

## Rättelse- och tillägsblad 050607

### **Sidan 8, Fibrillin-genen**

Just nu undersöker forskarna om fler kromosomer än kromosom 15 kan orsaka Marfans syndrom.

### **Sidan 14, Duraektasi**

Åsikterna om duraektasi ger symtom eller inte varierar mellan olika läkare. Utvidgningen kan sitta någonstans utmed hela ryggraden även om den ses tydligast vid svanskotorna. Magnetresonanstomografi är den bästa undersökningen för att hitta duraektasi.

### **Sidan 15, Mutationsanalys**

Mutationsanalys är nu fullt möjligt att genomföra. Den är inte helt säker, utan man hittar mutationen i ca 80 % av fallen. Det innebär att ett negativt test, kanske inte är negativt, utan bara hör till de 20 % som inte hittas. Det är en dyr och komplicerad analys som tar lång tid och därför görs den helst bara på personer med uttalade kliniska symtom. Har man hittat en mutation hos en person kan övrig familj sedan testas ganska snabbt med den första personens test som referens.

Mer information kan fås från Marfanföreningens informationsblad ”Genetiska test vid Marfans syndrom”.

### **Sidan 16, Tabell 1, Punkt 7**

Magnetresonanstomografi (MR) är att föredra.

### **Sidan 17 texten under tabell 2**

De nya diagnostiska kriterierna från 1996 kräver inte att skelettförändringar skall finnas. Kriterierna är indelade i sju områden. För diagnos krävs att ett huvudkriterium är uppfyllt inom två olika områden, och att ett tredje område är inblandat.

### **Sidan 17**

Förekomsten av Marfans syndrom uppskattas för närvarande till 1 per 5 000-10 000 invånare, vilket borde motsvara mellan 900-1800 personer i Sverige.

### **Sidan 18**

Råd och hjälp diskuteras med fördel separat för varje enskilt organsystem. Nu är det mycket prat om helhetssyn istället.

### **Sidan 27 och 33, Antikoagulantia**

Apekumarol används inte längre. Waran är det läkemedel som används nu.

### **Sidan 33, Betablockerare**

Vanligaste betablockerarna idag är Seloken, Atenolol eller Tenormin.

### **Sidan 37 Internationell samverkan**

Marfanföreningarna i världen arbetar tillsammans med Marfanfrågor genom IFMSO (International Federation of Marfan Syndrome Organizations) och EMSN (European Marfan Support Network). Föreningarna i de nordiska länderna har också nordiska möten vartannat år.

### **Sidan 38, tabell 3, Övrigt**

Duraektasi bör även räknas in i denna grupp. Värk i leder och rygg, huvudvärk och migrän, mag- och tarmbesvär rapporteras också i hög utsträckning bland Marfanpatienter.

### **Sidan 39, Tabell 4, Röntgen av svanskotor**

Magnetresonanstomografi (MR) är att föredra för att hitta duraektasi.

Ändrad ålder för besök hos kardiolog. Varannat år till 12 års ålder och därefter årligen.

### **Baksidan**

Föreningens hemsida finns på adressen: [www.marfanforeningen.se](http://www.marfanforeningen.se)