

Landsforeningen for Marfan Syndrom

Sekretariatsleder / socialrådgiver: Bodil Davidsen, Tamsborgvej 1 2.th,
3400 Hillerød

Tlf. 48 26 36 52. (bedst i dagtimerne)

E-mail. msdk@get2net.dk

Hjemmeside: www.marfan.dk

Danske Bank, Brønshøj afd. Reg. 3186 konto 4707 80 93 53

Formand: Pernille Warren, Fælledvej 205, 9900 Frederikshavn,
Tlf. 26 97 16 96

E-mail: pernillestrauss@yahoo.dk

Yderligere oplysninger kan fås ved henvendelse til

Statens Øjenklinik

Rymarksvej 1, 2900 Hellerup. Tlf. 39 45 24 00

Dansk Blindesamfund

Thoravej 35, 2400 København NV. Tlf. 38 14 88 44

Hjerteforeningen

Hauser Plads 10, 1127 København K. Tlf. 33 93 17 88

Center for små Handicapgrupper

Bredgade 25, opg. F, 5.sal, 1260 København K. Tlf. 33 91 40 20

Klinik for Sjældne Handicap

Rigshospitalet, 2100 København Ø. Tlf. 35 45 35 45

Center for Sjældne Sygdomme

Skejby sygehus, 8200 Århus N. Tlf. 89 49 55 66

Hvad er Marfan Syndrom



Landsforeningen for Marfan Syndrom

Hvad er Marfan Syndrom?

Marfan Syndrom er en sjælden, arvelig bindevævssygdom, som ca. 500 danskere lider af. Marfan Syndrom kan medføre en række følgesygdomme i skelet, øjne og hjerte / kredsløb.

Symptomer

Symptomerne på Marfan Syndrom kan være:

Knoglebygning: Stor højde, lange lemmer, smalt ansigt, rygskævhed, hypermobil, løse ledbånd, platfod, tragt- eller fuglebryst, høj gane og en skæv tandstilling.

Hjerte/kredsløb: Udvidelse af hovedpulsåre (aorta), utæthed af hjerteklapperne (mitralklap, aortaklap).

Øjne: Løse linser, stærk nærsynethed og nethindeløsning. Grøn og/eller grå stær.

Øvrige symptomer: Der kan forekomme smerter i led og muskler og øget træthed. Endvidere kan der opstå strækmærker i huden (striae), lyskebrok, søvnapnø samt en øget hyppighed af migræne.

Der kan være store variationer på sværhedsgraden, og man har som regel kun nogle af de ovennævnte symptomer.

Behandling

Der findes ingen behandling mod selve grundsygdommen, men med de behandlingstilbud, der findes i dag, kan langt de fleste med Marfan Syndrom leve et både langt og godt liv, idet der er gode muligheder for at afhjælpe og behandle følgesygdommene.

Højdevæksten kan evt. reguleres med hormonpræparater. Rygskævhed kan behandles med fysiurgisk behandling, korset eller operation. Hjertesygdommene kan også behandles enten medicinsk eller kirurgisk. Medicinsk behandling med betablokker gives for at sænke blodtrykket og dermed mindske risikoen for udvidelse af aorta. Ved udvidelse af hovedpulsåren kan man ved en operation indsætte et nyt stykke aorta og i nogle tilfælde en ny aortaklap. Ligeledes kan mitralklappen udskiftes, hvis den er betydelig utæt.

Kontaktlinser eller briller kan evt. afhjælpe synsproblemerne, og operation kan komme på tale, hvis man lider af løse linser, nethindeløsning eller grøn/ grå stær.

Hvad kan jeg selv gøre?

Personer med Marfan Syndrom bør en gang årligt få kontrolleret hjerte, øjne og ryg.

Hos børn bør øjenundersøgelse og synsmåling eventuelt foretages oftere.

Ved sløret syn "gardinfornemmelse" eller smerter, bør man snarest henvende sig til øjenlægen.

Ryggen skal følges nøje under opvæksten på grund af risiko for rygskævhed.

Ca. én gang årligt skal hjertet kontrolleres ved hjælp af MR- scanning eller ved ekkokardiografi - en smertefri og risikofri undersøgelse - hvor man ved hjælp af lydølger får overblik over, hvordan hjertet ser ud, og hvordan det arbejder. Det er især udvidelsen af aorta, der skal holdes øje med. Hvis der i voksenalderen ikke er konstateret aorta udvidelse, kan man nøjes med kontrol hvert andet år.

Hvis man lider af utætte hjerteklapper, er det vigtigt at undgå sygdommen "endokardit", som er en betændelsestilstand forårsaget af bakterier, som kræver penicillinbehandling. Disse bakterier lever især i mundhulen, hvorfor det ved tandbehandling bør drøftes med tandlægen, om der skal gives forebyggende penicillin.

Pludselige voldsomme smerter ved hjertet kan betyde, at der er opstået en rift i aorta. Dette kræver ofte øjeblikkelig operation.

Hvis man har Marfan Syndrom bør man ikke vælge fysisk tungt og belastende erhverv, ligesom kollisionsidræt og sport på konkurrenceplan bør undgås.

Graviditet og fødslen kan være forbundet med forhøjet risiko ved Marfan Syndrom. Kvinder bør derfor altid vurderes på hjerteafdelingen på Rigshospitalet eller Skejby Sygehus inden graviditet planlægges, og ved graviditet skal kvinder følges ekstra tæt.

Det anbefales, at familiemedlemmer til en person med Marfan Syndrom ligeledes får foretaget en ekkokardiografi for at undersøge, om de også har sygdommen.

Marfan Syndrom er arvelig

Der er 50% sandsynlighed for at give sygdommen videre til sine børn, hvis man har Marfan Syndrom. Ingen generationer springes over, og den arves fra såvel faderen som moderen. I ca. 25- 40 % af tilfældene skyldes sygdommen en nymutation, d.v.s. den er ikke nedarvet, men ny opstået.

Personer med Marfan Syndrom, som påtænker at få et barn, kan få genetisk rådgivning bl.a. ved de genetiske institutter i København, Århus, Vejle og Odense. Der er endvidere mulighed for råd og vejledning ved "Center for gravide kvinder med en hjertesygdom", Rigshospitalet.

Landsforeningen for Marfan Syndrom

Landsforeningen for Marfan Syndrom blev stiftet den 2. juni 1991. Den er åben for alle med Marfan Syndrom, pårørende og andre interesserede. Der er til foreningen knyttet en faglig komite af speciallæger.

Landsforeningen for Marfan Syndrom har ansat en socialrådgiver / konsulent, som yder råd og vejledning til medlemmerne og samarbejdspartnere i sociale, økonomiske og generelle forhold vedrørende Marfan Syndrom.

Foreningens formål er:

- at yde personlig og faglig støtte til personer med Marfan Syndrom,
- at udbrede kendskabet til Marfan Syndrom,
- at støtte forskningen på området,
- at opnå kontakt til alle med Marfan Syndrom,
- at tage kontakt med tilsvarende udenlandske organisationer.

Landsforeningen samarbejder med bl.a. Hjerteforeningen, Dansk Blindesamfund og Center for Små Handicapgrupper. Desuden er der kontakt til bl.a. den europæiske Marfanforening EMSN, den internationale IFMSO og de nordiske Marfan foreninger.

En gang årligt holdes et landsmøde. Derudover afholdes kurser over specielle emner. Der udsendes Nyhedsbreve ca. 4 gange årligt, og derudover udgiver Landsforeningen en lang række pjecer til forskellige målgrupper.