

Nye diagnostiske kriterier for Marfans syndrom

ARTIKKEL

RAND-HENDRIKSEN S

CHRISTENSENB

Sammendrag

Marfans syndrom er en hyppig forekommende dominant arvelig tilstand som skyldes strukturelle eller kvantitative endringer i bindevevsproteinet fibrillin. Syndromet er forbundet med livstruende forandringer i aorta og manifestasjoner i mange ulike organsystemer. Uklare diagnostiske kriterier og manglende bruk av kriterier i klinisk diagnostikk har ført til at syndromet kan være overdiagnostisert hos personer med lang, slank habitus. Dette kan ha negative konsekvenser for individet og familien. Samtidig er underdiagnostisering et alvorlig problem, især pga. risikoen for plutselig kardiovaskulær død i denne gruppen. En internasjonal ekspertgruppe foreslo i 1996 et sett reviderte diagnostiske kriterier for Marfans syndrom som også tar hensyn til molekulærgenetiske funn og familiehistorie (Gent-kriteriene). Det er viktig at mange grupper leger blir gjort oppmerksom på disse kriteriene for å sikre seg mot over- og underdiagnostisering. Korrekt diagnose er viktig for den medisinske oppfølgingen, for genetisk veiledning og for rådgivning og habilitering ved Trenings- og Rådgivnings Senteret.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no