

Marfanin oireyhtymä

Lääkärikirja Duodecim

26.3.2022

Sisätautien erikoislääkäri Pertti Mustajoki

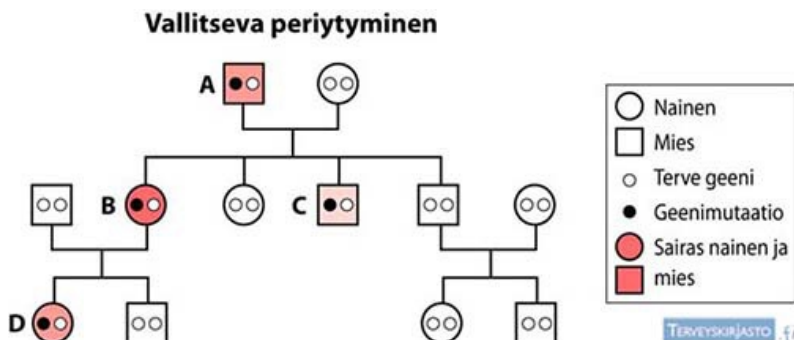


- Syyt
- Oireet
- Sairauden toteaminen
- Hoito
- Ehkäisy
- Kirjallisuutta

Marfanin oireyhtymä on perinnöllinen sairaus, johon liittyy sydämen ja suurten verisuonten, silmien, luuston ja muiden elinten muutoksia. Suomessa arvioidaan oireyhtymää sairastavia olevan 500–1 000 henkilöä. Sairauden kuvasi ensi kertaa ranskalainen lastenlääkäri Antoine Marfan 1896.

Syyt

Sairauden syynä on mutaatio geenissä, joka säätelee erään sidekudoksen proteiinin (valkuaisaineen) muodostumista (FBN1-mutaatio). Geenimuutoksen seurauksena sidekudos on normaalia venyvämpää ja hauraampaa. Sairaus periytyy vallitsevasti (dominantisti), joten keskimäärin puolet lapsista perii sen (ks. kuva 1). Noin neljäsosa geenivirheistä on uusia, jolloin suvussa ei ole muita tautia sairastavia.



Kuva 1. Periytyminen vallitsevasti. Vallitsevassa (dominantissa) periytymisessä sairaus syntyy jo, kun toisessa geeniparin geenissä on muutos (mutaatio). Sairauden vaikeusaste voi vaihdella henkilöstä toiseen, mitä kuvaavat värien eri tummuusasteet. Kuvassa geenimuutos on toisella 1. sukupolven vanhemmalla (A), jolla on myös mutaation aiheuttama sairaus (punainen väri). Kaksi hänen lapsistaan on perinyt viallisen geenin ja sairauden, vaikeammin (B) tai lievemmin oirein (C). Kun mutaation saanut henkilö saa lapsia, hänen jälkeläisillään on taas yhtä suuri todennäköisyys periä vanhemmaltaan viallinen geeni ja sairastua (D) kuin periä normaali geeni ja säilyä kyseisen taudin suhteen terveenä. Sairaus voi esiintyä jokaisessa sukupolvessa ja sekä pojilla että tytöillä.

Suurena ja pienennä napsauttamalla kuvaa

Oireet

Oireiden voimakkuus vaihtelee suuresti henkilöstä toiseen. Joillakin ne ovat niin lieviä, että sairaus ei paljoa häiritse normaalia elämää. Toisilla on vaikeita oireita, jolloin hoidoksi tarvitaan lääkkeitä tai leikkauksia. Elinten häiriöt kehittyvät vuosien mittaan, joskus niitä todetaan jo lapsilla, mutta yleensä ne alkavat vasta aikuisiällä.

Tyypillinen piirre ovat tavallista pitemmät raajat. Pitkien alaraajojen vuoksi Marfanin oireyhtymää sairastavat ovat yleensä pitkiä, mikä ilmenee jo kasvun aikana. Myös

sormet ja varpaat ovat hoikat ja pitkät. Nivelet ovat yliliikkuvia ja niissä esiintyy helposti erilaisia vaivoja. Osalla potilaita esiintyy selkärangan vinoutta (ks. [Skolioosi](#)) ja rintakehän muutoksia.

Silmämuutokset ilmenevät kohtalaisen voimakkaana likinäköisyytenä, jota on lähes kaikilla. Likinäköisyyteen liittyy suurentunut [verkkokalvon irtautumisen](#) vaara. Silmän linssi eli mykiö voi joskus siirtyä paikoiltaan, mikä voi johtaa silmänpaineen kohoamiseen eli glaukoomaan.

Vakavimmat oireet liittyvät sydämeen ja siitä lähtevään suureen valtimoon aorttaan. Aortan seinämä antaa ajan mittaan periksi, jolloin sen tyvi lähellä sydäntä laajenee. Tällöin voi syntyä [aortan pullistuma eli aneurysma](#). Sen pahin, mutta onneksi harvinainen, seuraus on aortan repeämä, joka johtaa nopeasti kuolemaan. Aortan pullistuman seurauksena aortan ja vasemman kammion välillä sijaitseva läppä (aorttaläppä) alkaa vuotaa, mistä ajan mittaan voi kehittyä [sydämen vajaatoiminta](#).

Sairauteen liittyy usein rintakehän etuosan epämuotoisuutta ja selkärangan vinoutta skolioosia. Useimmille kehittyy vuosien mittaan selkärangan alaosan selkäydinkanavaan kovakalvon laajentuma, johon voi liittyä alaraajoihin säteilevää kipua ja heikkoutta.

Sairauden toteaminen

Marfanin oireyhtymä voidaan todeta tyypillisen sairauskuvan perusteella. Diagnoosia varmennetaan sukutietojen avulla ja geenitestillä. Lievissä tapauksissa taudin toteaminen saattaa olla vaikeaa. Diagnoosi tekee aina erikoislääkäri.

Hoito

Marfan-potilaiden hoito ja seuranta on keskitetty yliopistollisiin keskussairaaloihin. Hoidolla pyritään Marfanin oireyhtymän oireiden estämiseen ja hallintaan. Kaikille potilaille annetaan beetasalpaaja-lääkettä, joka hidastaa sydämen sykettä ja alentaa verenpainetta. Tavoitteena on, että yläverenpaine on alle 130 millimetriä elohopeaa (mmHg), jolloin aortan tyven laajeneminen hidastuu. Lääkitykseen liitetään yleensä verenpainelääke (AT-reseptorin salpaaja). Aorttaa ja sydänläppiä seurataan kaikututkimuksin. Jos aortanlaajentuma suurenee liiaksi tai läppä vuotaa haitallisen paljon, hoitona on leikkaus, jossa läppä ja aortan alkuosa korvataan keinomateriaaleilla.

Marfanin oireyhtymään kuuluvat myös säännölliset silmälääkärin tutkimukset, joissa seurataan silmänpainetta ja verkkokalvon tilaa. Silmänpaineen kohoaminen hoidetaan yleensä lääkehoidolla, mykiön siirtyä ja verkkokalvon irtauma taas leikkauksella.

Ehkäisy

Marfanin oireyhtymään ei tunneta ehkäisyä. Sydän- ja verissuonioireita voidaan ehkäistä lääkkeillä.

Lisää tietoa Marfanin oireyhtymästä

[Suomen Marfan-yhdistyksen kotisivut.](#) ¹