

ANDRE FORHOLD

Det er viktig å gi barnet en tett oppfølging i utredningsperioden, samt å støtte foreldre og hjelpe dem med å stille krav til barnet i tråd med barnets forutsetning.

Foreldre bør i tillegg være lydhøre for barnets vanskelige tanker og følelser knyttet til egne eller slektninger indikasjoner på tilstanden. Det er svært viktig å være oppmerksom på eventuelle vansker i skolesammenheng, og hjelpe barnet med å etablere og opprettholde kontakter for å motvirke isolasjon og mobbing.

Det bør foregå en løpende vurdering av behov for tiltak på ulike områder i barnets utvikling og oppvekst. Eksempelvis grovmotorisk stimulering, sansemotorisk utvikling og funksjon, tilpasset fottøy og såler, ergonomiske tilpasninger i barnehage eller skole og hjem, samt tilretteleggelse i kroppsøving. Behov som tekniske hjelpemidler i forhold til syn og skriving, tilpasset arbeidsplass på skolen eller annen praktisk tilrettelegging i barnehage og skole må også vurderes fortløpende.

LITT OM FORENINGEN

Foreningen for Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander, kalt Marfanforeningen, er en landsomfattende forening for alle som er født med Marfan syndrom eller andre marfanlignende tilstander, deres familier og andre interesserte.



www.gnistdesign.no



Marfan foreningen


foreningen for Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander

NETTSIDE:

www.marfan.no
Våre nettsider inneholder informasjon og linker videre, for deg som har fått diagnosen eller bare vil vite mer om Marfan syndrom. Her finner du også sist oppdatert kontaktinformasjon.

INFORMASJONSMATERIELL:

Flere brosjyrer kan du finne i pdf-format på nettsidene:

www.marfan.no og
 www.shdir.no/trs

E-POSTADRESSE:

info@marfan.no

POSTADRESSE:

Marfanforeningen
co/ FFO
PB 4568
0404 Oslo



Deler av innholdet i denne brosjyren er hentet fra heftet "Veileder for oppfølging ved Marfans syndrom" utgitt av TRS i 2002/2003.



Stiftelsen for norske helse- og rehabiliteringsorganisasjoner

EN INFORMASJONSBROSJYRE

Marfan syndrom og barn



Marfan foreningen

foreningen for Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander

TIDLIG DIAGNOSE

Tidlig diagnostisering av Marfan syndrom kan redde liv. Det er derfor viktig at barneleger og helsepersonell er observante overfor tilstanden, slik at barn med diagnosen får oppfølging på et tidlig stadium.

Barn med alvorlig grad av Marfan syndrom har ofte symptomer fra fødselen. De kan være slappe og kan ha uvanlig lange rørknokler og typiske ansiktstrekk. Både aortautvidelse og linseluksasjon kan forekomme hos nyfødte.

HVA ER MARFAN SYNDROM?

Ved Marfan syndrom er det feil i, eller for lite av, en av trådene i bindevevet som kalles fibrillin 1. Fibrillin 1 finnes i alle organsystem, og tilstanden kan derfor påvirke de fleste organer.

Marfan syndrom arves dominant fra generasjon til generasjon, d.v.s. at halvparten av barna i gjennomsnitt får tilstanden. Nye mutasjoner forekommer i cirka 20% av tilfellene. Blant personer som har diagnosen Marfan syndrom kan det være betydelig variasjon i mengde og omfang av symptomer.

Ser man på tallene for nye tilfeller (insidens) skal det fødes mellom 3 og 6 barn med Marfan syndrom i Norge hvert år. Ut fra dette finnes det 180-360 personer her med diagnosen.

HVA ER SYMPTOMENE?

Man trenger ikke ha alle fysiske symptomer på sykdommen for å få diagnosen. Tilstanden varierer fra individ til individ og mange indikasjoner blir først synlige i ungdomstiden. Det er også mange lignende diagnoser med like symptomer som Marfan syndrom. Dette kan gjøre det vanskelig å stille en eksakt diagnose tidlig i barndommen.

Man bør likevel se etter tegn som: foreldre eller søsken med diagnosen, hurtig økende

nærsynthet, skjelvende iris (iridodonese) eller skjelvende linse (facodonese), linseluksasjon, løkformet utvidelse av aorta ascendens, disseksjon i aorta ascendens, durale ectasier (herniering av rotlommene, stor duralsekk lavt lumbosacralt). Hver av disse indikasjonene bør gi sterk grad av mistanke.

Andre tegn som bør gi mindre grad av mistanke kan være spontan pneumothorax, strekkmerker, brystkasse-deformiteter, unormalt lange fingre og tær, eller ikke samsvar mellom høyde og vekt.

Det er utarbeidet diagnosekriterier kalt Gent-kriteriene. Disse beskriver nødvendige og tilstrekkelige funn for å stille diagnosen Marfan syndrom. Dersom noen får mistanke om Marfan syndrom, bør man sørge for at den diagnostiske prosessen igangsettes. Skjema kan fås ved henvendelse til Marfanforeningen eller TRS.

Barn som ikke fyller kriteriene, men hvor diagnosen fortsatt mistenkes, bør likevel følges opp.

Også andre marfanlignende diagnoser bør i slike tilfeller vurderes. Marfanlignende tilstander kan være MASS fenotype og Familiær Mitral prolaps, Familiær aorta aneurisme og disseksjon, Familiær linseluksasjon, Shritzen-Goldberg syndrom, CCA - Beals syndrom, eller rett og slett høyvokste familier. Andre tilstander som kan forveksles med Marfan syndrom er Homocysteinuri, Familiært hypermobilitetssyndrom, Ehlers-Danlos syndrom, Sticklers syndrom og Weill-Marchesani syndrom. For mer informasjon om disse tilstandene se brosjyren "Marfanlignende tilstander" fra Marfanforeningen eller ta kontakt med TRS.

BEHANDLING OG OPPFØLGING

Når diagnosen er stilt, bør barnet følges opp av barnelege. Familien bør også henvises til TRS og Marfanforeningen.

Det anbefales barnekardiologisk undersøkelse minst en gang pr. år selv om utviklingen i aorta

synes stabil. Øyne skal undersøkes i forhold til syn og linseluksasjon. Det er også hensiktsmessig at barn med diagnosen undersøkes av kjeveortoped i 10-12 års alderen, samt følges opp av synspedagog etter behov. En barneendokrinolog kan vurdere om det er mulig å redusere økt lengdevekst med hormonbehandling.

TRS- ET KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

TRS er pr. 2004 underlagt Sunaas Sykehus Helseforetak, Helse Øst RHF.

TRS holder til på Nesodden utenfor Oslo, og gir tilbud til personer med Marfan syndrom gjennom hele livet.

TRS har systematisert informasjon om Marfan syndrom i egne veilednings- og informasjonshefter. Heftene inneholder ulike fagartikler, brukererfaringer, bokanbefalinger og informasjon om TRS. Heftene er gratis og kan bestilles fra TRS.

Denne folderen inneholder informasjon hentet fra "Veileder for oppfølging av Marfans Syndrom", utarbeidet av TRS.

