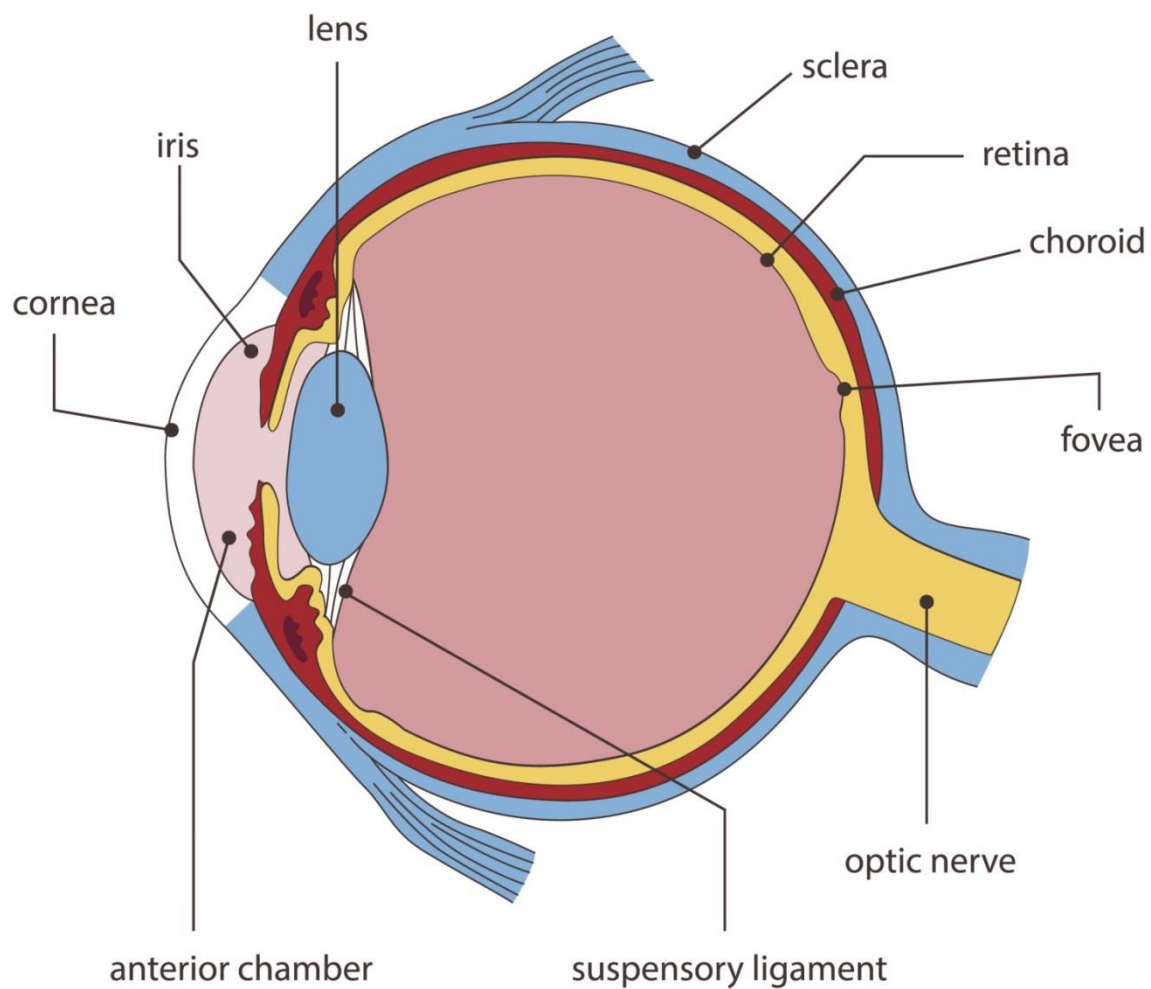
# Netthinne­løsning

- Skjer hos et mindretall med Marfan, som regel etter at linsen er fjernet
- Rift i netthinnen (retina på illustrasjonen)
- Netthinnen (retina) løsner fra årehinnen (choroid på illustrasjonen) og mister blodforsyningen
- Symptomer: Gjentatte lysglimt fulgt av en «gardin» over synsfeltet på ett øye
- Øyelege må kontaktes samme dag

# Annen øyepåvirkning

- Økt forekomst av
  - Nærsynthet
  - Grønn stær
  - Grå stær
- Mange har påvirkning av synet, men de fleste har brukbar synsfunksjon ved riktig oppfølging og behandling

# • Anatomy of the Eye •



# Skjelettet

- Endringer i fibrillin 1 kan gi:
  - Økt lengdevekst av rørknokler
    - Lange, smale lemmer
    - Skjev brystkasse
  - Ustabile ledd
    - Generell hypermobilitet
    - Plattfot
    - Skjevheter i ryggen
    - Endrede ansiktstrekk

# Lunger

- Personer med Marfan kan ha blæredannelse i lungene, særlig i øverste del
- Økt risiko for punktert lunge (spontanpneumothorax)

# Hud og hinner

- Fibrillin 1 finnes i huden og i bindevevshinner
- Økt forekomst av uvanlige strekkmerker:
  - Uten vektøkning eller svangerskap
  - På uvanlige steder, f eks korsrygg, skuldre, hofter, knær
- Økt forekomst av brokk
- Brokk kommer oftere tilbake etter operasjon

# Dural ectasi

- Utvidelse av den harde ryggmargshinnen i nedre del av ryggen
- Ofte et tilfeldig funn uten plager
- Kan i enkelte tilfeller gi forskjellige symptomer



# Oppfølging

- Årlig klinisk hjerteundersøkelse med ultralyd
- Oppfølging av hele hovedpulsåren med CT eller MR omkring hvert 3. år
- Intervallene kan justeres, f eks hyppigere kontroller ved raske endringer
- Årlige kontroller hos øyelege

# Behandling

- Forebyggende behandling med medisiner
  - Beta-blokker
  - ATII-hemmer (losartan)
- Forebyggende operasjon av aortaroten ved diameter omkring 5 cm
- Briller eller linser ved nærsynthet eller mindre linseluksasjoner
- Innsetting av kunstig linse ved store linseluksasjoner

# Når er akutt behandling nødvendig?

- Akutte smerter i bryst, rygg eller mage
- Akutt pustebesvær
- Akutt illebefinnende med f eks blekhet, kaldsvetting, svimmelhet, hjertebank, lammelser, påvirkning av bevissthet eller tankevirksomhet
  
- RING 113

# Behov for fremskyndet øyelegetime

- Uklart syn som ved raskt økende nærsynthet
  - Symptomer på linseluksasjon
  - Ta kontakt med øyelege
  - Behov for fremskyndet oppfølging, men ikke akutt behov for behandling
- Gjentatte lysglimt fulgt av skygge/gardin over synsfeltet på ett øye:
- Symptomer på netthinneløsning – må kontakte øyelege samme dag for å redde synet
- I tvil? Kontakt øyelege!

# Fysisk aktivitet

- Fysisk aktivitet er viktig
- Moderat fysisk aktivitet ser ut til å gi friskere aorta enn inaktivitet
- Restriksjoner
  - Unngå kollisjonsidretter og risikosport
  - Unngå statisk styrketrening og bruk av bukpressen – pust ut ved tunge løft
  - Kondisjonstrening i «snakkefart»

# Livsstil

- Det som er bra for andre, er bra for deg (unntak: hard fysisk aktivitet)
- Det som er skadelig for andre, kan være ekstra skadelig for deg
- Ikke røyk
- Spis sunt
- Prøv å holde normalvekt (mulig at «normalvekt» ved Marfan er noe lavere enn hos andre)
- Søvnregistrering ved fatigue
- Fysioterapi ved plager fra muskel/skjelett
- Unngå unødvendig stress



# Take home message

- Kunnskap er makt
- God kunnskap gir grunnlag for å kunne ivareta egen helse på best mulig måte
- Mange komplikasjoner kan forebygges ved riktig oppfølging
- Bedre kontroll kan gi redusert angst og stress