

FORENINGEN

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

FORENINGENS FORMÅL

Å være en landsomfattende forening for alle som er interessert i Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander.

Å utøve en rådgivende, opplysende og hjelpende virksomhet til alle som er født med Marfan syndrom eller andre marfanlignende tilstander og deres familier.

Å spre kunnskap om Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander til aktuelt fagpersonell.

Å arbeide for at myndighetene skal få kjennskap til syndromets spesielle problemer.

Å forbedre tilbudet til våre medlemmer i forhold til offentlige myndigheter.

Å arbeide for å opprettholde et fagråd.

Å utgi et medlemsblad.

Foreningen ble stiftet i 1990, og hadde pr. 2002, 317 medlemmer.



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.tris.dep.no

E-POSTADRESSE:

info@marfan.no

POSTADRESSE:

Marfanforeningen
co/ FFO
PB 4568
0404 Oslo



Innhold fra heftene "Informasjon om Marfans syndrom" og "Veileder for oppfølging ved Marfans syndrom" utgitt av TRS i 2002/2003

**HELSE OG
REHABILITERING**
Stiftelsen for norske helse- og rehabiliteringsorganisasjoner

EN INFORMASJONSBROSJYRE

Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander



Marfan foreningen

foreningen for Marfan syndrom og andre marfanlignende tilstander

HADDE ABRAHAM LINCOLN MARFAN SYNDROM?

Det er vanskelig å gi et sikkert svar, men mange leger bruker Lincoln som eksempel for å vise hvordan en person med Marfan syndrom kan se ut. Han var meget høy, hadde et smalt, markert ansikt, slank kroppsbygning, og armer og ben var lange i forhold til resten av kroppen.

Tidligere var det ofte kroppsbygningen som ga mistanke om at en person kunne ha Marfan syndrom. I dag er det oftere familiehistorien, hjerte-/kar forandringer eller linseluksasjon som vekker slik mistanke.

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.

HVA ER SYMPTOMENE?

Symptomene er ofte vanskelige å oppdage og mange får ikke stilt diagnosen før i voksen alder.

Personer med Marfans syndrom kjennetegnes som gruppe ved å ofte være høye av vekst med ekstra lange armer og ben, lange og smale hender og fingre, føtter og tær.

Skjevheter i ryggen (skoliose og kyfose) er ikke uvanlig. Leddbåndene er ofte overstrekkelige (hypermobile). Plager med smerter i og omkring leddene, (muskler og sener) og økt tretthet er vanlig.

Syndromet påvirker ikke intelligensen.

Øyesymptomene består først og fremst i linseluksasjon (hvor linsen løsner fra festetrådene) i mer enn halvparten av tilfellene. Øyet er "langt", noe som fører til nærsynthet. Netthinneavløsning sees av og til.

Det er vanlig med høy gane og bittforstyrrelser.

Feil på hjerte og hovedpulsåren (aorta) er også vanlig. Slike feil opptrer hyppigere og tydeligere ved økende alder. Problemene er primært utvidelse (aneurisme) av hovedpulsåren, oftest i aortaroten og oppadstigende del, lekkasje i aortaklaffen (klaffen mellom hjertet og aorta), lekkasje i klaffen mellom venstre forkammer og hjertekammer(mittralklaffen).

Traktbryst eller fuglebryst kan forekomme. Likeså lyskebrokk.

Det finnes ingen enkeltprøver eller undersøkelser som kan bekrefte eller avkrefte diagnosen, såfremt ikke familien har en kjent feil i genet for fibrillin 1. Både personen selv, hans eller hennes familie og helsepersonell må derfor forholde seg til diagnostiske kriterier, symptomer og funn.

BEHANDLING OG OPPFØLGING

Personer med Marfan syndrom bør ha jevnlig legekonsultasjon. Det finnes ingen behandling mot grunnfeilen i bindevevet, men både barn og voksne bør kontrollere øyne, hjerte og bevegelsesapparatet regelmessig.

Ryggen bør spesielt følges opp for eventuell utvikling av skoliose.

Det finnes hjertemedisiner (betablokker), som man antar kan redusere faren for hjertekomplikasjoner.

Det er viktig med riktige briller/kontaktlinser. Den løse linsen kan i noen tilfeller fjernes, og kunstig linse kan settes inn hos voksne. Netthinneavløsning skal opereres som øyeblikkelig hjelp.

Av hensyn til hjerte/kar problemene bør ikke personer med Marfan syndrom velge de tyngste yrkene.

Det er fri fysikalsk behandling for personer med Marfan syndrom.

HVOR MANGE TILFELLER AV MARFAN ER DET I NORGE?

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

ET KOMPETANSESENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER - TRS

TRS - Trenings og Rådgivningsenteret er pr 2003 underlagt Sosial- og helsedirektoratet.

TRS ligger på Nesodden og er nabo med Sunnaas sykehus. TRS gir tilbud til personer med Marfan syndrom gjennom hele livet.

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

