

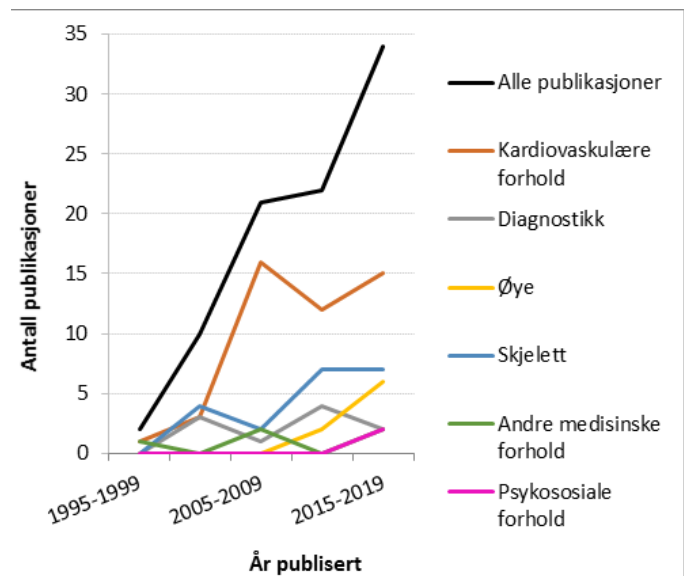
# Utfordrende å oppsummere kardiovaskulær forskning på barn med Marfans syndrom

En stor andel studier (1996-2019) av barn og ungdom med Marfans syndrom omhandler kardiovaskulære forhold. Det viser vår systematiske oversikt som kartla forskningen som er gjort.

Av 92 studier, fokuserte 50 % spesielt på hjerte og aorta. Disse viste frem et stort spekter av forskningsspørsmål og metoder.

Overraskende få var multisenterstudier. Intervensjonsstudier var gjennomført med ulike design, ulike tiltak og med varierende oppfølgingstid.

En systematisk oppsummering av spesifikke forskningsspørsmål bør være neste skritt for å få frem bedre beslutningsgrunnlag for praksis.



## Artikler om kardiovaskulære forhold hadde tre hovedfokus

- **Diagnostiske metoder:** 16 artikler presenterte teknikker og rutiner for måling av aorta og klaffer, aortaveggenes biofysiologiske egenskaper og verdien av ulike kardiovaskulære undersøkelsesmetoder i oppfølgingen av barn med Marfans syndrom. Ekkokardiografi, 12 avlednings-EKG, MR og MR-angiografi etter til dels ulike protokoller var fokus i studiene. Elleve av studiene sammenliknet Marfans syndrom-data med referansemateriale. Tabell 2 i oversiktens «Supplementary material» gir detaljer fra studiene.
- **Typiske strukturelle funn:** 14 artikler presenterte forekomsten av typiske strukturelle funn i hjerte, aortarot og aorta, inkludert studier av barn med den alvorligere formen “neonatal Marfans syndrome”. Risiko- og prognostiske faktorer ble belyst. Mitralklaffprolaps og dimensjon i aortarot var sentrale tema i en overvekt av studiene, også relatert til «timing» for kirurgi. Flere av studiene hadde undersøkt progresjon av patologiske funn over tid. Tabell 3 i oversiktens «Supplementary material» gir detaljer fra studiene.
- **Behandling:** 14 artikler omhandlet bruk av blodtrykkssenkende midler for å begrense utvidelse av aortaroten. Monoterapi med betablokker, Angiotensin 2-reseptorblokker eller ACE-hemmer var testet ut. Betablokker-terapi versus Angiotensin 2-reseptorblokker ble testet i to studier (6 artikler) og kombinasjonsterapi av disse i to andre studier. På bakgrunn av at studiene var ulikt designet, med ulike medikamenter og doser, var det ikke overraskende at konklusjonene også spriket i forhold til oppnådd virkning av medisineren. To artikler viste resultater av kirurgi, den ene på mitralinsuffisiens og den andre på hyppighet og utfall av kardiovaskulær kirurgi generelt. Tabell 4 i «Supplementary material» gir detaljer fra studiene.

## Overføringsverdi og kunnskapshull

Barn og ungdom som inngikk i studiene kan ha representert de mer alvorlige tilfellene av Marfans syndrom, og i flere av studiene var det åpenbart barn med markante kardiovaskulære funn som var studert. Det er derfor viktig å se nøye på hver studie og vurdere både metodisk kvalitet og stille spørsmål ved overføringsverdien til egen klinisk praksis. I hvilken grad man også skal støtte seg på dokumentasjonsgrunnlag fra voksne med Marfans syndrom og/eller fra andre arvelige thorakale aortatilstander, kan være et tilstøtende tema i en fremtidig systematisk oversikt innen ett av områdene. Den eksisterende oversikten peker på betydelige kunnskapshull.

## Bakgrunn

Marfans syndrom er en sjelden og autosomal dominant arvelig bindevevssykdom som affiserer multiple organsystemer (prevalens 1/5000 til 1/10 000). Tilstanden er forbundet med helt spesiell hjerte- og aortaproblematikk, risiko for linseluksasjon (ectopia lentis) og utvikling av muskel- og skjelettplager. Hos de fleste finnes en sykdomsgivende mutasjon på genet FBN1. Omtrent 75 % har en affisert forelder, resten har de novo mutasjon. Diagnosen stilles klinisk ved bruk av diagnostiske kriterier, Ghent-kriteriene, sist revidert i 2010. Kriteriene kan brukes som verktøy for konsultasjoner og oppfølging. En hovedutfordring er at de kliniske tegnene på Marfans syndrom utvikler seg over tid. En del barn og unge følges opp som om de har tilstanden inntil det er avklart. Kardiologisk oppfølging av barn med Marfans syndrom er beskrevet i *Pediatriveilederen* punkt 8:30 (Norsk barnelegeforening).

## Hva er denne informasjonen basert på?

Oversiktsforfatterne fulgte en predefinert protokoll for en såkalt *scoping review*, etter prinsippene skissert i «PRISMA Extension for Scoping Reviews» av AC Tricco et al (2018). Gjennom systematiske søk i medisinske databaser ble 92 publikasjoner inkludert i oversikten. Kun primærstudier ble inkludert. Disse skulle presentere resultater fra studier med minimum 6 personer med Marfans syndrom under 19 år. En betingelse var også at studiene skulle vise til bruk av Ghent-kriteriene.

### Kilde

“A scoping review presenting a wide variety of research on paediatric and adolescent patients with Marfan syndrome”

Forfattere: Lidal IB, Johansen H, Bathen T, Velvin G  
Acta Paediatrica; 24 January 2020  
<https://doi.org/10.1111/apa.15186>

### Sjelden - Kort sagt

Forfattere: Johnsen V, Helland TL, Lidal IB.

TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser finner oversiktsartikler og lager oppsummeringer som kan være relevante for norske helsetjenester.

Denne oversikten er laget med utgangspunkt i malen til Cochrane Norway: Fønhus MS, Dalsbø TK and Glenton C. «Kort Oppsummert» - framgangsmåte. Cochrane Norway. 2019. Tilgjengelig fra: <https://www.cochrane.no/nb/ressurser/bruk-og-formidling-av-systematiske-oversikter/kort-oppsummert/fremgangsmetode-og-mal>  
Kontaktinformasjon til TRS Kompetansesenter for sjeldne diagnoser:  
Internett: [www.sunnaas.no/trs](http://www.sunnaas.no/trs) E-post: [trs@sunnaas.no](mailto:trs@sunnaas.no)



SUNNAAS SYKEHUS

TRS kompetansesenter  
for sjeldne diagnoser

