



Marfans syndrom

Marfans syndrom är en ärftlig bindvävssjukdom som kännetecknas av symtom från hjärt-kärlsystemet, skelettet, lederna, ögonen och lungorna. Många med syndromet har en långsmal kroppsbyggnad med långa och smala armar, händer och fingrar samt ben och fötter.

Uppskattningsvis finns det cirka 1 000 personer med Marfans syndrom i Sverige. Siffran är dock osäker.

Symtom

Symtomen vid Marfans syndrom kan variera påtagligt, även inom samma familj. Vanligen visar sig syndromet under uppväxtåren eller i vuxen ålder. Symtom under nyföddhetsperioden är ovanligt. Vid lindriga symtom kan syndromet förbli odiagnostiserat.

De flesta med Marfans syndrom har en långsmal kroppsbyggnad. Lederna är vanligen överrörliga, vilket ger en ökad risk för stukningar och ledvärk. Skolios förekommer.

En majoritet har en aortadilatation. Det innebär att kärlväggen på stora kroppspulsådern (aorta) är försvagad och vidgas. Utvidgningen ger vanligen inga symtom, men medför en risk för att delar av kärlväggen kan brista. Det kan leda till livshotande tillstånd. Även hjärtklaffarna kan vara påverkade.

Mer än hälften har påverkan på ögonen i form av linsluxation, vilket innebär att linsen kan rubbas ur sitt läge. Det kan ge synpåverkan.

En del har också symtom från lungorna samt gommen, käkarna och tänderna. Personer med Marfans syndrom har en ökad tendens att få bråck. Ökad trötthet och smärtor är vanligt.

Genom regelbunden uppföljning av hjärt-kärlsymtom och möjlighet till förebyggande kirurgi har personer med Marfans syndrom nästan samma genomsnittliga livslängd som befolkningen i stort.

Orsak

Marfans syndrom orsakas av en förändring i en gen med betydelse för kroppens bindväv.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Marfans syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och förebygga medicinska komplikationer.

Regelbundna kontroller av hjärtat och stora kroppspulsådern är viktiga under hela livet. En vidgning av aortan kan bromsas med läkemedel, men ibland behövs en operation.

För att bedöma ögonsymtom görs ögonundersökningar. Ibland behövs operationer eller läkemedelsbehandling. Vid uttalad synnedsättning kan hjälpmedel behövas.

En del barn behöver förstärkt förebyggande tandvård och/eller tandreglering.

Skelettavvikelser följs av en ortoped. En del barn med skolios behöver korsettbehandling, och ibland behövs operationer. Fysioterapi och träning kan vara av stort värde.

Ibland ges hormonbehandling för att påskynda puberteten och därigenom få en kortare slutlängd.

På grund av risken för lungpåverkan är det särskilt viktigt att personer med Marfans syndrom avstår från att röka.

Det är viktigt att tillgodose behovet av psykologiskt och socialt stöd.

Resurser

Flera olika specialister kan behöva samverka vid behandling av Marfans syndrom. Hjärtkirurgi på barn och ungdomar är nationell högspecialiserad vård och utförs vid Skånes universitetssjukhus och Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

Intresseorganisationer

- Svenska Marfanföreningen
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad mars 2025.