

skjeller i grad av syndromet. Man har funnet tre ulike proteinfeil og genfeil hos noen av personene med Sticklers syndrom, men ikke hos alle. Dette tolkes som om det kan være flere undergrupper av Sticklers syndrom, forårsaket av mutasjoner i ulike gener.

#### **Ehlers Danlos syndrom, EDS**

En gruppe bindevevssykdommer som kjennetegnes ved tynn, overstrekkbar hud og overbevegelige ledd. Les mer på om EDS på [www.tris.dep.no](http://www.tris.dep.no)

#### **Familiært hypermobilitetssyndrom**

Familiær tilstand med hypermobilitet i mange ledd. Mennesker med denne tilstanden er ofte lange og slanke, med lange, tynne hender og finger, føtter og tær. Noen har strekkmerker før graviditet, brokk og åreknuter. Hovedproblemet er plager fra ledd, muskler og sener.

#### **Weill-Marchesani syndrom**

Denne tilstand kjennetegnes av løse linser, som ofte er runde og små, nærsynthet, grønn stær, kortvoksthet og korte rørknokler (brachydactyly) stive ledd og osteoporose. En form som arves ressesivt menes knyttet til kromosom 19, mens det ved en dominant arvelig form er funnet mutasjon i FBN1.

### **HVEM SKAL KONTROLLERES FOR HVA?**

Man anbefaler at mennesker med marfanlingende tilstander kontrolleres og behandles i forhold til de organsystemer hvor man kan påvise noe unormalt. Videre anbefales årvåkenhet i forhold til eventuelle nye symptomer og problemer hos den enkelte.

[www.gnistdesign.no](http://www.gnistdesign.no)



# Marfan foreningen

foreningen for Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander

#### **NETTSIDE:**

[www.marfan.no](http://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.

#### **FORENINGENS BROSJYRER:**

Flere brosjyrer kan du finne i pdf-format på nettsidene [www.marfan.no](http://www.marfan.no) og [www.tris.dep.no](http://www.tris.dep.no)

#### **E-POSTADRESSE:**

[info@marfan.no](mailto:info@marfan.no)

#### **POSTADRESSE:**

Marfanforeningen  
co/ FFO  
PB 4568  
0404 Oslo

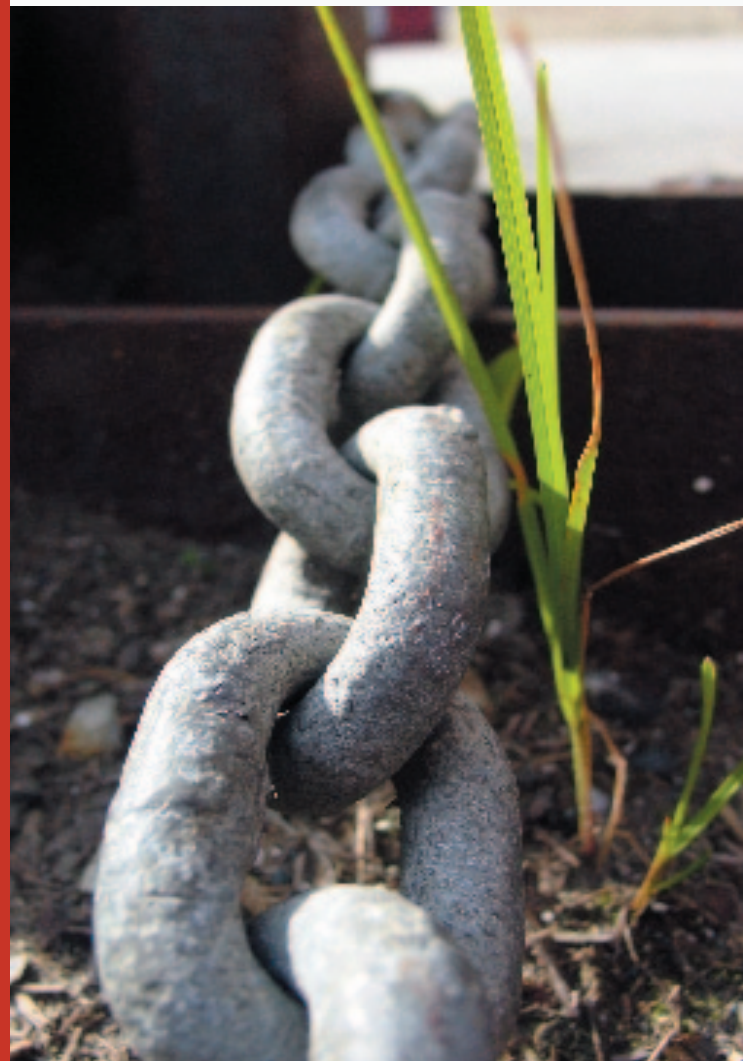


Med informasjon fra Seniorrådgiver/  
Overlege Svend Rand-Hendriksen,  
ved TRS - Et kompetansesenter  
for sjeldne diagnoser. Artikkelen  
er tidligere publisert i Marfan'n nr.  
02-2003



EN INFORMASJONSBROSJYRE

# Marfanlignende tilstander



# Marfan foreningen

foreningen for Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander

## HVA ER FBN1?

FBN1 er "Marfan-genet". Det sitter på kromosom 15, og koder oppbyggingen av eggehvitestoffet fibrillin 1.

Hos mange mennesker med Marfan syndrom har man funnet for lite av - eller feil i oppbyggingen av fibrillin 1. Det er til nå funnet over 500 ulike mutasjoner (feil) i genet FBN1 hos mennesker med Marfan syndrom. Man har også funnet feil i FBN1 hos mennesker med flere av de "Marfan-lignende tilstandene".

## ARVELIGHET

De marfanlignende tilstandene nedarves som regel dominant, d.v.s. at hvert barn har 50% sjanse for å arve tilstanden.

## MASS FENOTYPE OG FAMILIÆR MITRAL PROLAPS

"Fenotype" betyr hvordan vi er, hvordan vi ser ut, hvordan våre eggehvitestoffer er bygget. Fenotypen er resultatet av genes arbeid.

MASS fenotypen står for forbokstavene i

:: **Mitralprolaps:** Mitralklaffene er ventilen som sitter mellom venstre forkammer og venstre hjertekammer. Prolaps av mitralklaffene er tilstede når klaffene "bulker" inn i forkammeret når hjertekammeret trekker seg sammen. Dette kan skyldes at klaffene er for lange eller at de små senene som holder klaffene er for lange. Noen har fortykkede mitralklaffer.

:: **Myopi:** Nærsynthet

:: **Aorta:** Liten utvidelse

:: **Små skjelettforandringer:** Som regel lange rørknokler - d.v.s. personene er lange og slanke med lange hender og fingre, føtter og tær.

:: **Strekmerker** før graviditet.

For å bruke betegnelsen MASS fenotype fordres

at personen har minst to av de ovenstående fenomenene. Man har funnet mutasjoner i FBN1 hos mennesker med MASS fenotype.

## FAMILIÆR AORTA ANEURISME OG DISSEKSJON

I noen familier får flere medlemmer samme slags problemer med hovedpulsåren som mennesker med Marfans syndrom, men uten å fylle Gent-kriteriene til Marfan syndrom: Utvidelse av oppadstigende del eller sprekkdannelse i det innerste laget (disseksjon). Noen har også andre funn, som lange rørknokler, strekkmerker eller annet. Hos noen personer med familiær aorta aneurisme har man funnet mutasjon i FBN1.

## FAMILIÆR LINSELUKSASJON

I noen familier får flere medlemmer løse linser på samme måte som mennesker med Marfans syndrom, men uten å fylle kriteriene for Marfans syndrom. Noen har også andre funn, som lange rørknokler, strekkmerker eller annet.

Hos noen personer med familiær linselukkasjon har man funnet mutasjon i FBN1.

## SHPRINTZEN-GOLDBERG SYNDROM

Sjelden tilstand med Marfan-lignende utseende (høye, slanke, lange slanke hender og fingre, føtter og tær), ofte brystkassedeformitet, noen ganger utvidet hovedpulsåre og løse linser.

Det typiske er at benene i skallen er vokst sammen (craniosynostose) og at øynene er fremstående. Mange er psykisk utviklingshemmede. Hos noen med denne tilstanden har man funnet mutasjon i FBN1, men ikke andre.

## HØYE FAMILIER

Den vanligste grunn til å være høy, er å ha høye foreldre! Høye mennesker er oftere slanke og

har ofte lange, slanke hender og fingre, føtter og tær. Det er hos en familie funnet en mutasjon i FBN1, som kun forekom hos de høye individer i familien.

## BEALS SYNDROM

(Congenital Contractural Arachnodactyli / CCA)

Tilstand med Marfan-lignende utseende: Høye, slanke, lange slanke hender og fingre, føtter og tær. Ofte brystkassedeformitet. Skjevhet i ryggen som ofte forverres slik at operasjon blir nødvendig. Noen ganger utvidet hovedpulsåre og løse linser. Ofte "krøllete" ører.

Ved CCA har man funnet mutasjoner i genet for fibrillin 2, FBN2 på kromosom 5.

## ANDRE TILSTANDER SOM KAN FORVEKSLES MED MARFAN

### Homocysteinuri

Resesiv arvelig tilstand hvor det er feil i omsetningen av stoffet homocystein, slik at dette hopes opp i blodet og skilles ut i urinen. Det er funnet mange ulike feil i enzymer og gener som gir dette resultatet. Tilstanden kjennetegnes av løse linser, Marfan-lignende utseende (høye, slanke, lange slanke hender og fingre, føtter og tær), mental retardasjon og hyppige årebetenninger og blodpropper. Behandles med medisin eller diet.

### Sticklers syndrom

Tilstand med Marfan-lignende utseende. Slutt-høyden er vanligvis innenfor normale variasjoner. Som regel hypermobile ledd, som avtar med alderen. Ofte leddsmerter, også fra barnealder, og tidlig atrose ("slitasjegikt"). Typisk er et flatt midtansikt, lav, bred neserot, oppadvendte nesebor og liten hake. Noen har bakre ganespalte. To av tre undergrupper har forandringer i øynene med alvorlig nærsynthet, forandringer i glasslegemet, risiko for netthinneløsning og evt. grå og grønn stær. De fleste utvikler hørselstap. Tilstanden nedarves dominant. Det er store for-