

Diagnostisering av Marfans syndrom.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser, mai 2018.

Marfans syndrom er en sjelden og arvelig bindevevssykdom. Flere deler av kroppen kan være påvirket: Hjertet og blodårene, øynene, skjelettet, lungene, huden og den harde hinnen rundt ryggmargen (dura).

Følgende forhold undersøkes for å sette diagnosen Marfans syndrom

- Familiehistorie
- Karakteristiske kjennetegn og kliniske funn (beskrevet nederst i dokumentet)
- Ekkokardiografi
- MR/CT av kar, bryst, mage, korsrygg og bekken
- Øyeundersøkelser
- Genetiske undersøkelser

Råd om henvisning til videre utredning 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. Fra 1996 ble Ghent 1 kriteriene brukt. I 2010 ble kriteriene revidert, og i dag brukes hovedsakelig det nye kriteriesettet, [Ghent 2](#), ved diagnostisering.

Førstegradsslektning med diagnosen, genforandring i *FBN1*-genet, utvidelse/disleksjon av aorta ascendens og/eller linseluksasjon gir stor grad av mistanke om Marfans syndrom. Raskt økende nærsynthet, "skjelvende" iris (iridodonese)/linse (fakodonese) 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 hornhinne (cornea).
 - Økt akselengde (>23,5 mm).
 - Nærsynthet (myopi) > 3 dioptrier.
 - Hypoplastisk iris eller ciliærmuskel, mindre miose.

Ved klinisk mistanke om Marfans syndrom kan gentest av *FBN1*-genet rekvireres. Ved usikkerhet om det dreier seg Marfans syndrom eller annen bindevevssykdom, kan panel for genetiske bindevevssykdommer bestilles. (*AVKLARES MED GENETIKER FØRST!*). Rekvisisjon finnes på www.genetikportalen.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, kan 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.

Utredning av foreldre, søsken og barn (1. gradsslektninger)

Genetisk veiledning er aktuelt i følgende tilfeller:

- Når det er gjort funn ved DNA-undersøkelse av pasienten eller pasientens slektninger, kan disse henvises til genetisk veiledning ved en avdeling for medisinsk genetikk.
- Dersom pasienten selv (ennå) ikke har symptomer på arvelig bindevevssykdom, men en slektning har fått påvist en genforandring (mutasjon) i *FBN1*-genet, kan pasienten testes prediktivt for familiemutasjonen dersom slektningen som har forandringen har gitt pasienten en kopi av prøvesvaret eller skriftlig samtykke til innsyn i journal der prøvesvaret fremgår. Genetisk veiledning av pasienten er lovbestemt før undersøkelsen kan foretas.
- Prediktiv genetisk testing av barn under 16 år er tillatt dersom påvisning av en sykdomsgivende DNA-forandring kan utløse forebygging eller behandling av tilstanden. Genetisk veiledning av foreldrene er lovbestemt før undersøkelsen kan foretas.

Differensialdiagnostikk

Utredning av personer med Marfans syndrom kan være utfordrende fordi andre genetiske bindevevstilstander med påvirkning av hovedpulsåren kan ha overlappende symptomer og funn. Mange av symptomene og funnene er uspesifikke og forekommer i varierende grad også hos friske. Flere tilstander har en egen fremgangsmåte for diagnostisering (diagnostiske kriterier).

[Les mer om diagnostisering av bindevevstilstander med arteriepåvirkning](#)

Kjennetegn og kliniske funn ved Marfans syndrom

Kjennetegnene som blir beskrevet nedenfor kan forekomme i ulik grad og i ulike kombinasjoner.

Hjerte og blodårer

Økt risiko for komplikasjoner knyttet til hjerte og pulsårer (arterier):

- Utvidelse (dilatasjon/aneurisme) og rift (disseksjon) av hovedpulsåren (aorta).
- Risiko for utvidelse (dilatasjon/aneurisme) i andre pulsårer (arterier).
- Hjerteklaffen mellom venstre forkammer og hjertekammer (mitralklaffen) kan være påvirket (mitralprolaps).
- Noen har påvirkning av hjertefunksjonen med rytmeforstyrrelser eller redusert pumpeevne.

Skjelett

Økt forekomst av endringer i skjelettet:

- Mange har lange armer og ben, fingre og tær, og er generelt høye og smalbygde.
- Det er hyppigere forekomst av endringer i brystkassen (fuglebryst og traktbryst), skjevstillinger i ryggen (skoliose, kyfose), forskyving mellom to ryggvirvler (spondylolistese), redusert strekkeevne i albuene og plattfothet.
- Noen har overbevegelige (hypermobile) ledd. Noen har nedsatt bevegelighet i enkelte ledd (kontrakturer).
- Mange har plager fra muskler, sener og ledd.

Ansikt og hode

- Mange kan ha høy/smål gane, bittvansker og tannproblemer.

Hud og hinner

- Økt forekomst av strekkmerker uten stor vektøkning eller gjennomgått svangerskap. Strekkmerkene kan ha uvanlig lokalisasjon som skulderparti eller hofter.
- Økt forekomst av brokk og nytt brokk etter operasjon.

Øyne

Økt forekomst av øyeproblemer som følge av svakt bindevev og svake fibre i strukturene i øyet:

- Øyeeplet er ofte lengre enn normalt, og hornhinnen (cornea) er flatere enn vanlig.
- Det er vanlig ved MFS at man er nærsynt. Dette korrigeres på vanlig måte med briller eller kontaktlinser.

- Øyet har en linse som henger fast i små tråder, linsetråder. Disse er ofte svake, og hvis trådene som holder øyelinsen på plass ryker, kan linsen komme ut av stilling (linseluksasjon). Det kan være nødvendig å fjerne linsen i slike tilfeller. Ofte blir det da samtidig operert inn en kunstig linse.
- Faren for netthinneavløsning er økt. Denne tilstanden må behandles raskt for å bevare synet.
- Det er økt risiko for utvikling av grå stær (katarakt). Om dette gir redusert syn, kan det opereres.

Lunger

Økt risiko for lungeproblemer:

- Økt forekomst av blærer i lungene som gir risiko for punktert lunge (pneumothorax)
- Lungearterien kan være utvidet (dilatert). Dette gir sjelden symptomer.
- Endringer/feilstillinger i brystkassen (brystdeformiteter) kan gi redusert pustevolum (restriktiv lungesykdom).

Nevrologi

Økt risiko for ulike nevrologiske problemer:

- Utvidelse av den harde hinnen rundt ryggmargskanalen (dural ektasi) finnes hos de fleste, som regel uten at dette gir plager.
- Migrene er rapportert hyppigere enn i normalbefolkningen.
- Lekkasje av ryggmargsvæske kan gi stillingsavhengig hodepine.
- Noen få har for trange forhold rundt lillehjernen (Chiari malformasjon).

Andre symptomer

- Det er rapportert økt forekomst av pustestans om natten (søvnapne) og kroniske smerter.
- Uttalt tretthet (fatigue) er vanligere enn i normalbefolkningen .

Les mer om Marfans syndrom:

Du finner mer informasjon om

- Medisinske forhold; Diagnostikk, oppfølging og behandling
- Psykologiske forhold
- Fysisk funksjon, aktivitet og trening
- Dagliglivet

På nettsidene til TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser: <https://www.sunnaas.no/fag-og-forskning/kompetansesentre-og-tjenester/trs-kompetansesenter-for-sjeldne-diagnoser/sjeldne-diagnoser/marfans-syndrom>