

Geneettiset aortta- ja
sidekudossairaudet/ Marfanin
oireyhtymä ja sen kaltaiset
sairaudet:
Kuntoutus ja toimintakyvyn
tukeminen



Suomen Marfan-yhdistys ry
Kesätapaaminen 17.6.2023
Hanna Markkula
Fysioterapeutti

LUENNOITSIJÄ

Hanna Markkula
Fysioterapeutti

hanna.j.markkula76@gmail.com





Sisältö

- Marfanin oireyhtymä ja sen kaltaiset sairaudet
- Vaikutus liikunta- ja toimintakykyyn
- Fyysinen harjoittelu
- Kuntoutus
- Lapset ja nuoret
- Apuvälineet, ortoosit, painevaatteet
- Lisätietoa



Disclaimer

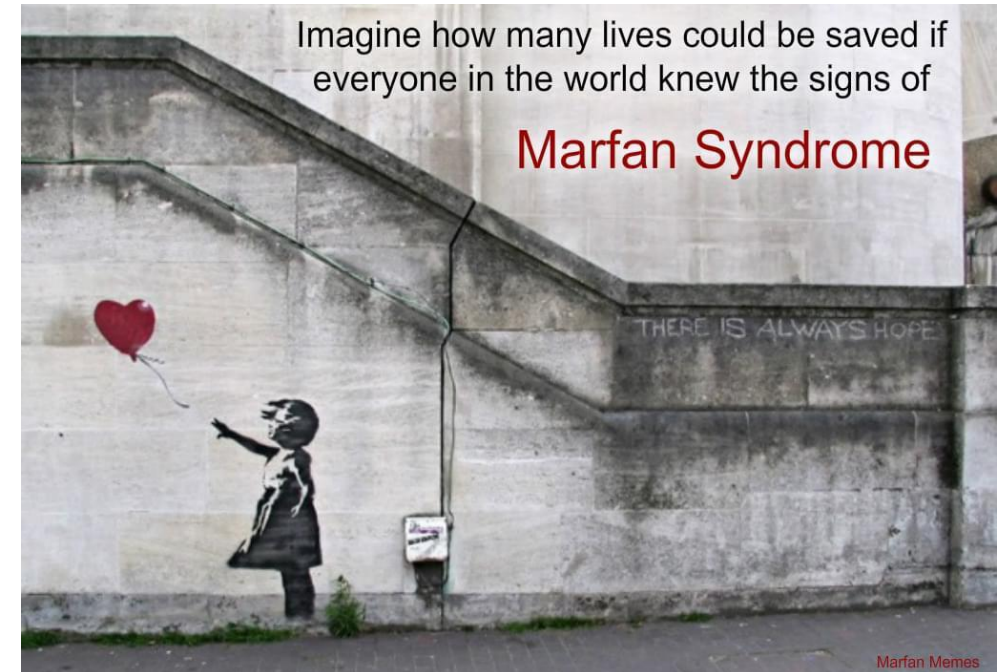
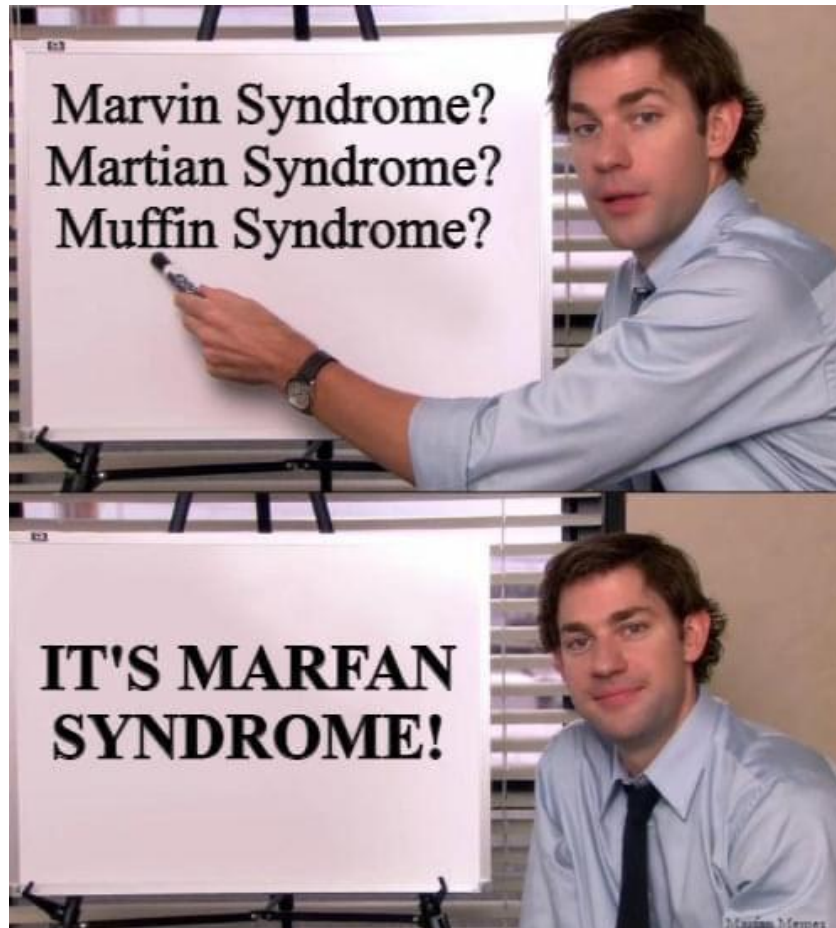
- Tämä luentomateriaali on tarkoitettu Marfanin oireyhtymää ja sen kaltaisia sairauksia sairastaville sekä terveydenhuollon ammattilaisille.
- Luentomateriaalin sisältöä ei ole tarkoitettu korvaamaan lääketieteellistä neuvontaa, fysioterapeutin ohjausta tai muuta hoitoa.
- Suosittelen varmistamaan hoitavalta lääkäriltä tässä esitettyjen menetelmien/ ohjeiden soveltuvuuden.

A photograph of a dirt road in a vineyard at sunset. The road is wet and reflects the orange and pink sky. On either side of the road are rows of grapevines supported by wooden stakes. The sky is filled with soft, colorful clouds.

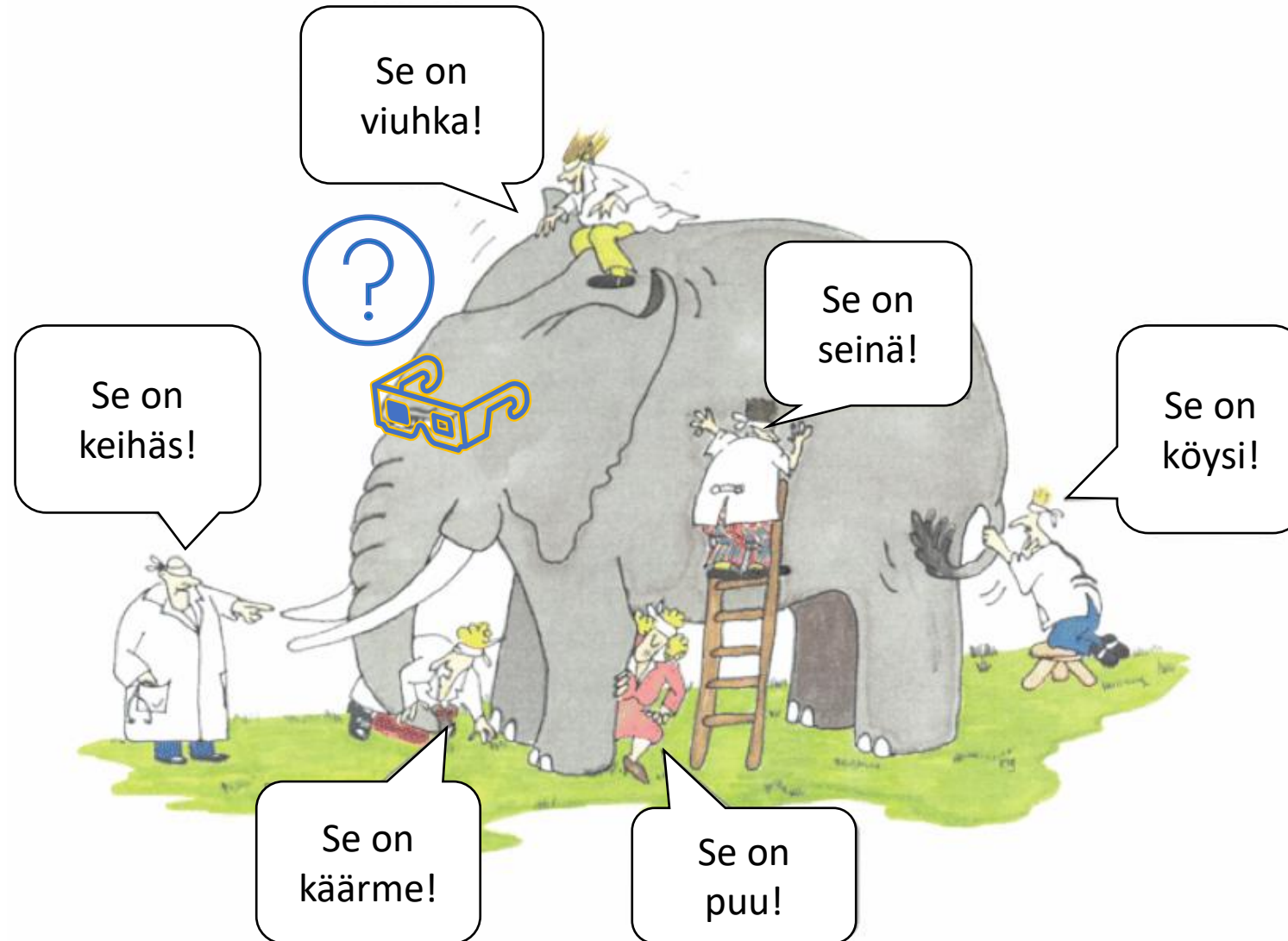
Good questions inform,
great questions transform.

Ken Coleman

 quote fancy

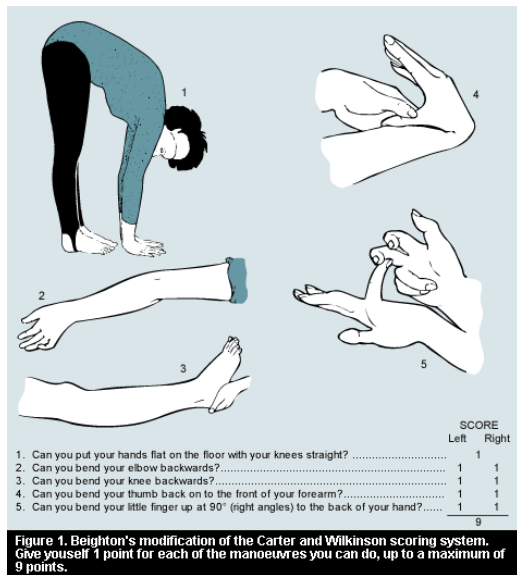


Moniammatillinen yhteistyö...



Himmelfarb J et al. Kidney International 2002; 62: 1524

Hypermobiliteetti



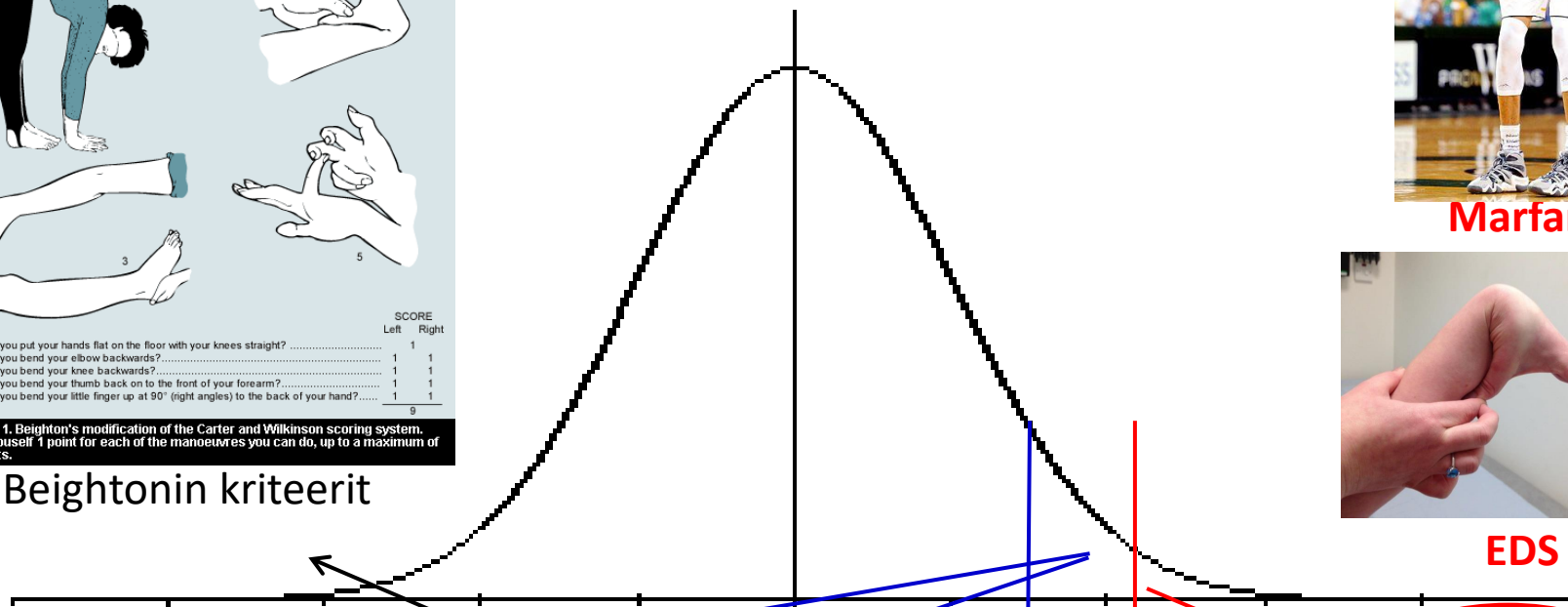
Beightonin kriteerit

Hankinnainen



Perinnöllinen
Familaarinen
hypermobiliteetti

Range of motion



Marfan



EDS

Perinnölliset
sidekudos-
sairaudet

Huomattavan suuri
ROM: $\geq 4/9$

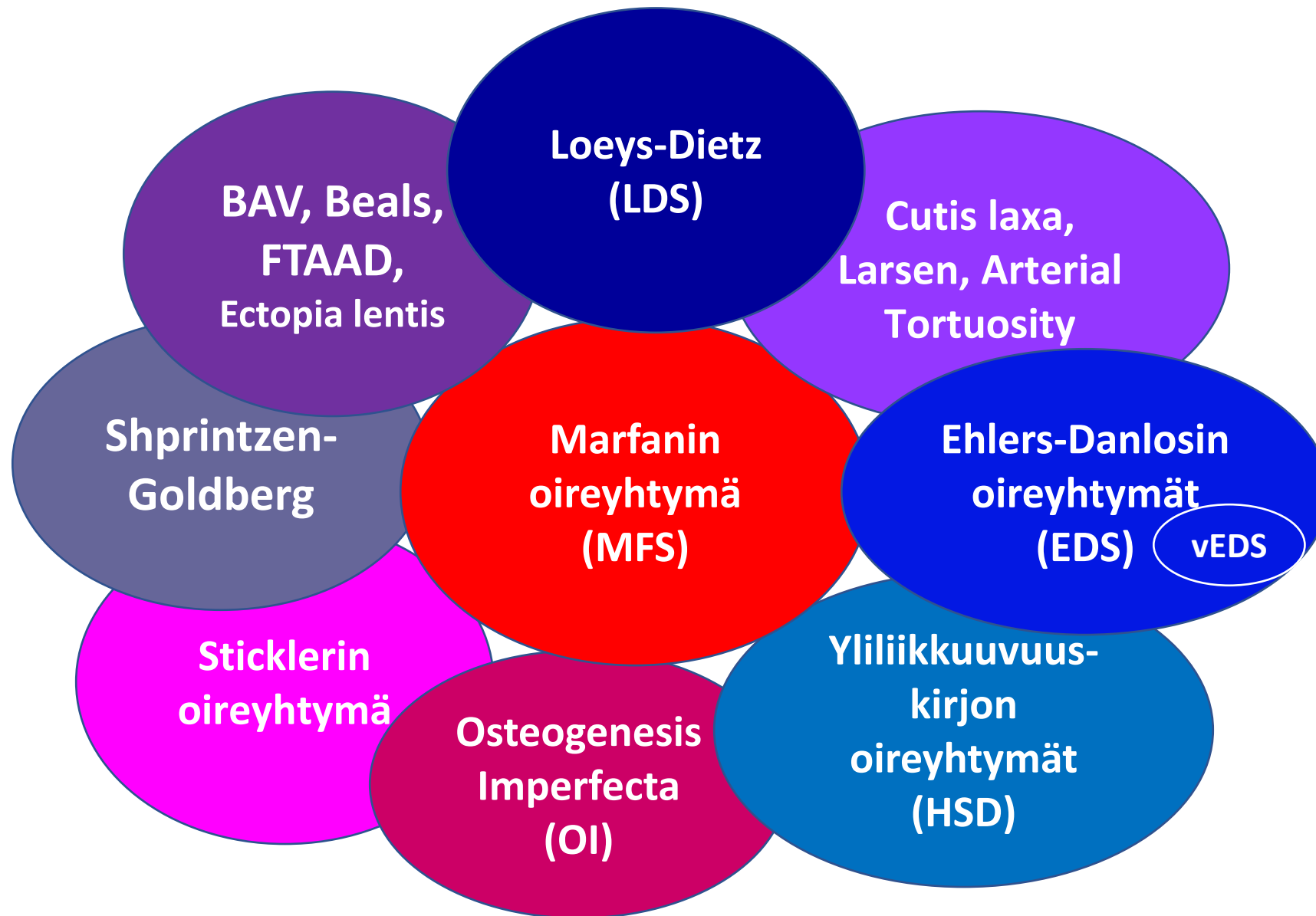
Geneettisten aorta- ja sidekudossairauksien perhe

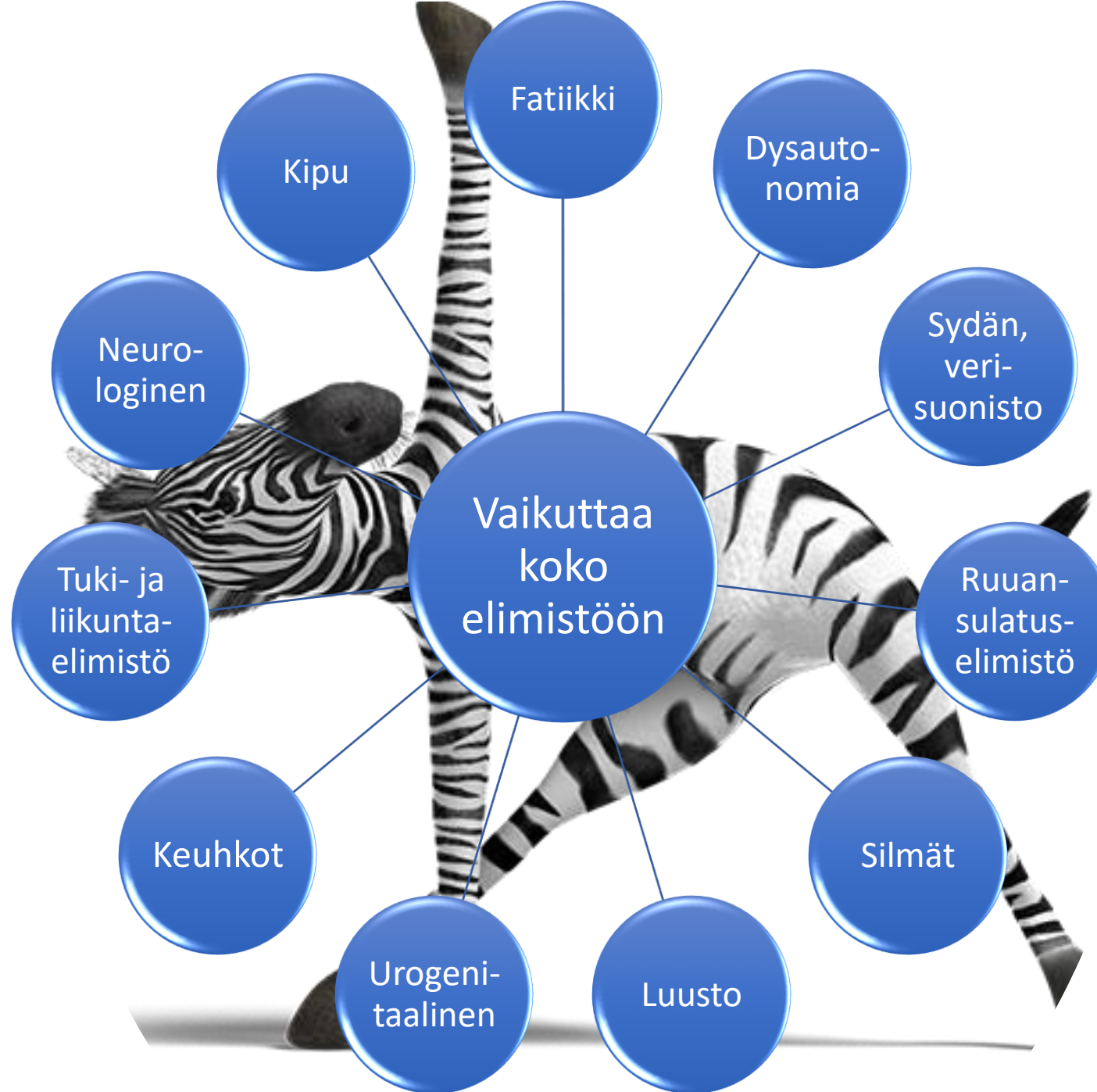
Beals=
synnynnäinen
koukistava
araknodaktylia

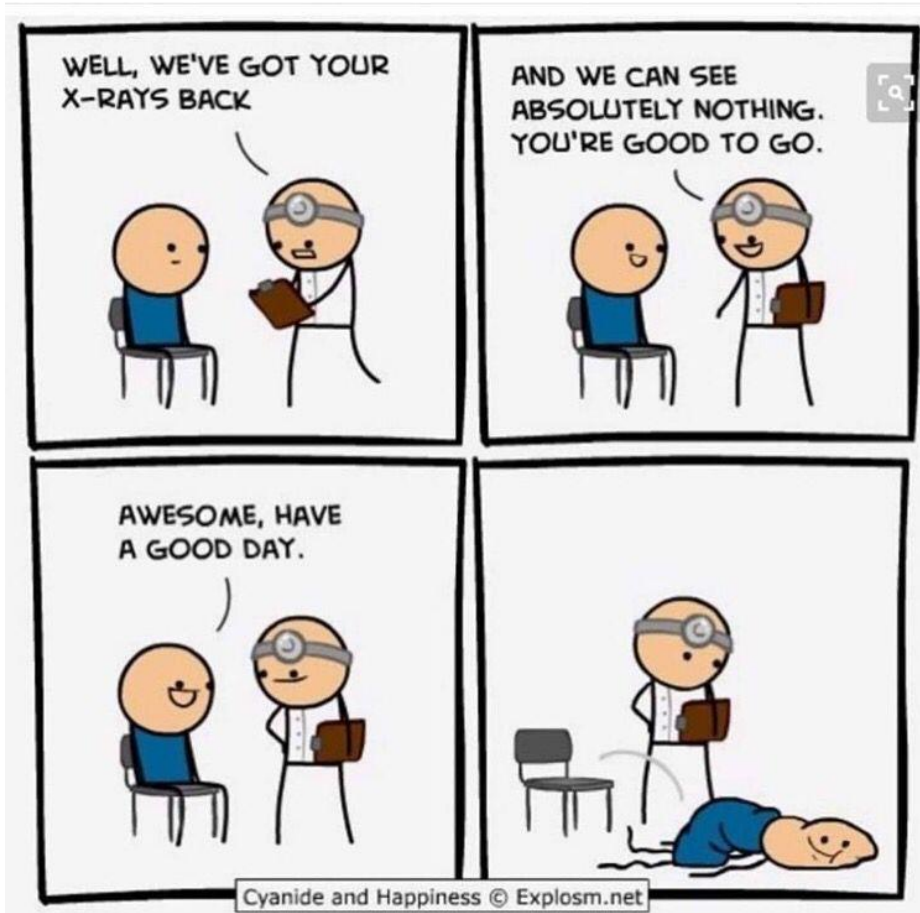
FTAAD=
suvuittainen
rinta-aortan
pullistuma

Ectopia lentis=
Silmän
mykiönsiirtymä

BAV=
Kaksipurjeinen eli
bikuspidi
aorttaläppä –
oireyhtymä





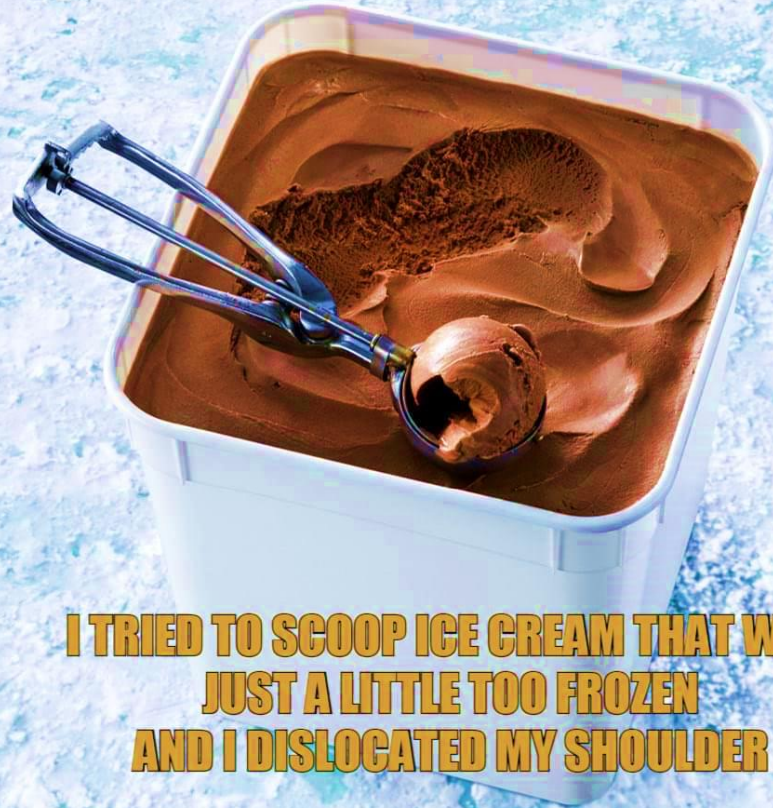


Geneettiset aortta- ja sidekudossairaudet, yleistä

- Aiheuttaa kehon sidekudosten rakennevirheen
 - Ei kestä rasitusta samoin kuin normaali sidekudos, ei parane normaalisti, ei käyttäydy normaalisti
- Koska sidekudos tukee kaikkia kudoksia ja elintoimintoja, vaikuttaa sidekudoksen poikkeavuus koko elimistön toimintaan
- Oirekuvan ja toimintakyvyn huomattava yksilöllinen ja päivittäinen vaihtelu
- Motorisen kehityksen viivästymä, kömpelyys
- Kehon rasituksensietokyky merkittävästi alentunut, hidas palautuminen rasituksesta
 - Ei kestä arkielämän rasitusta, kipu tai vamma syntyy normaalista arkielämästä
- Oireet eivät usein vastaa löydöstä
 - Jäykkyyden tunne selässä – saa polvet suorina kämmenet lattiaan
- Kudosten hidas ja epätäydellinen paraneminen
- Kipu, laajat vaikeahoitoiset kivut, hyperalgesia, viivästynyt kipuvaste
- Staattiset asennot ja toistoja sisältävät aktiviteetit hankalia
- Proprioseptiikan, tasapainon ja koordinaation ongelmat
- Seisominen/ istuminen ”epätavallisessa” asennossa
 - ”roikkuminen” nivelsiteiden varassa, nivelille tukea ääriasennoista



MARFAN PROBLEM #23



**I TRIED TO SCOOP ICE CREAM THAT WAS
JUST A LITTLE TOO FROZEN
AND I DISLOCATED MY SHOULDER**

Marfan Memes

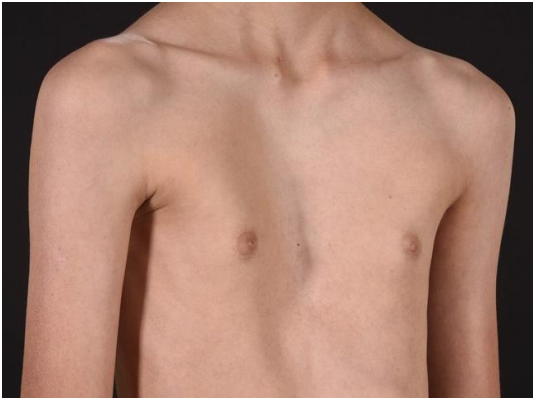
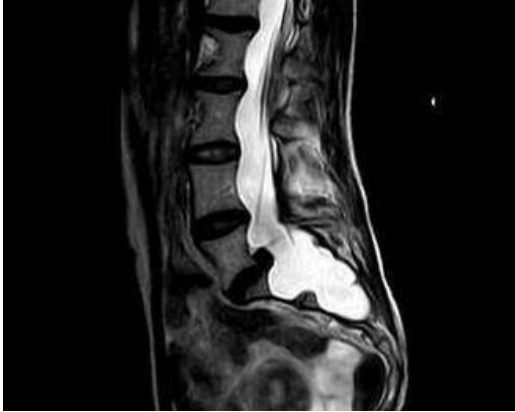
Living with
MARFAN SYNDROME

is just one body part after
another saying

"You think that's bad?
haha....watch this!"

featurepics.com, deroot

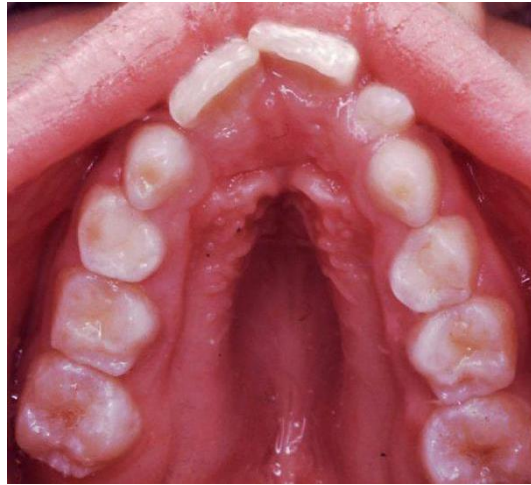
Marfan Memes



ample of Blood Pooling and Heart Rate Before and After Sta



Sitting
e: 80 Blood Pressure: 100/72
After standing for 10 mins
Pulse: 120 Blood Pressure: 95



Sidekudossairauden epäily...

Potilaalla useita seuraavista oireista



Marfan Memes



Know the signs!

Urogenitaalinen
Verisuonet Sidekudos Pitkäraajaisuus
Lääkeherkkyys Suonikohjut Vuototaipumus
Sydänongelmat Neurologinen Tasapaino
Mustelmataipumus Dislokaatiot Verenkiertoelimistö
Chiari Luusto Skolioosi Rasitusvammat Kipu
Subluksaatiot Fatiikki hypermobiliiteetti Kananrinta Limakalvot
Psykologinen Murtumat Tyrät Iho Nyrjähdykset
Arvenmuodostus Rasitusintoleranssi Lihaksisto
Dysautonomia Proprioseptiikka Kömpelyys
Osteoporoosi Sukuhistoria Kyfoosi Kognitio
Hampaisto Kuopparinta

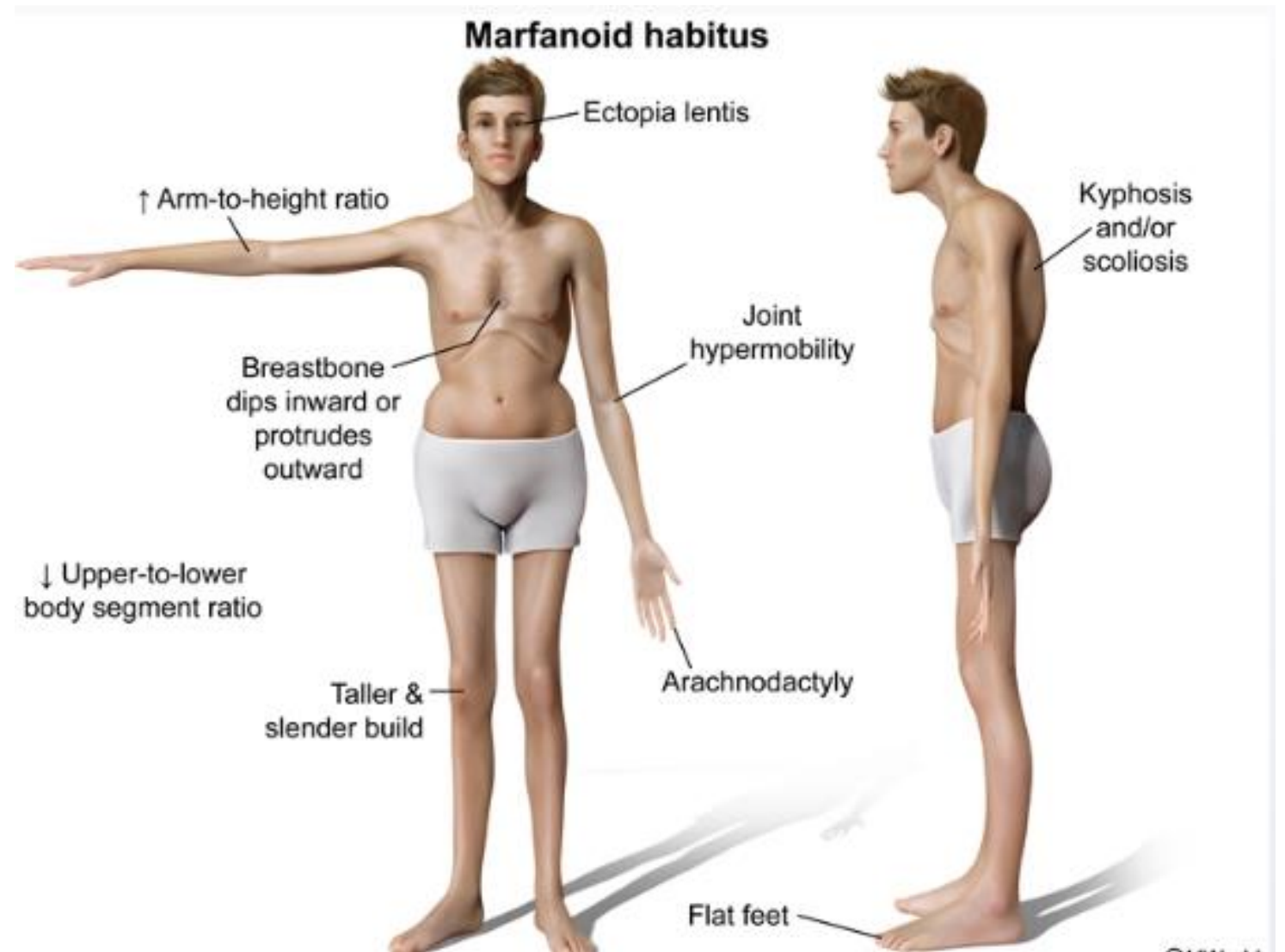
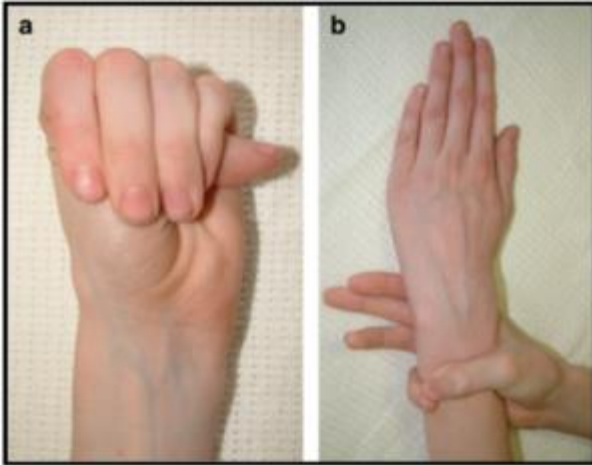


Marfanin oireyhtymä (MFS Q87.4) ja sen kaltaiset oireyhtymät

mm. Loeys-Diez, vaskulaarinen EDS



Marfanin oireyhtymä



Marfanin oireyhtymä

- Vakava harvinainen perinnöllinen sidekudossairaus, joka vaikuttaa sydämeen, verisuonistoon, keuhkoihin, silmiin, luustoon ja ihoon.
- Diagnostiikka: Ghentin kriteeristö ([Ghent nosology 2010](#))
- Vallitsevasti periytyvä (1/5000)
- Yhtä yleinen miehillä ja naisilla
- Geenivirhe FBN1-geenissä
- Suomessa arviolta 500-1000 marfaanikkoa
 - **Alidiagnosoitu:** Suurinta osaa ei ole diagnosoitu, eivätkä he itsekään tiedä sairaudestaan
- Parannuskeinoa ei tunneta
- Varhaisella diagnoosilla, säännöllisillä lääkärintarkastuksilla sekä oikealla lääkityksellä voidaan ennustetta parantaa ja elinikää pidentää
- [Marfanin oireyhtymä](#) – Tietoa ja opastusta potilaille, omaisille, sosiaali- ja terveydenhuollon ammattilaisille sekä opetustoimen edustajille
- [Marfan syndrome GeneReview](#)

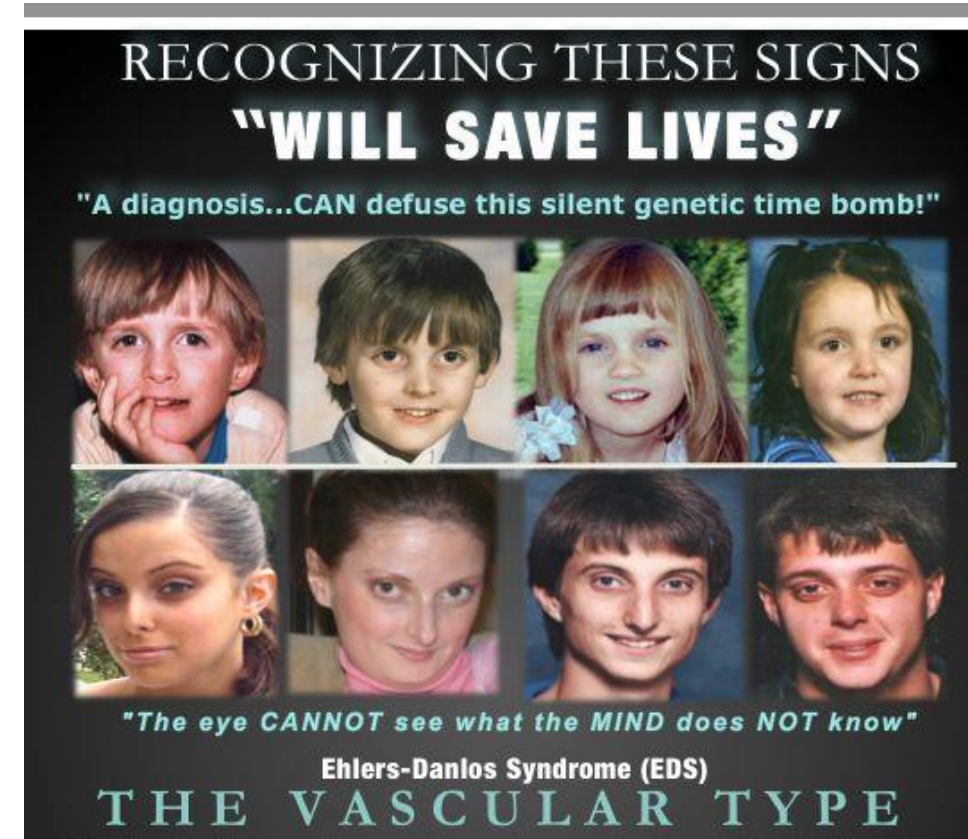


Marfanin oireyhtymä/ kliininen kuva, oireet

- HUOM! Kaikki marfaanikot EIVÄT OLE PITKIÄ!
- Lähes kaikilla pitkät ja kapeat sormet
- Kasvun kiihtyminen n. 5-v
- Pitkäraajaisuus ja pitkät kämmenet ja jalkaterät
- Yli 50%:lla pitkät raajat suhteessa vartaloon
- Kananrinta, kuopparinta
- Skolioosi, kyfoosi
- Jalkaholvi usein matala, kantapäässä valgusasento
- Lihaksisto väsy helposti
- Selkädinkanavan kovakalvon laajentuma (duran ektasia)
- Krooninen kipu
- Tyrät
 - nivustyrä tai operaatioarpeen syntyvä tyrä
- Silmäoireet
 - likitaittoisuus, silmän linssin siirtymä ja verkkokalvon irtoaminen, kaihi, glaukooma
- Sydänoireet, merkittävin aortan tyven laajentuminen
 - Ilmaantuu tai alkaa edetä usein vasta aikuisiällä, harvoin lapsuusiässä
 - Aortan seinämä on heikko, aortta- ja mitraaliläpän vuoto, aortan sisäkerroksen seinämän repeämä (hengenvaarallinen)

Vaskulaarinen Ehlers-Danlosin oireyhtymä (vEDS)

- Harvinainen perinnöllinen sidekudossairaus
- **Alidiagnosoitu** (prevalenssi arviolta: 1/50 000-1/200 000)
- EDS:n alamuodoista vakavin
- Hengenvaarallisia komplikaatioriskejä
- Seuranta tärkeää
- Merkittävimmät terveysongelmat verisuonistossa
- Tyypilliset piirteet
 - Verisuonten dissekoitumat (=valtimon tai aortan sisimmän seinämäkerroksen repeämä) ja repeämät
 - Ohut, läpikuultava iho ja mustelma-alttius
 - Osalla potilaista tyypilliset kasvojen piirteet (ohuet huulet, ylähuulen reunasta sierainten tyveen ulottuva keskikouru, pieni leuka, ohut nenänselkä, suuret silmät)
 - Valtimoiden, suolikanavan ja/ tai kohdun hauraus
 - Ilmarinta, ilma-veririnta
 - Suolikanavan puhkeamiset, elinten repeämät, mm. kohdun repeämä raskauden aikana

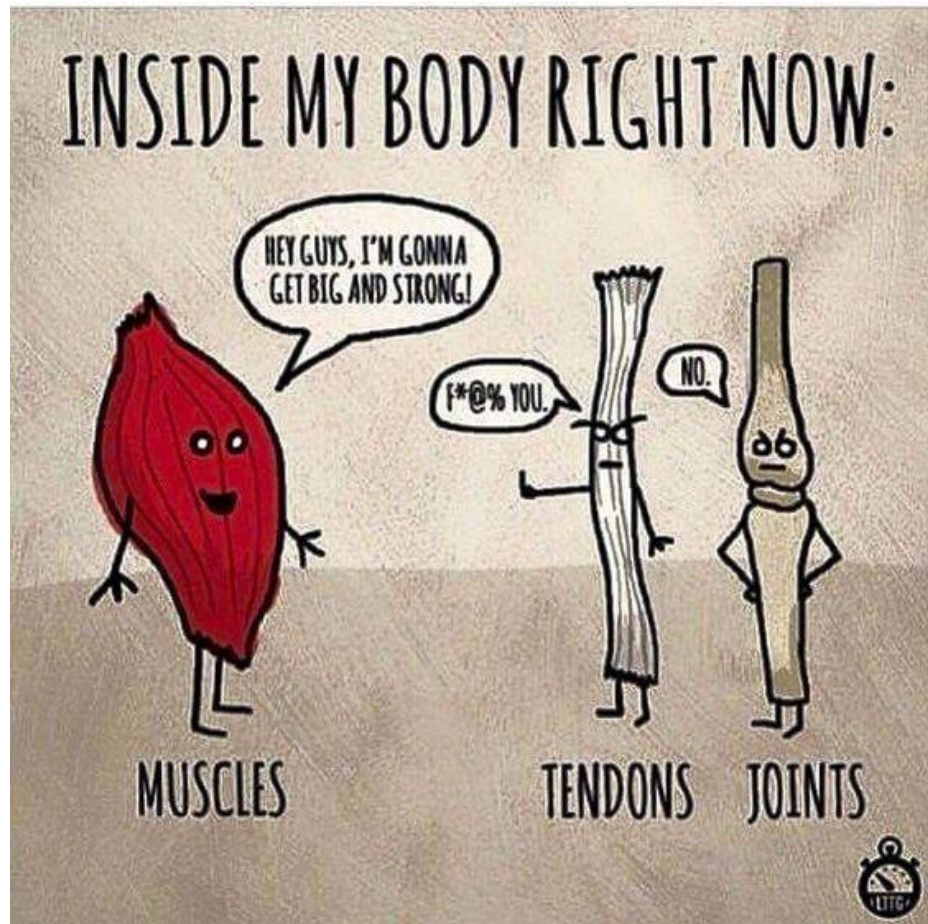


Loeys-Dietzin oireyhtymä

- Loeys-Dietzin oireyhtymä on harvinainen perinnöllinen sidekudossairaus.
- Prevalenssi: ei tiedossa
- Oireyhtymään liittyviä ominaispiirteitä:
 - kitalakihalkio tai kaksiosainen kitakieleke,
 - silmien sijainti tavallista etäämpänä toisistaan,
 - aortan pullistuma ja dissekoituma,
 - huomattavan kiemuraiset valtimot
 - Muita Marfanin kaltaisia sairauksia korkeampi aortan kaaren sekä sepelvaltimoiden dissekoitumisriski sekä kallonsisäisten aneurysmien riski.
- Loeys-Dietzin oireyhtymä jaetaan kuuteen eri alatyyppiin sen mukaan, missä geenissä mutaatio on.
- Oireyhtymä on huonosti tunnettu, mikä johtaa usein oikean diagnoosin viivästymiseen.
- [Lue lisää täältä](#)



Marfan ja fyysinen harjoittelu



Marfan ja fyysinen harjoittelu

- Marfanin oireyhtymällä on huomattavia vaikutuksia arjen toimintoihin
- Tiedon puute: Liikuntaan liittyy epävarmuutta - mitä voi turvallisesti tehdä?
- Liikkumisen rajoitukset, lääkehoidot, kipu, väsymys, psyykinen jaksaminen, leikkaukset yms
- Aktiivisena pysyminen ja säännöllinen, maltillinen liikunta on tärkeää tuki- ja liikuntaelimestön, sydän- ja verisuoniston sekä psykososiaalisen terveyden kannalta
- Liikuntaharrastuksesta tulee aina keskustella hoitavan lääkärin kanssa!
- Rasituksen aikana: syke alle 110 lyöntiä/ min. (jos beetasalpaaja, syke alle 100 lyöntiä/min.), rasittavuus noin 50% maksimaalisesta suorituksesta
- Viime vuosina sykerajoista on alettu tapauskohtaisesti joustaa, TIETOA TARVITAAN LISÄÄ, YKSILÖLLINEN OPASTUS TÄRKEÄÄ!
- Rasittava ja voimakkaita ponnisteluja vaativa kuormitus voi johtaa terveydelle hengenvaarallisiin sydän- ja verenkiertoelimestön ongelmiin.
- TULE-ongelmat vaikeuttavat liikkumista.
- Pitkäraajaisuus, yleinen lihasheikkous, yliliikkuvuus vaikeuttavat liikkeiden hallintaa
- Tulee huomioida sidekudosten hauraus ja nivelten yliliikkuvuus sekä muutokset selkärangan ja alaraajojen luisissa rakenteissa

Marfan ja fyysinen harjoittelu

- Dynaaminen matalatehoinen fyysinen harjoittelu/ aktiivisuus
- Tulee välttää korkeatehoisia staattisia harjoitteita
- Staattisissa lajeissa verenpaineen yhtäkkinen nousu voi kuormittaa sydän- ja verenkiertoelimistöä liikaa
- Arki- ja hyötyliikunta
- Suositeltavia lajeja: kävely, uinti, vesijuoksu, pyöräily, pilates, kevyt kuntosaliharjoittelu
- Tärkeää löytää oma tapa harrastaa liikuntaa
- Kilpaurheilu, kontaktilajit, painonnosto ja lajit, joissa yhteentörmäys on mahdollista, eivät ole suositeltavia
- Lajit, jotka aiheuttavat voimakkaita painenvaihteluja, esim. sukeltaminen, ovat kiellettyjä.
- Harjoittelussa on vältettävä työntämistä, punnertamista, voimakkaita vetoliikkeitä ja istumaan nousuna suoritettavaa vatsalihasharjoitetta
- [Marfan Foudation: Physical Activity Guidelines](#)

Borgin asteikko liikunnan rasittavuuden arvioinnin apuna

- Yleisin ongelma: harjoitus/ harjoitteet ovat (sillä hetkellä) liian vaativia
- Syketaajuus ei aina ole hyvä mittari harjoituksen rasittuneisuuden arviointiin (beetasalpaajat).
- Henkilön kokema raskaus fyysisen suorituksen aikana kuvaava Borgin asteikko (6 – 20) on hyvä mittari.
- Marfaanikoille sopiva raskautaso 10–13.
- Tälle välille asettuvalla raskautasolla ”pitää pystyä puhumaan puuskuttamatta” (PPPP)

KUINKA RASITTAVALTA LIIKKUMINEN TUNTUU JUURI NYT?

6	Ei juuri hengästymistä
7 erittäin kevyt	
8	
9 hyvin kevyt	
10	
11 kevyt / sallii laulun 🎵	Vähän hengästymistä
12	
13 hieman rasittava / sallii puheen 💬	
14	Voimakasta hengästymistä
15 rasittava / puuskuttaa	
16	
17 hyvin rasittava	
18	
19 erittäin rasittava	
20	

Marfan ja liikunta

Taulukko 9.1 Liikuntasuositus potilaille, joilla on aortan laajentuma (Saeed ym. 2007, 105).

Suosittelavaa liikuntaa	Esimerkit	Vältä
Ei-kilpailullista dynaamista liikuntaa Toistettavuus 3–4 kertaa viikossa Aerobinen aktiviteetti noin 50 % max. Matalat sykkeet • Syke alle 110 • Syke alle 100, beetasalpaaja käytössä	Reipas kävely	Nopeat pysähdykset
	Vapaa-ajan pyöräily	Nopeat suunnanvaihdokset
	Hidas hölkkä	
	Hidastempoinen tennis	Törmäily pelaajaan/esineeseen
	Kevyet irtopainot	Pinnistely/painonnosto
		Suuria vaihteluja ilmanpaineessa
		Sukellus



Kuntoutus

Lääkinnällinen kuntoutus

- Lääkinnällinen kuntoutus
 - mm. kuntoutustutkimukset ja -neuvonta, erilaiset terapiat, apuvälineet ja sopeutumisvalmennus
- Kelan vaativaa lääkinällinen kuntoutus
 - Sairaus tai vamma aiheuttaa huomattavia vaikeuksia arjen toiminnoista suoriutumisessa ja osallistumisessa
- Kuntoutussuunnitelma
 - Laaditaan kuntoutujan, läheisten ja kuntoutukseen osallistuvien ammattilaisten yhteistyönä



Dominoefekti...

...Kuntoutuksesta apua!

- Akuutti vamma/ ylirasitus
 - Rasitusvamma, kipu
 - Lihasspasm, lihasepätasapaino
 - Huono parantuminen, asentotunnon heikentyminen
 - Kompensatoriset liikemallit, liikkumisen pelko
 - Dominoefekti - yhä uusi kehonosa kipeytyy/ rasittuu/ heikentyy
 - Krooninen laaja-alainen kipu, toimintakyvyn ja elämänlaadun voimakas lasku



Perusteellinen anamneesi ja oireiden kartoitus



Liitännäissairauksien kartoitus ja hoito



Vaikutukset arjen toimintakykyyn



Perusteellinen kliininen tutkiminen

S
U
N
N
I
T
E
L
M
A



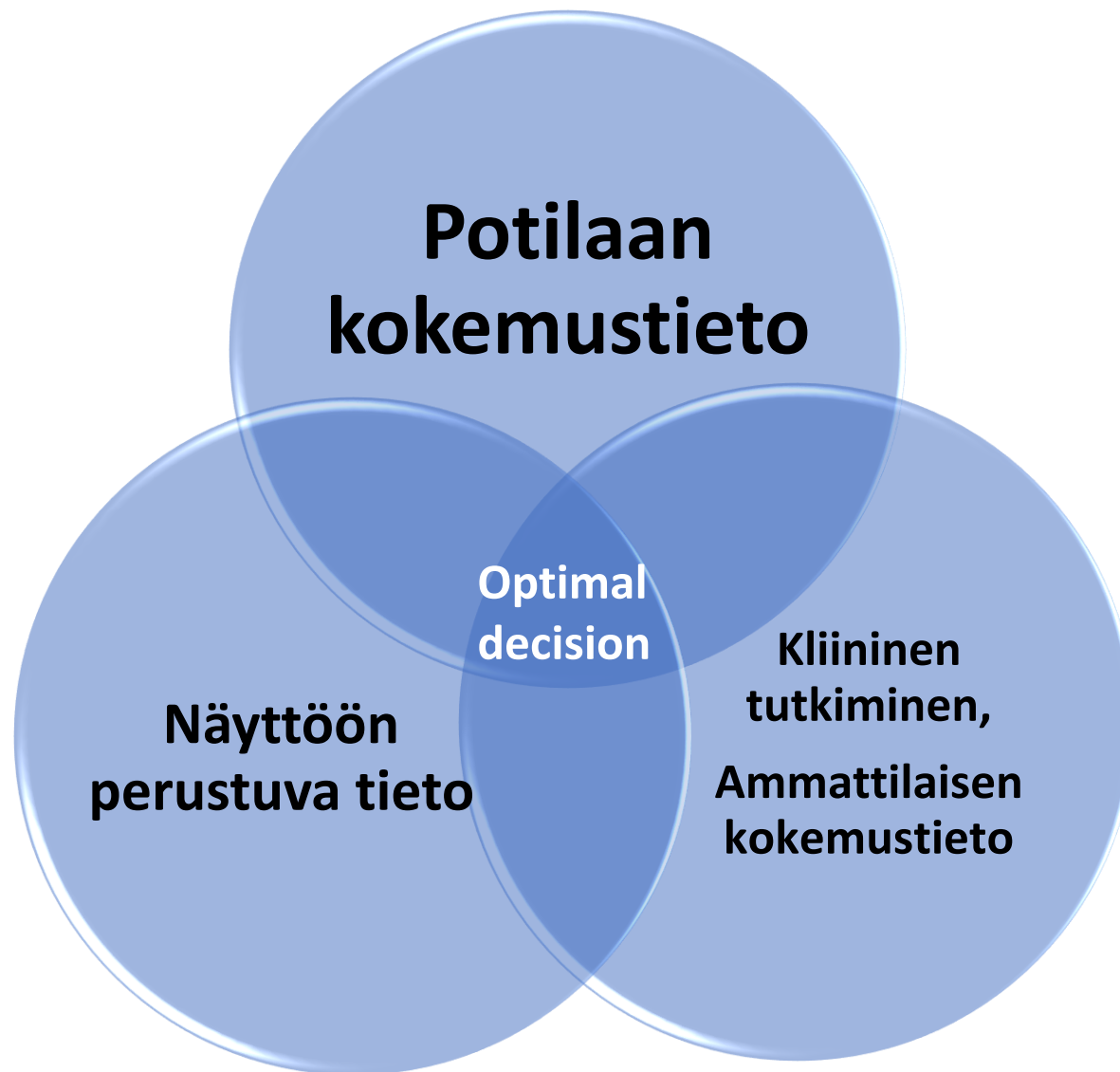
Yksilöllinen,
oireenmukainen
hoito ja
kuntoutus

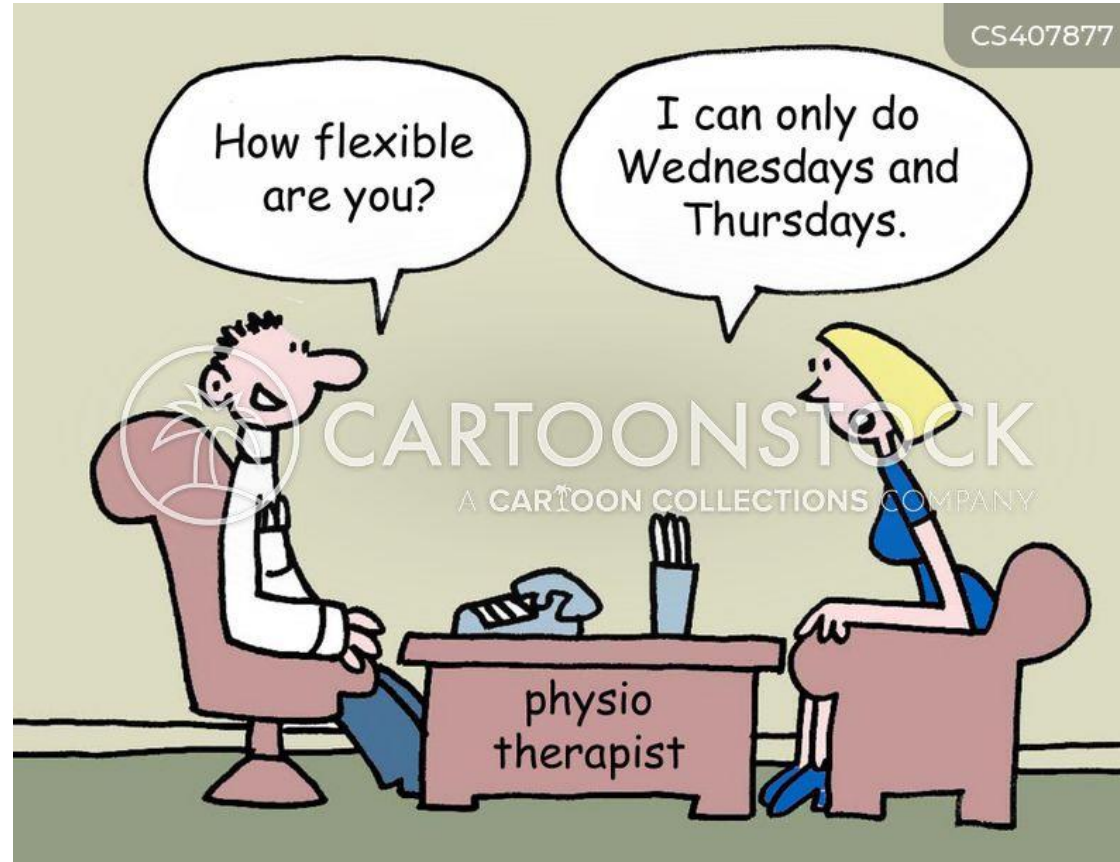
Avainasiat kuntoutuksessa

- Moniammatillinen
- Kokonaisvaltainen
- Hoito- ja kuntoutussuunnitelma
- Pitkäaikaan hoitosuhde
- Yksilöllinen, kuntoutujalähtöinen, jaettu päätöksenteko
- Tiedon antaminen, supportio
- ICF: Suoritukset ja osallistuminen
- Voinnin ja toimintakyvyn laaja-alainen arviointi ja seuranta
- Arjessa selviytymisen laaja-alainen tukeminen
- Löydösten ja oireenmukainen
- Realistiset tavoitteet kuntoutujan arjesta (GAS)
- Aktiivisuuden ja levon rytmitys, riittävä palautuminen tärkeää
- Pitkäjänteisyys, säännöllisyys, tuloksia TODELLA HITAASTI
- Priorisointi
- Kirurginen hoito, leikkauskomplikaatiot, leikkauksista toipuminen, pre- ja postoperatiivinen kuntoutus

Artikkeli/ Hanna Markkula: [Ehlers-Danlosin oireyhtymää ja yliliikkuvuuskirjon oireyhtymää sairastavan hoito ja kuntoutus](#)

Jaettu päätöksenteko

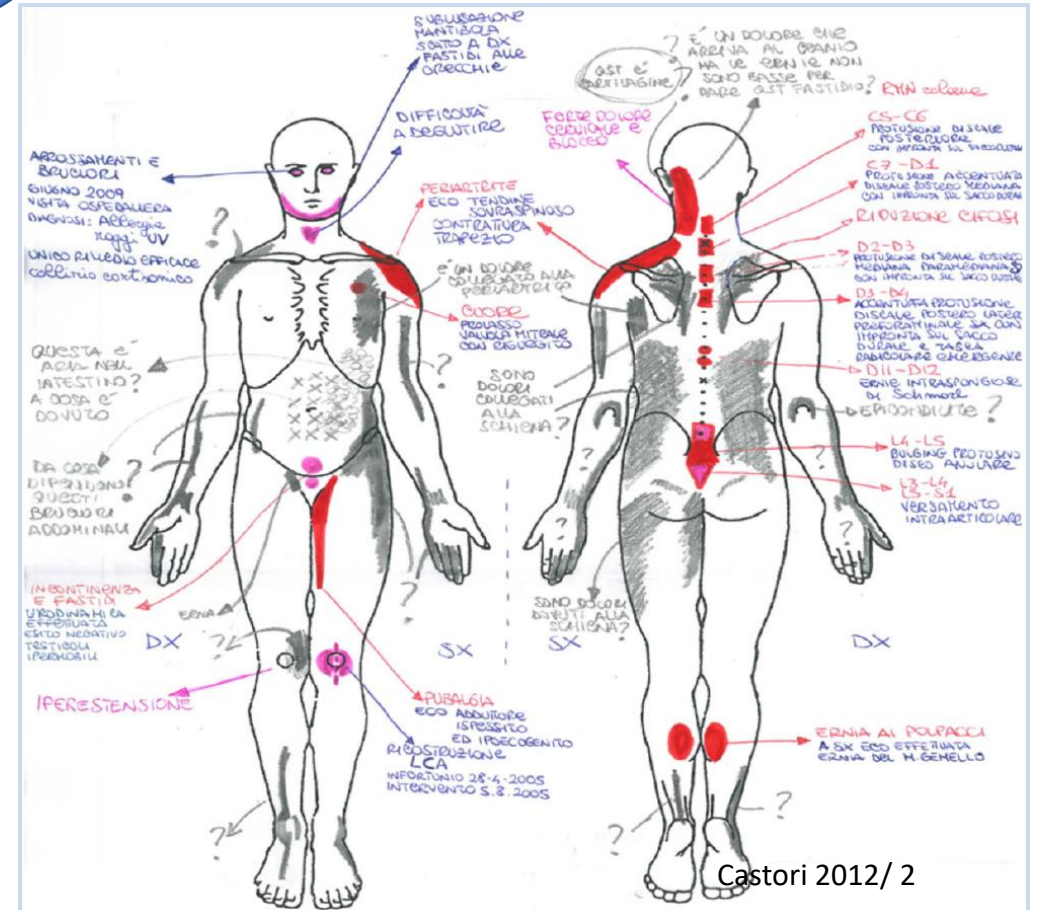




Haastattelu

"Mistä on aiemmin ollut sinulle apua? Mikä ei ole auttanut? Mikä on pahentanut oireitasi?"

- Käytä paljon aikaa
- Käytä **oirepiirrosta** apuna
- Miten pärjää arjessa, toimintakyvyn vaihtelu
 - Tänään kävelylenkillä – huomenna vuodepotilas
- Muut ongelmat:
 - Sydäntuntemukset, näkö, verenvuodot, maha-suolikanavan ongelmat autonomisen hermoston säätelyn ongelmat yms.



Castori 2012/ 2

Tutkiminen

“When you hear hoofbeats,
think Horses, not Zebras”



Tutkiminen, toimintakyvyn arviointi

- Kokonaisvaltainen ote
- Tutki osissa kuntoutujan tuntemuksia kuunnellen, sensitiivisesti
- Ns. ”normaali” tutkiminen saattaa romahduttaa toimintakyvyn
- Mikäli löydös ei vastaa kuntoutujan tuntemusta, **ratkaisevaa on asiakkaan tuntemus**
- Asento, kompensatoriset liikemallit
- **Kipu**
- Nivelliikkuvuus
- Ligamenttien testaus
- Lihastestaus
- Tasapaino, proprioseptiikka, hahmotus
- Kehon mittasuhteet
- Sydän (verenpaine, syke yms)
- Neurologiset testit
- Dysautonomia
- Iho
- Spesifit testit ongelmien mukaan
- **Liitännäisoireet ja -sairaudet**



Kuntoutuksen progressio

Ei rikota
mitään
matkan
varrella...

1	Systeemisten liitännäissairauksien hallinta: Turvallinen kuntoutus, Red Flags, lääkärin arvio, edukaatio, fysio- ja/tai toimintaterapia, muut tukipalvelut
2	Vähennetään sentraalista ja perifeeristä sensitisaatiota, kivun hoito
3	Hyvä asento, ryhti, nivelten linjaus, kehon biomekaniikka, nivelten suojaaminen, ortoosien asianmukainen käyttö
4	Proprioseptiikan ja motorisen kontrollin harjoittelu, relaksoidaan suojaspasmissa olevat lihakset
5	Stabilointi, voimaharjoittelu, lihasten joustavuus, aerobinen harjoittelu
6	Oikean linjauksen ja liikkeiden integrointi arjen toimintoihin
7	Edukaatio: pahenemisvaiheiden hallinta, leikkauksista kuntoutuminen

Keskeiset menetelmät

- Kivun hoito
- Fatiikin hoito - Pacing
- Manuaalinen terapia
- Sydänkuntoutus
- Harjoitteluterapia
- Allasterapia
- Dysautonomian hoito
- Teippaus ja kinesioiteippaus
- Ortoosit
- Kompressiovaatteet
- Apuväline- ja palvelutarpeen arvio
- Coping strategiat – miten elää sairauden kanssa



Manuaalinen terapia

- Huomio
 - Herkistynyt kipujärjestelmä
 - Kudosten huono rasituksensieto
 - Yliliikkuvat nivelet
 - Ihon ja verisuonten hauraus
 - Liitännäissairaudet/ oireet
- Keskeistä
 - Kivun hoito
 - Pehmytkudosten ja faskioiden käsittely
 - Nivelten ja hermokudoksen mobilisaatio
 - Triggerpisteiden käsittely
 - Lymfaterapia



Enemmän kyse
liikekontrollin
ongelmista kuin
hypermobiliteetista



Harjoitteluterapia

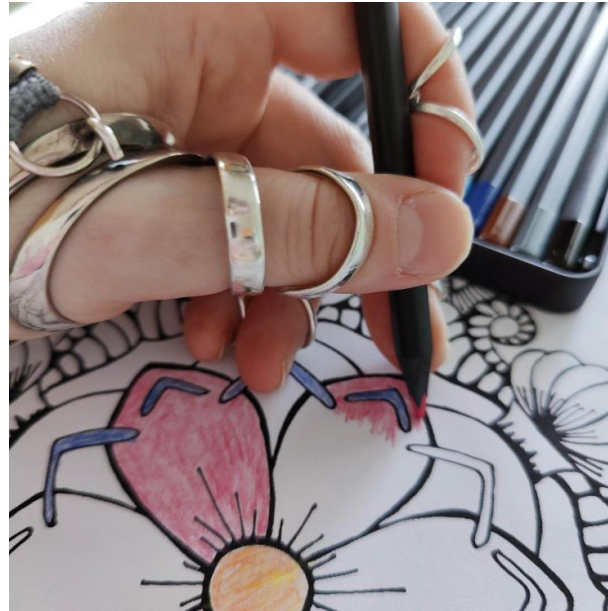
- Sydänkuntoutus
 - Kivuttomuus
 - Aerobinen harjoittelu
 - Allasterapia
 - Hengitys, rentoutuminen, stressin hallinta
 - Nivelten stabiliteetti
 - Tasapaino ja koordinaatio
 - Liikekontrolli, lihasketjujen aktivointi, eksentrinen, konsentrinen
 - Pystyasennon ja keskivartalon hallinta
 - Kehon hallinta ja hahmotus, proprioseptiikka
 - Dynaaminen harjoittelu (kuormittaa vähemmän sydäntä)
 - Voimaharjoittelu
 - Vatsa- ja selkälihakset, alaraajojen lihakset
 - Toiminnallinen harjoittelu
 - “warm-up” ja “cool-down”
- **Huomioi:**
 - Sydän- ja verisuoniston ongelmat, Red Flags
 - Herkistynyt kipujärjestelmä
 - Autonominen hermosto
 - Huono rasituksensieto - Tarpeeksi pitkä palautuminen
 - Yliliikkuvat nivelet
 - Toimintakyvyn vaihtelu
 - Aistikuormitus

Harjoittelun periaatteet

- Arkitoimiin integroiminen
- Progressiivisuus
 - TODELLA HITAASTI...
- Ei saa lisätä kipua tai pahentaa oireita
- Kivun hoito ennen harjoittelun aloittamista
- Dysautonomian hoito ennen muuta harjoittelua
- Nivelten suojaaminen
- Matalatehoinen harjoittelu keskeistä
- Feedback
 - Manuaalinen
 - Video
 - Peili
 - Kinesioteippaus
- Painoa kantamattomat alkuasennot
 - pystyasento ja toiminnalliset harjoitteet
- Proksimaalisesta distaaliseen
- Stabiloivasta dynaamiseen
- Eristetystä koordinoituun
- Suljetusta avoimeen kineettiseen ketjuun
- Inaktiivisten lihasten herättely, yliaktiivisten relaksointi

Hahmotus

- Heikentää asennon hahmottamista
- Immobilisaatio ja kipu heikentää proprioseptiikkaa
- Reseptoreita on runsaasti nivelkapseleissa, jänteissä ja lihaksissa
- Proprioseptorien avulla aivot saavat tietoa asennosta ja liikkeistä
 - liikkeiden säätely ja suorittaminen
- **Apua hahmotukseen**
 - Painevaatteet
 - Ortoosit
 - Kinesioteippaus
 - Fasilitointi
 - Liikeharjoittelu
 - Allasharjoittelu



Saako venytellä?

Pinnallisten lihasten ja lihasten co-kontraktion käyttö asennon säilyttämiseen

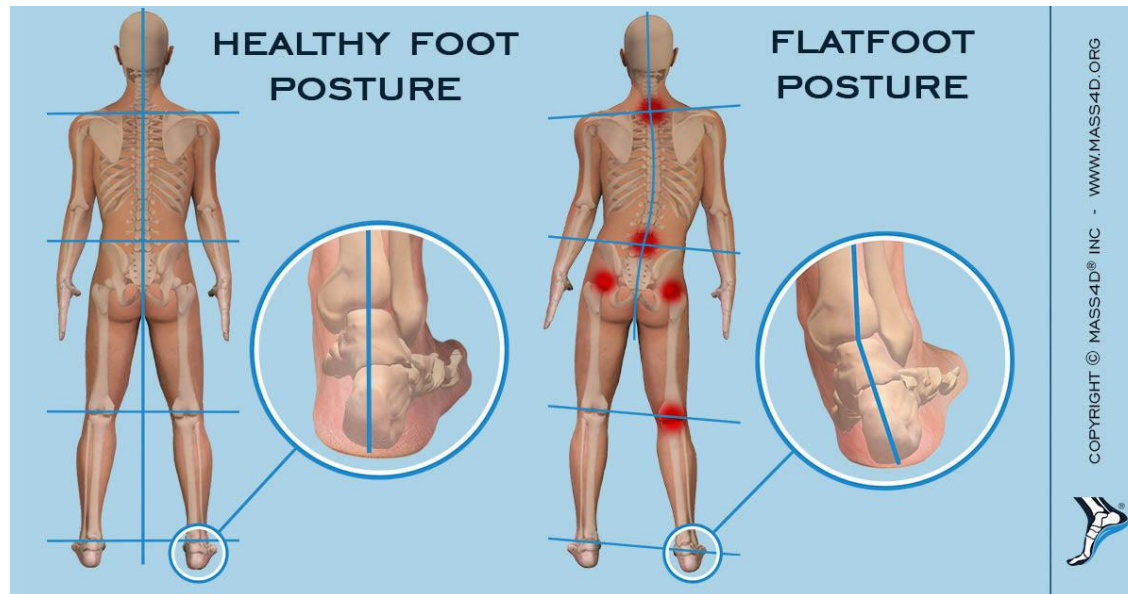
- lihaskireys, kipu, jäykkyys

Milloin/ miten venytellä?

- Erotettava, milloin oire johtuu yllirasituksesta tai hermokudoksesta tms, milloin lihaskireydestä?
- Venytys kohdistettava juuri oikeaan kohtaan, eriytetysti
- Opetettava kuntoutujalle, mieluiten ohjatusti terapiatilanteessa
- Ei pitkiä venytyksiä, esim. 5 s alussa hyvä pituus
- Ei saa lisätä kipua
- Hellävarainen
- Jännitys-rentoutus
- Nivelten suojaaminen



Lattajalka vaikuttaa kaikkeen!



- Lantion pettäminen seistessä pahentaa lihasten ja jänteiden tilaa
- Lihasheikkous ja heikko kehotietoisuus
- Lihakset/jänteet ovat ylivenyttyneet, limapussi ärtynyt
- Lattajalat aiheuttavat polvien ja lantion sisäkierron, mikä kuormittaa lonkan lihaksia ja jänteitä
- Ortoosit usein tarpeen alaraajojen oikean linjauksen tukemiseksi



Harjoitusten haasteellisuuden lisääminen

- Enemmän proprioseptista palautetta > vähemmän palautetta
- Enemmän ulkoista tukea (esim. kuntoilulaitteet) > epävakaammat painot (vapaat painot tms)
- Seisominen/istuminen tukevalla alustalla > pehmeä tai epävakaata alustaa
- Keskittyminen yhteen niveleeseen/liikkeeseen > monimutkaisemmat liikkeet
- Keskittyminen harjoitukseen > harjoittelu häiriötekijöiden kanssa
- Mid range liikkeet > koko liikelaajuus
- Hidas > nopeampi
- Vähäinen kuormitus > suuri kuormitus (sietokyvyn mukaan)
- Silmät auki > silmät kiinni







Pacing fatiikin hallinnan apuna

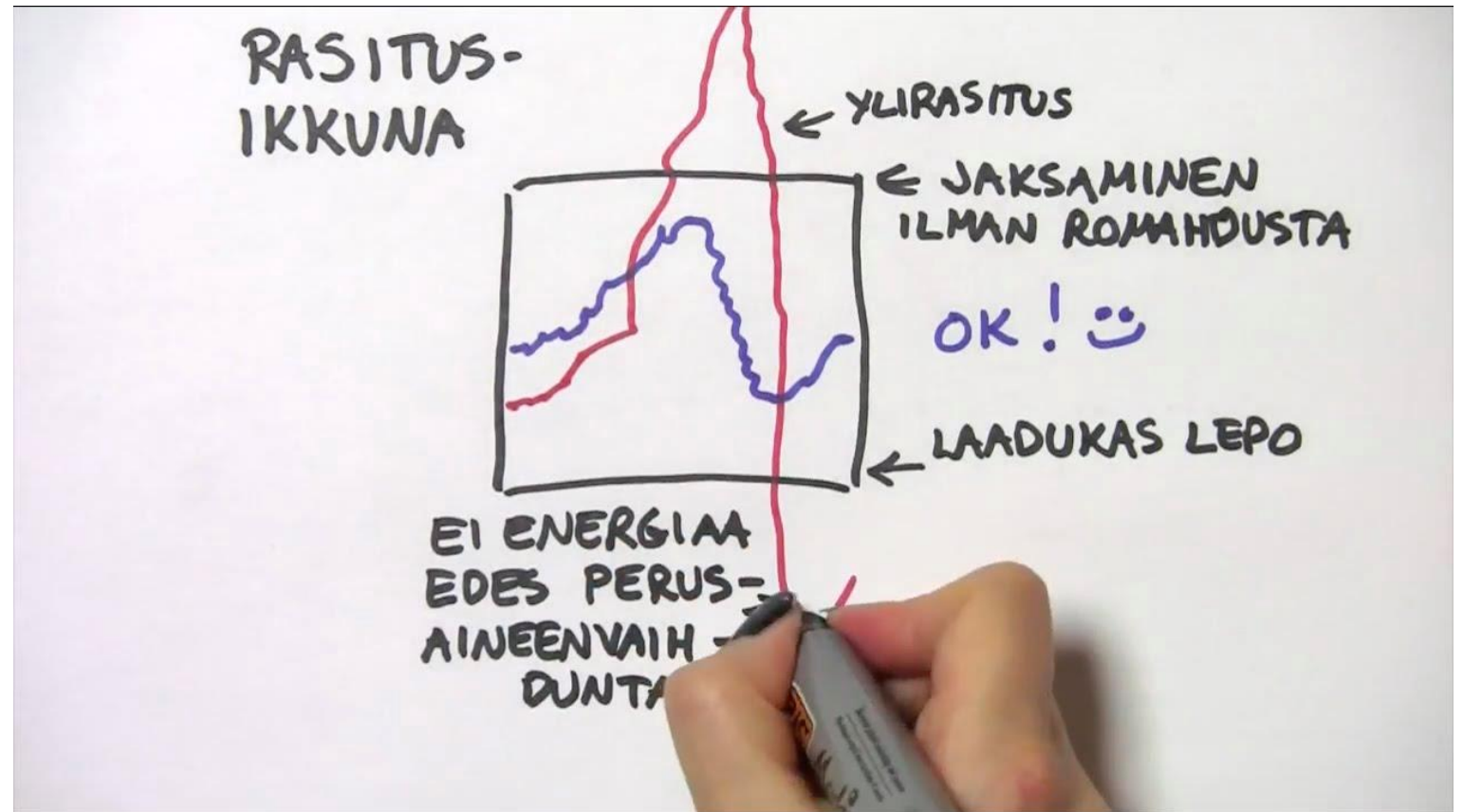
Aktiivisuuden rytmitys

Pacing fatiikin hallinnan apuna



- Fatiikki: kuntoutujan subjektiivinen tuntemus vaikeasti heikentyneestä energiatasosta, ei ole suhteessa aktiivisuuteen tai kuormitukseen, tavanomainen lepo tai uni ei lievitä.
- Akku tyhjänä, vaikka yön ollut latauksessa. Akku loppuu yhtäkkiä.
- Akku sökönä? laturi rikki?
- Vaikuttaa heikentävästi fyysisiin ja kognitiivisiin toimintoihin, elämänlaatuun, sosiaaliseen osallistumiseen, leikkiin, koulunkäyntiin, opiskeluun, työhön.
- Energian hallinnan menetelmien, kuten pacing, opastaminen, oireiden mukaan säädelty aktiivisuus.
- Apuvälineiden myöntäminen ja käytön opastus, ympäristön mukauttaminen tarpeen mukaan
- Henkilökohtainen avustaja, työn muokkaus, opiskelun, koulun muokkaus...
- Seuranta

Pacing - rasitusikkuna



Pacing - aktiivisuuden rytmitys

- Kohdistuu **kaikkiin arjen toimintoihin**
 - Fyysinen, kognitiivinen, psyykkinen ja sosiaalinen aktiivisuus ja palautuminen
- **TAVOITE:** pitää rasitus yksilöllisesti sopivissa rajoissa, **yksilöllinen rasitusikkuna**
- **PÄÄIDEA:** Aktiviteetteja tehdään **tauottaen**, yksilöllisen rasituksensiedon mukaan siten että voimavaroja ei ylitetä, valiten energiaa säästäviä tapoja ja priorisoiden
 - *“must do”, “might do”, “may do”* activities
- **Baseline:** aktiivisuuden taso, joka ei päivästä toiseen toistettuna aiheuta liiallista kuormitusta
- Aktiivisuus ei saa pahentaa oireita
- **Optimaalinen suhde lepoa ja aktiivisuutta lievittää oireita**
 - Lepo osaksi arkirutiineja
 - Vältetään: **“Push and crash”** -syklit



Pacing fatiikin hallinnan apuna

- Opastus fatiikista ja sen vaikutuksista fyysiseen, kognitiiviseen, emotionaaliseen ja sosiaaliseen energiankäyttöön, laadukkaan unen ja levon merkityksestä sekä fatiikin usein episodimaisesta ja ennalta arvaamattomasta luonteesta.
- Yksilöllisten laukaisevien tekijöiden selvittäminen **aktiivisuus- ja oirepäiväkirjojen** avulla, priorisointi- ja suunnittelustrategiat, tehtävien delegointi, laadukas lepo osaksi arkirutiineja
- Yksilöllisen aktiivisuus- ja energiankäytön suunnitelman laatiminen oman rasitusikkunan puitteissa, joka minimoi oireet, sykkeen seuranta, omahoidon ohjaus
- Hyviä vinkkejä myös fatiikista kärsivälle marfaanikolle:
- [Koronasta kuntoon rasituksensieto ja omaseuranta](#)



	00	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23

	00	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23

 Lepo

 Matala taso

 Keskitaso

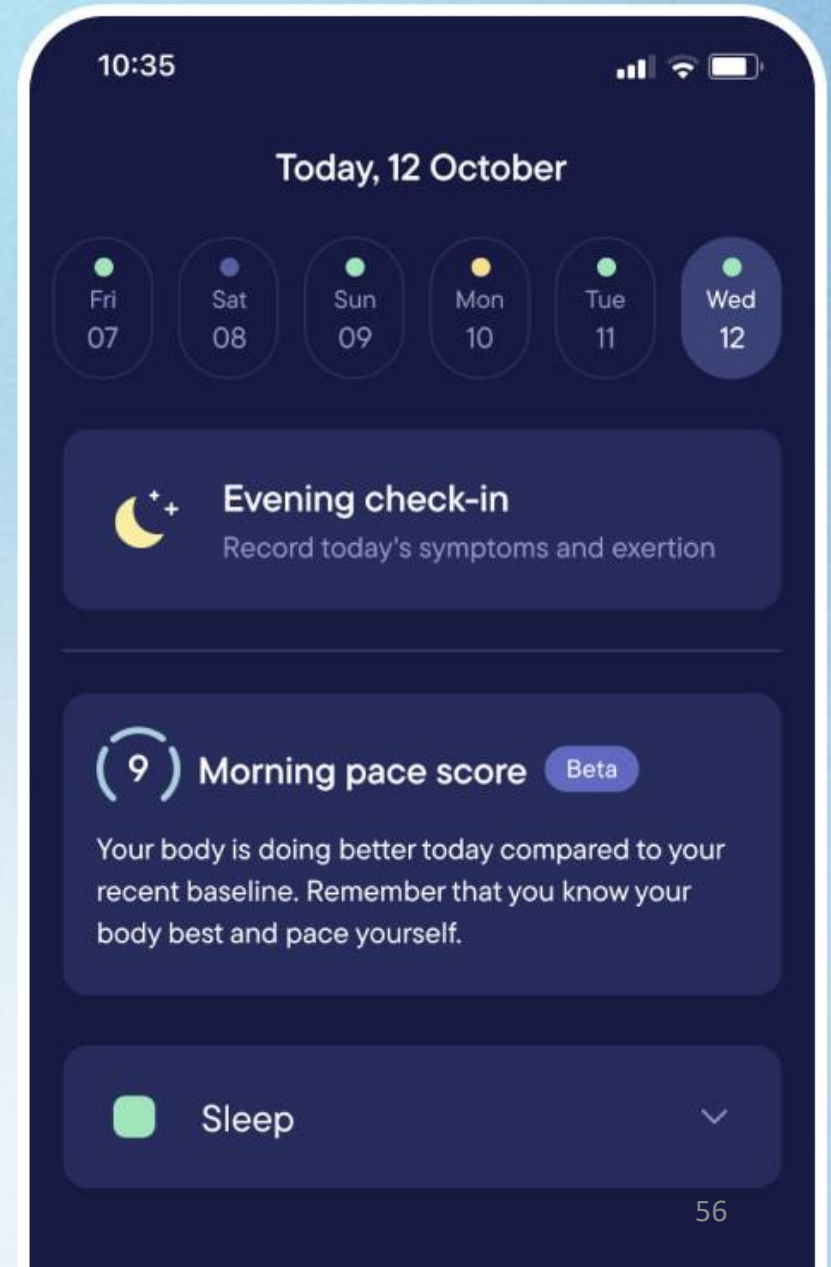
 Korkea taso

Visible

Aktiivisuuden seuranta,
kehitetty mm.
seuraaviin sairauksiin:

EDS, ME/CFS, Long
Covid, fibromyalgia

sible.

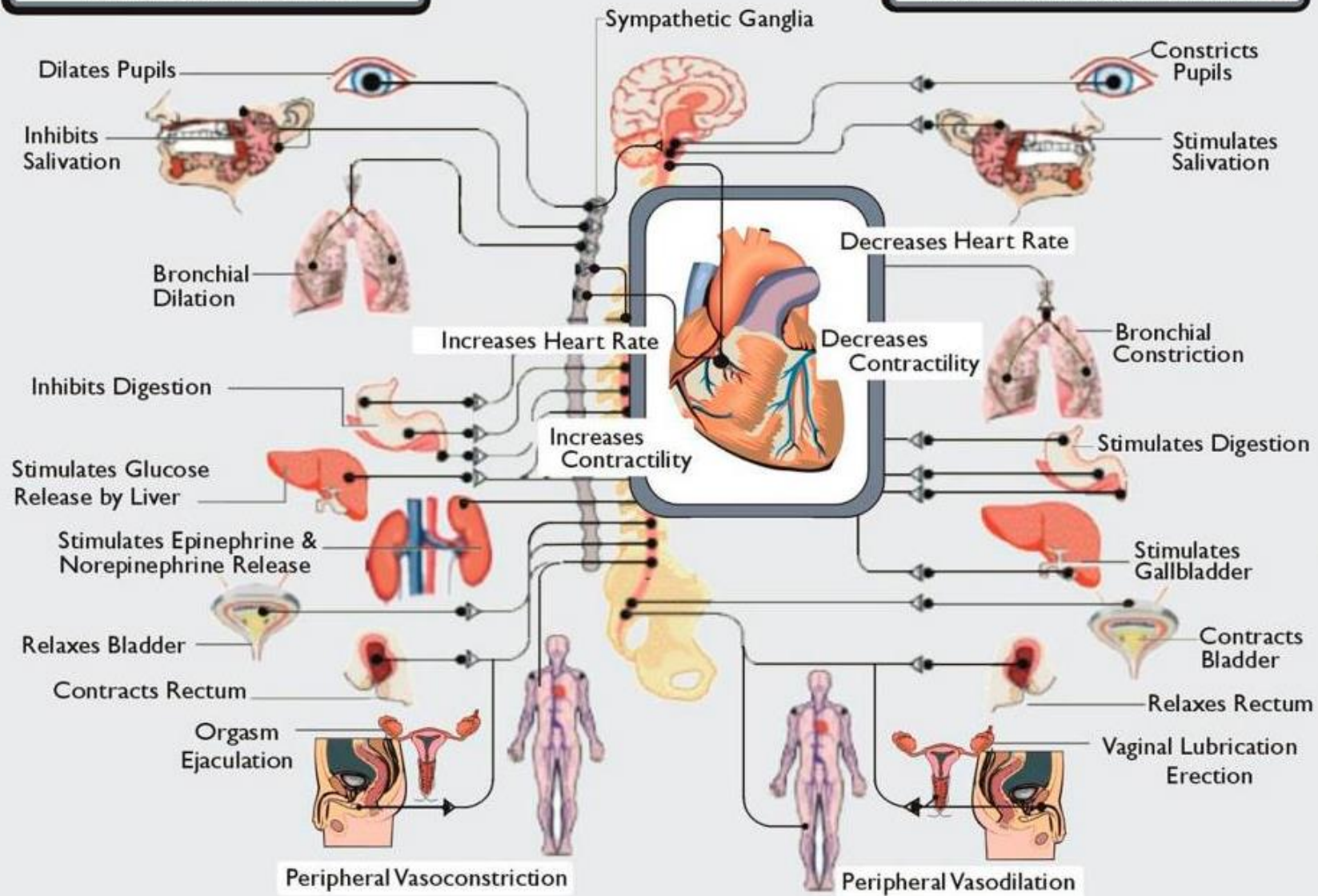




Dysautonomia ja hengitys

SYMPATHETIC

PARASYMPATHETIC



Autonomisen hermoston toimintahäiriö eli dysautonomia

- Dysautonomia on tyypillinen oire k.o. potilasryhmillä
 - Esim. PoTS (Posturaalinen ortostaattinen takykardiasyndrooma)
- Dysautonomiaan viittaa:
 - Oireet selkeästi voimakkaampia ja esiintyvät yleensä pystyasennossa, erityisesti aamuisin sängystä noustessa voimakkaat oireet
 - Oireet (tai osa oireista) helpottavat makuulla
 - Oireita voi esiintyä jopa tavallisten arkitoimien yhteydessä tai makuulla

POTS - Signs and Symptoms

Hengenahdistus,
hyperventilaatio

Lämpötila-
intoleranssi,
liikahikoilu

Vapina, heikkous,
lihaskipu, turvotus,
acrocyanosis,
levottomat jalat,
neuropaattinen kipu.

HR nousee > 30 (alle 20v >
40) bpm 10 min. sisällä
pystyyn noustessa, tai syke
yli 120, ei tarvita BP laskua
kuten OI:ssa

Ahdistus, ylivireys, masennus,
aivosumu, heikentynyt muisti,
päänsärky, migreeni, huimaus,
tajunnan menetys/
pyörtäminen, näön
hämärtäminen, unettomuus.

Takykardia,
sydämentykytys,
rintakipu,
hyper/hypotensio.

Pahoinvointi, ripuli,
ummetus, turvotus, vatsan
kouristelu.

Fatiikki, rasitusintoleranssi, PEM

Dysautonomia, PoTS - lääkkeetön hoito

- Hyvä neste- ja suolatasapaino - Huomioitava korkea verenpaine, munuaissairaus, sydän- ja verenkiertoelimistön sairaus
- Pienet ateriat usein / säännöllisesti
- Ruokailun välttäminen alle 1h ennen harjoittelua
- Ravintoon, kofeiiniin, alkoholiin, kuuman ja lämpötilan vaihteluiden, harjoittelun aikana/ välittömästi jälkeen, stressi ja muiden yksilöllisten triggerien välttäminen
- Vuoteen pääpuolen kohottaminen
- Riittävä lepo ja uni ja asteittainen nousu vuoteesta
- Pitkään paikallaan seisomisen ja pitkään paikallaan istumisen välttäminen
- Suihkussa käynti istuen, hiustenpesu pää polvien välissä
- Tasainen lämpötila kotona, monilla lämpö pahentaa

Dysautonomia/ PoTS - Lääkkeetön hoito

- Kompressiovaatteet (korkeavyötäröiset housut parhaat)
- Apuvälineet
- Asentomanööverit, jotka aktivoivat alaraajojen lihaksia laskimopaluun parantamiseksi
 - Seisominen jalat ristissä
 - Painon siirrot seistessä
 - Istuminen polvet lantion yläpuolella (jalat jalkaran päällä)
- Harjoittelu yhtä alkuasentoa matalammassa kuin pystyy olemaan
 - Aloitetaan makuulla laskimopaluuta lisäävistä alaraajojen voimaharjoitteista
 - Keskivartalon harjoitukset vähentävät nesteen kertymistä vatsan alueelle
 - Aerobinen harjoittelu
 - Allasharjoittelu
 - Rentoutus- ja hengitysharjoittelu, mindfulness, meditaatio, vagusharjoitteet
 - Matalatehoinen jäähdyttely harjoittelun jälkeen
 - Maltillinen eteneminen



Start slow
and low!

Dysautonomiaoireiden lievittäminen: Tuetut asennot

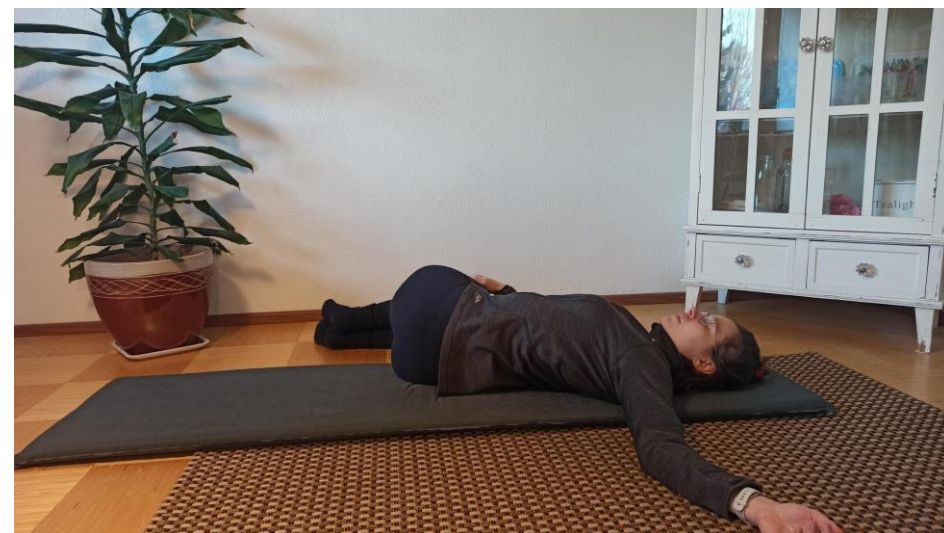
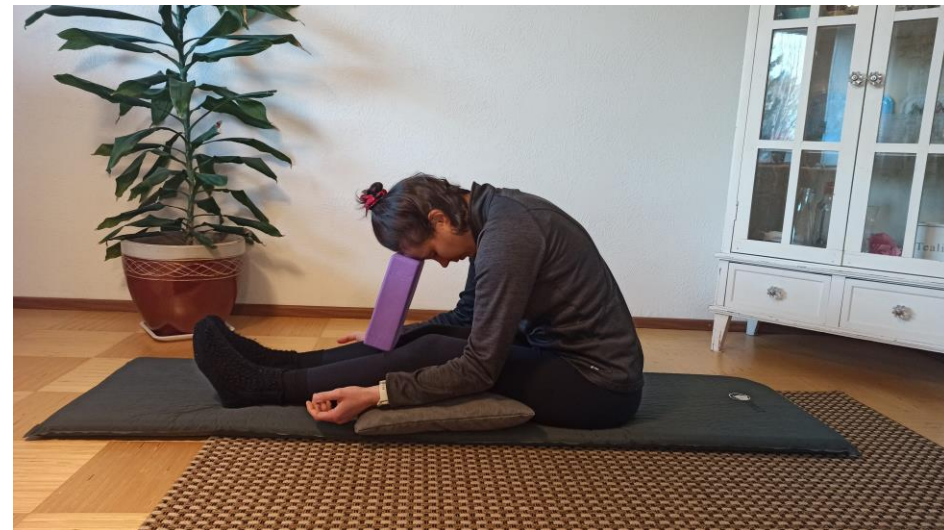
Parasympaattista hermostoa voidaan aktivoida myös erilaisilla kehon asennoilla.

Selinmakuu (kevyt tuki polvien ja tarvittaessa niskan alla) on usein hyvä asento mm. hengitysharjoituksille.

vartalon kierrot ja kevyet eteen taivutukset aktivoivat parasympaattista hermostoa.

Tärkeää on, että asennossa pystyy rentoutumaan. Asento ei saa aiheuttaa kipua

Tyynyillä tukemalla voi rakentaa juuri itselleen sopivan asennon.



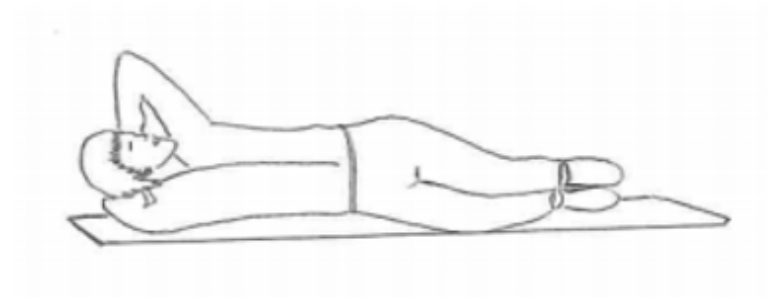
Hengitys- ja rintarangan liikkuvuusharjoitteita



Palleahengitys



Huulirakohengitys



Rintarangan liikkuvuusharjoitus

Aktiivinen huokaaminen ”helpotuksen huokaisu”

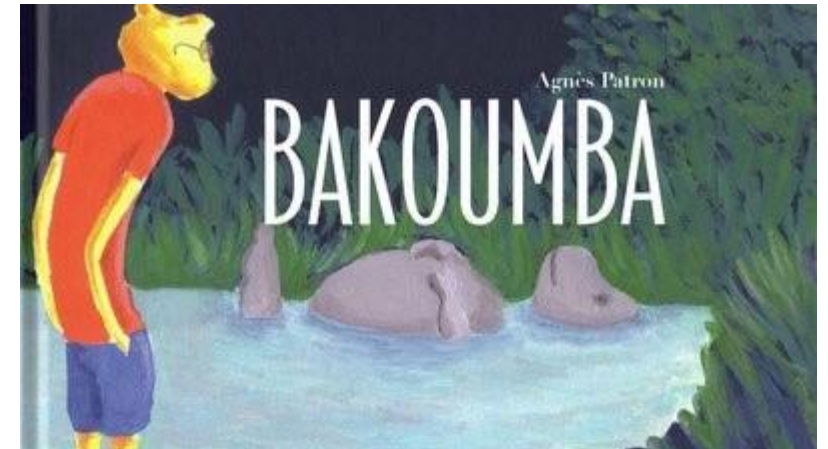


Lapset ja nuoret



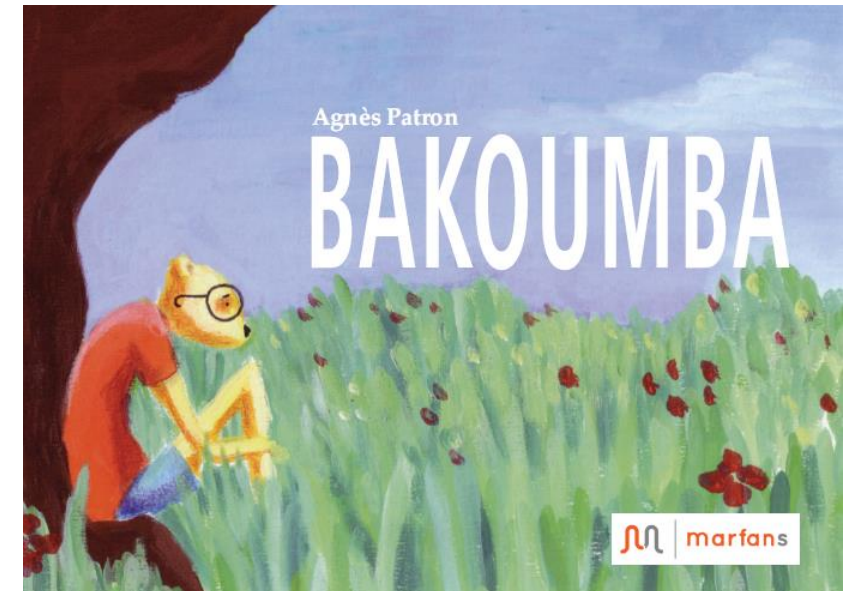
Lasten ja nuorten erityistarpeet

- Kuntoutustarpeen arviointi
- Fyysinen, psyykkinen, sosiaalinen toimintakyky
- Moniammatillisuus
- Liikunta- ja toimintakyvyn ja motorisen kehityksen tukeminen
- Lääkäri, pitkäaikainen hoitosuhde ja seuranta (sydän yms seuranta)
- Fysio- ja toimintaterapia, liikunta- ja toimintakyvyn arviointi ja seuranta
- Yksilöllinen, oireenmukainen kuntoutus, jossa huomioidaan lapsen/ nuoren ikä ja kehitystaso
- Ortoosien ja apuvälineiden tarpeen arvio
- Lapsen/ nuoren ja perheen tukeminen ja neuvonta
- Koulun/ päiväkodin henkilökunnan neuvonta
- Nuoren hoidon jatkuvuudesta huolehdittava, kun siirrytään aikuisten palveluihin.
- Rohkaisu ja opastus liikkumaan ja leikkimään sairauden rajoissa monipuolisesti
- Miten osallistua liikuntaan ja leikkiin ja saada iloa, onnistumisen kokemuksia ja sosiaalisia kokemuksia turvallisesti?
- Rajoitukset & mahdollisuudet > Millaista liikuntaa diagnosoitu lapsi/ nuori voi harrastaa pitkäaikaisesti?
- Miten tukea nuorta kilpaurheilijaa, jolla diagnosoidaan Marfan tai sen kaltainen sairaus? Henkinen tuki, vertaistuki...
- **Elämässä tulisi olla jotain mukavaa! Sopivan haastava liikunta, musiikki, taide...**



Koulun/ opiskelun tukeminen

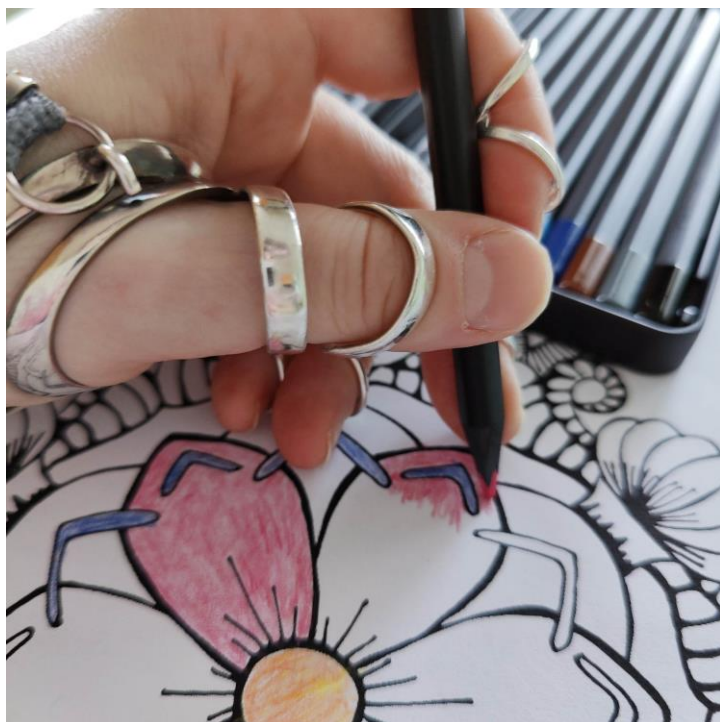
- Koulunkäyntiä/ opiskelua tukeva yksilöllinen suunnitelma, luodaan yhdessä perheen ja lapsen/nuoren sekä kouluyhteisön ja koulu- tai opiskeluterveydenhuollon kanssa, tarpeen mukaan erikoissairaanhoidon konsultaatio
- **Koulun/ opiskelun tukeminen**
 - Henkilökunnan ja kanssaopiskelijoiden/ päiväkotiryhmän informointi
 - Yksilöllinen opintosuunnitelma, joustava osallistuminen
 - Hiljainen lepopaikka, jos fatiikkia
 - Hissi tai muut apuvälineet liikkumiseen kerrosten välillä
 - Liikuntaan osallistumisen yksilöllinen muokkaaminen
 - Joustavuus aikatauluissa
 - Mahdollisuus käyttää elektronisia laitteita
 - Muistiinpanot opettajalta tai toverilta
 - Lupa syödä välipaloja
 - Sopiva tuoli, pulpetti, välineet
 - Kirjoittamisen apuvälineet





Apuvälineet, ortoosit, painevaatteet, teippaus

Apuvälineet, ortoosit, kompressiotuotteet, teippaus



Tuet

- Mahdollistaa aktiivisuuden
- Suojaa esim. dislokoituneen nivelen
- Ennalta ehkäisee esim. Dislokaation

Kompressiotuotteet

- Proprioseptiikka ja kipu: max. 1-luokan kompressio
- Huomiotava herkistynyt neuraalikudos, dysautonomia, sydän

Teippaus, kinesoteippaus

- Ed. mainittujen lisäksi parantaa asentotuntoa
- Huomioitava iho!

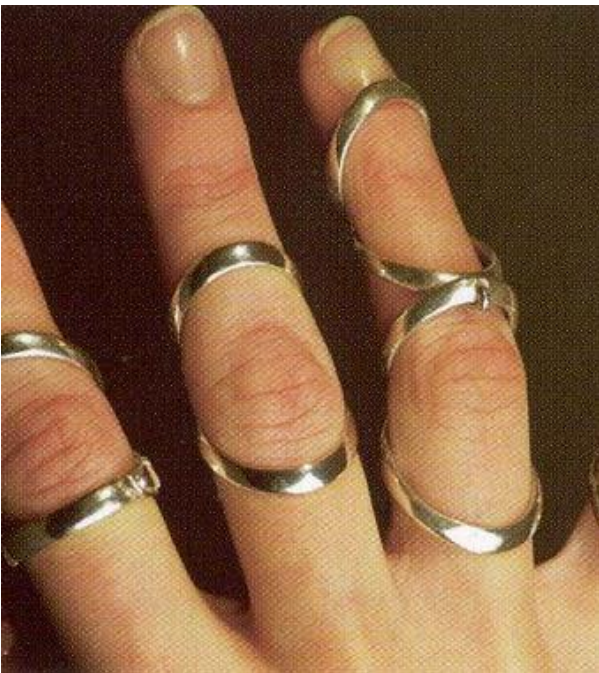
Yksilölliset liikkumisen apuvälineet ja pienapuvälineet

Brace for the activity, think prevention!

[Opinnäytetyö. Painevaatteen merkitys arjessa : yliliikkuvien nivelten aiheuttamat arjen haasteet ja painevaatteen käytöllä saavutetut muutokset. Laukkanen, Marja \(2016\)](#)









Kaularangan instabiliteetti: suositellut kaulatuet

Thuasne Eclipse™, which is adjustable and provides a solid chin rest

Aspen Vista™ with or without the thoracic extension for more support

Miami J™ for more specific fitting of long or short and thin necks and short stout necks



Body Braid: Joint Compression and Support

Core Braid Targets Key Points to Naturally Correct Posture and Improve Coordination



i2



Russek: HSD 105: Posture & Joint Protection

Body Braid

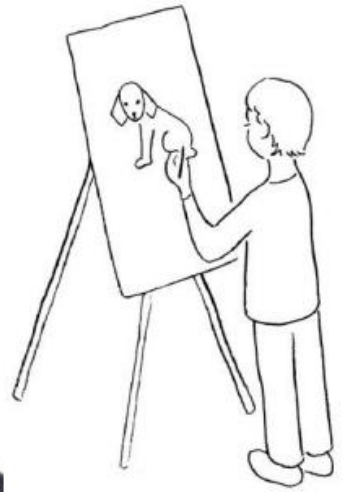
Other Gadgets to Improve Posture



Mirror glasses



"Upright" posture biofeedback;
<https://www.uprightpose.com>



<https://www.lowes.com/pd/Uncaged-Ergonomics-Adjustable-Height-Reading-Stand/>



Russek: HSD 105: Posture & Joint Protection

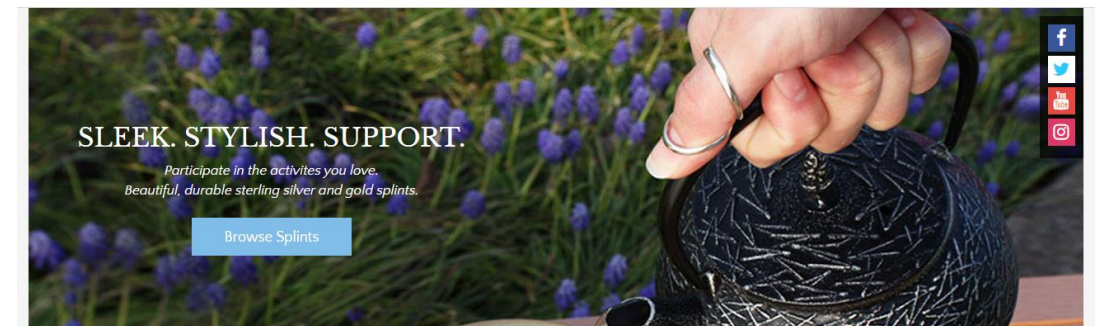




Silverringsplint / Lymed / Villa Manus



[Splint Store](#) [Problems Addressed](#) [About](#) [Consumers](#) [Therapists](#) [Resources](#) [Contact](#)



Lisämateriaali

- Tutkiminen, diagnostiikka
- Beighton-asteikko
- 5-pisteen hypermobiliiteettikysely
- Lomake kliinisen tutkimisen avuksi
- Ghentin kriteeristö 2010
- Lisälukemista, linkkejä



Hypermobiliteetti

Assessing Joint Hypermobility

- Beightonin 9-pisteen asteikko
 - BS:a ei tulisi käyttää yksinään arvioimaan yleistynyttä hypermobilitteettiä!
- 5-part Questionnaire for Hypermobility



A. 5th FINGER / 'PINKIES'

Test **both sides**: Rest palm of the hand and forearm a **flat surface** with palm side down and fingers out straight.

Can the **fifth finger** be bent/lifted upwards at the knuckle to go back **beyond 90 degrees**?

If yes, add **one point** for each hand.



B. THUMBS

Test **both sides**: With the arm out straight, the palm facing down, and the wrist then fully bent downward, can the thumb be pushed back to touch the forearm?

If yes, add **one point** for each thumb.



C. ELBOWS

Test **both sides**: With arms outstretched and palms facing upwards, does the elbow extend (bend too far) upwards **more than an extra 10 degrees** beyond a normal outstretched position?

If yes, add **one point** for each side.



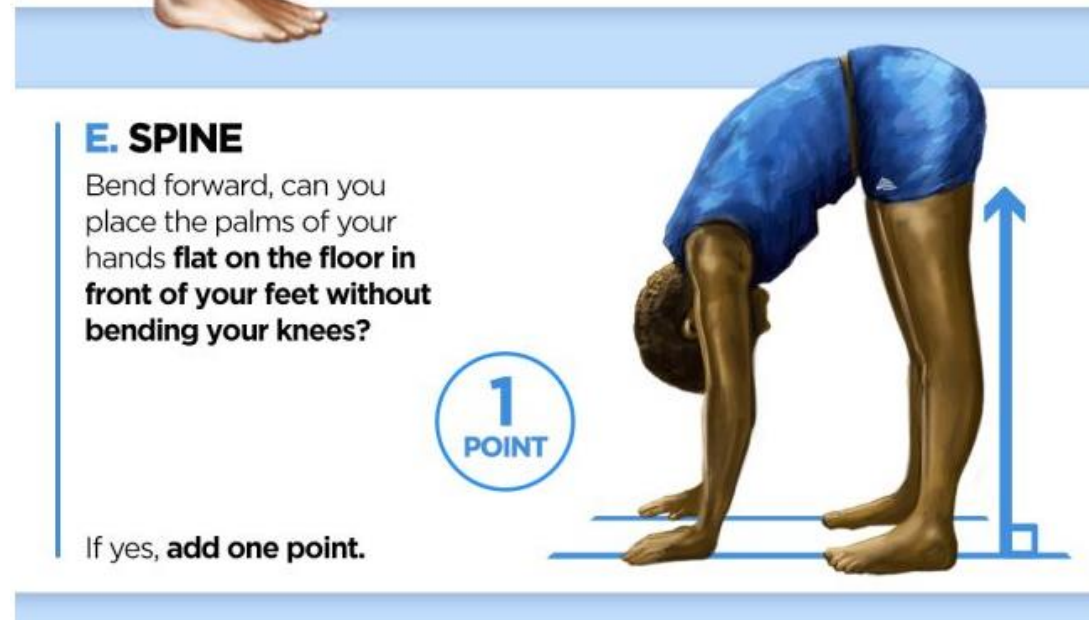
E. SPINE

Bend forward, can you place the palms of your hands **flat on the floor in front of your feet** without bending your knees?

D. KNEES

Test **both sides**: While standing, with knees locked (bent backwards as far as possible), does the lower part of either leg extend **more than 10 degrees forward**?

If yes, add **one point** for each side.



If yes, add **one point**.

Beighton score

Experts encourage clinicians to look more broadly than just testing the Beighton Score in a person presenting with local or widespread injuries and joint pain that they suspect may be related to hypermobility.

Beighton Score.

	LEFT	RIGHT	
1. Passive dorsiflexion and hyperextension of the fifth metacarpophalangeal joint beyond 90°	1	1	1. With the palm of the hand and forearm resting on a flat surface with the elbow flexed at 90°, if the metacarpal-phalangeal joint of the fifth finger can be hyperextended more than 90° with respect to the dorsum of the hand, it is considered positive, scoring 1 point.
2. Passive apposition of the thumb to the flexor aspect of forearm	1	1	2. With arms outstretched forward but hand pronated, if the thumb can be passively moved to touch the ipsilateral forearm it is considered positive scoring 1 point.
3. Hyperextension of the elbow beyond 10°	1	1	3. With the arms outstretched to the side and hand supine, if the elbow extends more than 10°, it is considered positive scoring 1 point.
4. Hyperextension of the knee beyond 10°	1	1	4. While standing, with knees locked in genu recurvatum, if the knee extends more than 10°, it is considered positive scoring 1 point.
5. Forward flexion of the trunk with the knees fully extended so that the palms of the hands rest flat on the floor		1	5. With knees locked straight and feet together, if the patient can bend forward to place the total palm of both hands flat on the floor just in front of the feet, it is considered positive scoring 1 point.
TOTAL		/9	

The 5-Part Questionnaire for Hypermobility

— The 5-Part Questionnaire for Hypermobility

1. Can you now [or could you ever] place your hands flat on the floor without bending your knees?
2. Can you now [or could you ever] bend your thumb to touch your forearm?
3. As a child, did you amuse your friends by contorting your body into strange shapes or could you do the splits?
4. As a child or teenager, did your kneecap or shoulder dislocate on more than one occasion?
5. Do you consider yourself "double-jointed"?

Answering yes to 2 or more of these questions suggests hypermobility (sensitivity 85%, specificity 90%)

The 5-part questionnaire was designed as a quick check to see if someone has or may have had hypermobility (Hakim and Grahame, 2003). It has been used in clinics and in research and has been translated for use in several languages and tested in several countries (Glans et al., 2020).

It was tested and designed as an alternative to the Beighton score. If you answer 'yes' to two or more of the questions, it strongly predicts a Beighton score of 4 or more, 4 being the cut-off point in criteria at the time the questionnaire was published.

NIMI	Kyllä/ei	Lisätietoja
YLILIIKKUVUUS, NIVELISTÖ		
Oletko mielestäsi huomattavan notkea		
Peukalo kyynärvarteen oik		
Peukalo kyynärvarteen vas		
Pikkusormi yli 90 astetta oik		
Pikkusormi yli 90 astetta vas		
Kyynärnivel yli 10 astetta yliojennukseen oik		
Kyynärnivel yli 10 astetta yliojennukseen vas		
Polvinivel yli 10 asteen yliojennukseen oik		
Polvinivel yli 10 asteen yliojennukseen vas		
Eteentaivutus polvet suorina kämmenet lattiaan		
Sijoiltaanmenot, Missä nivelissä?		
Nilkan nyrjähdykset		
Yliliikkuvuus muissa kuin ed. mainituissa, missä?		
Pääsetkö/ oletko päässyt spagaattiin		
KIPU		
NRS päivittäin 0-10	ka	min/max päivittäin (0-10)
Päivittäinen kipu 3kk ajan väh 2 nivelessä		
Krooninen yleistynyt kipu väh 3kk ajan		
Väh. 3kk kestänyt raaja-, nivel- tai selkäkipu		
Päänsärky		
Migreeni		
IHO		
Venyvä iho		venyvyys/ cm
Hauras, ohut, läpikuultava iho		
Pehmeä, samettinen iho		
Poikkeavat arvet, matomainen, silkkipaperimainen		
Raskausarvet ilman raskautta tai painon vaihtelua		
Leikkauskomplikaatiot		
pietzoogeeniset paupulat kantapäissä ja/tai ranteissa		
Haavojen huono paraneminen		
Suonikohjut nuorella iällä		

OI-OIREET		
Huimaus, pyörtyminen		
Sydämen sykkeen heittälyt, tykytykset		
POTS, dysautonomia		
Lämmönsäätelyn häiriöt		
Poikkeava väsyvyys/ uupumus		
KOGNITIO		
Muistin/ keskittymisen ongelmat		
Aivosumu		
Puheen tuoton/ ymmärryksen ongelmat		
ASENTO, LIIKKUMINEN		
Istuma-asento		
Seisoma-asento		
Kävelykyky		
Vaikea seistä pitkään paikallaan		
Vaikea istua pitkään paikallaan		
Tasapainon ongelmat		
GI-OIREET, ALLERGIAT		
Ruoansulatuksen ongelmat		
Lääkeherkkyys		
Allergia, astma		
Pahoinvointi, ripuli, ummetus, turvotus		
URO-/ GYNEKOLOGISET ONGELMAT		
Lantionpohjan, peräsuolen, kohdun prolapsit lapsilla, miehillä tai synnyttämättömillä naisilla ilman sairaaloisyyta ylipainoa tai muuta syytä		
Rakon ja suolen toiminnan ongelmat		
Runsas kuukautiset nuoresta saakka		
Amenorrea		

NIMI	Kyllä/ei	Lisätietoja
Dysmenorrea		
Dyspareunia		
Vulvodynia		
Erektiovaikeudet		
LUUSTO		
Skolioosi		
Pitkäsormisuus		
Pitkäraajaisuus		
Kananrinta		
Kuopparinta		
Osteoporoosi, osteopenia, vähäenerginen murtuma		
SYDÄN JA VERISUONISTO		
Mustelma- ja/ tai verenvuototaipumus		
Tyrät		
Valtimoiden, suolikanavan ja/ tai kohdun hauraus		
Suolikanavan puhkeamiset, elinten repeämät, mm. kohdun repeämä raskauden aikana		
Acrocyanosis		
Raynaud'n oire		
Verisuonten dissekoitumat ja repeämät		
Sydämen mitraaliläpän vuoto		
Aortan tyven laajentuma		
Sininen skleera		
MUUT		
PEM/PESE		
Aistiylherkkyydet		
Infektioitaipumus		
Purenta, ahdas hampaisto, korkea, kapea kitalaki		
Matala jalkaholvi, valgusasento		
Kasvupyrähdys lapsena (n. 5-v)		
Keho ei kestä arkielämän rasitusta		
Rasitusvammat arkitoimista		
Hauraat limakalvot		
Dura ekstasia		
Ohuet huulet, ylähuulen reunasta sierainten tyveen ulottuva keskikouru, pieni leuka, ohut nenänselkä, suuret silmät		
Ilmarinta, ilma-veririnta		
Likinäkö, hajataitto, verkkokalvon irtoaminen, muu näön ongelma		

MOTORINEN KEHITYS		
Motorisen kehityksen viivästymä		
Olitko kömpelö lapsena?		
Sujuiko konttaaminen		
Lapsuuden liikunnalliset harrastukset		
Miten hyppylajit, kuulantöytä, joukkuepelit sujuivat		
Olitko hyvä vai huono koululiikunnassa		
R-, S- vika tai muu puheentuoton häiriö		
Puheen kehityksen viivästymä		
Lihasteikkous lapsena		
SUKUHISTORIA		Onko suvussa vastaavaa, onko diagnosoituja?
MUITA OIREITA		Luettele muita oireitasi tai sairauksiasi

2-sivuiden lomake kliinisen työn avuksi.
Tekijä: fysioterapeutti Hanna Markkula



The 2010 Revised Ghent Nosology for Marfan syndrome

The Marfan Foundation

Marfanin oireyhtymän diagnoosi Ghentin 2010 kriteereiden mukaan

Jos lähisuvussa ei ole marfaanikkaa

On todettava jokin seuraavista:

1. Aortan tyven laajentuminen tai aortan dissekaatio + silmän linssiluksaatio
2. Aortan tyven laajentuminen tai aortan dissekaatio + FBN1-geenimutaatio
3. Aortan tyven laajentuminen tai aortan dissekaatio + vähintään 7 systeemistä pistettä
4. Silmän linssiluksaatio + FBN1-geenimutaatio, jonka tiedetään liittyvän aortan tyven laajentumiseen.

Marfanin oireyhtymän diagnoosi Ghentin 2010 kriteereiden mukaan

- Niin kutsuttuja systeemisiä pisteitä arvioidaan lääkärin tekemän kliinisen tutkimuksen perusteella.
- Systeemipisteitä tulee mm. seuraavista piirteistä:
 - ranne- ja peukalopiiirre, linnunrinta tai kuopparinta, jalkaterän takaosan epämuotoisuus tai lattajalat, ilmarinta, selkäydinkanavan laajentuma eli duuran ektasia lannerangan alueella, duuran pullistuma selkärangassa, lonkkaprotruusio, pitkät raajat, skolioosi, kyynärnivelen ojennusvajausta, tyypilliset kasvonpiirteet, ihon venytysjäljet, likinäköisyys yli -3 dp ja mitraaliläpän prolapsi.
- Ghentin kriteereitä voidaan hyödyntää myös, kun arvioidaan, onko tutkittavalle tehtävä tarkempia geenitutkimuksia.

Marfanin oireyhtymän diagnoosi Ghentin 2010 kriteereiden mukaan

Jos tutkittavan suvussa on todettu Marfanin oireyhtymä

- Voidaan diagnoosi tehdä, kun
 - tutkittavalla todetaan silmän linssiluksaation lisäksi vähintään seitsemän systeemipistettä tai aortan tyven laajentuminen.
- Mikäli suvussa Marfanin oireyhtymän aiheuttava FBN1-geenimutaatio on tiedossa, voidaan suvun muiden jäsenten kohdalla diagnoosi tehdä tai sulkea pois myös suvun geenimutaation kohdennetulla tutkimuksella.

The [2010 Revised Ghent Nosology](#) for Marfan syndrome relies on seven rules as indicated below:

IN THE ABSENCE OF FAMILY HISTORY:

- 1. Aortic Root Dilatation Z score ≥ 2 AND Ectopia Lentis = Marfan syndrome** – The presence of aortic root dilatation (Z-score ≥ 2 when standardized to age and body size) or dissection and ectopia lentis allows the unequivocal diagnosis of Marfan syndrome, regardless of the presence or absence of systemic features except where these are indicative of [Shprintzen Goldberg syndrome](#), [Loeys-Dietz syndrome](#), or [vascular Ehlers Danlos syndrome](#).
- 2. Aortic Root Dilatation Z score ≥ 2 AND FBN1 = Marfan syndrome** – The presence of aortic root dilatation ($Z \geq 2$) or dissection and the identification of a bona fide FBN1 mutation are sufficient to establish the diagnosis, even when ectopia lentis is absent.
- 3. Aortic Root Dilatation Z score ≥ 2 AND Systemic Score ≥ 7 pts = Marfan syndrome** – Where aortic root dilatation ($Z \geq 2$) or dissection is present, but ectopia lentis is absent and the FBN1 status is either unknown or negative, a Marfan syndrome diagnosis is confirmed by the presence of sufficient systemic findings (≥ 7 points, according to a [scoring system](#)) confirms the diagnosis. However, features suggestive of Shprintzen Goldberg syndrome, Loeys-Dietz syndrome, or vascular Ehlers Danlos syndrome must be excluded and appropriate alternative genetic testing (TGFB1/2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, collagen biochemistry, COL3A1, and other relevant genetic testing when indicated and available upon the discovery of other genes) should be performed.
- 4. Ectopia lentis AND a FBN1 mutation associated with Aortic Root Dilatation = Marfan syndrome** – In the presence of ectopia lentis, but absence of aortic root dilatation/dissection, the identification of an FBN1 mutation previously associated with aortic disease is required before making the diagnosis of Marfan syndrome.

The 2010 Revised Ghent Nosology for Marfan syndrome relies on seven rules as indicated below:

IN THE PRESENCE OF FAMILY HISTORY:

1. **Ectopia lentis AND Family History of Marfan syndrome (as defined above) = Marfan syndrome** – The presence of ectopia lentis and a family history of Marfan syndrome (as defined in 1-4 above) is sufficient for a diagnosis of Marfan syndrome.
2. **A systemic score ≥ 7 points AND Family History of Marfan syndrome (as defined above) = Marfan syndrome** – A systemic score of greater than or equal to 7 points and a family history of Marfan syndrome (as defined in 1-4 above) is sufficient for a diagnosis of Marfan syndrome. However, features suggestive of Shprintzen Goldberg syndrome, Loeys-Dietz syndrome, or vascular Ehlers Danlos syndrome must be excluded and appropriate alternative genetic testing (TGFB1/2, SMAD3, TGFB2, TGFB3 collagen biochemistry, COL3A1, and other relevant genetic testing when indicated and available upon the discovery of other genes) should be performed.
3. **Aortic Root Dilatation Z score ≥ 2 above 20 yrs. old, ≥ 3 below 20 yrs. old + Family History of Marfan syndrome (as defined above) = Marfan syndrome** – The presence of aortic root dilatation (Z ≥ 2 above 20 yrs. old, ≥ 3 below 20 yrs. old) and a family history of Marfan syndrome (as defined in 1-4 above) is sufficient for a diagnosis of Marfan syndrome. However, features suggestive of Shprintzen Goldberg syndrome, Loeys-Dietz syndrome, or vascular Ehlers Danlos syndrome must be excluded and appropriate alternative genetic testing (TGFB1/2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, collagen biochemistry, COL3A1, and other relevant genetic testing when indicated and available upon the discovery of other genes) should be performed.

Laskurit ja lisätietoa: The Marfan Foundation

 Systemic Calculator Calculate	 Z-Score for Children Launch the Tool	 Z-Score for Adults Launch the Tool	
 Testing Info Learn More	 Differential Diagnosis Learn More	 Related Disorders Learn More	 Resources Learn More



Lisätietoa

- [Suomen Marfan-yhdistys](#)
- [Marfan Foundation](#)
- [Suomen Ehlers-Danlos yhdistys](#)
- [Invalidiliitto, harvinaiset sidekudossairaudet](#)
- [Harvinaiset-verkosto](#)
- [Orphanet](#)
- [Terveyskylä. Genetiikan ja harvinaissairauksien talo](#)

Marfan ja sen kaltaiset sairaudet, esitteet

- [Marfanin oireyhtymä](#)
- [Bealsin oireyhtymä](#)
- [Ectopia lentis -silmänlinssin luksaatio](#)
- [Familaalinen torakaaliaortan aneurysma ja dissekoituma- eli FTAAD](#)
- [Loeys-Dietz -oireyhtymä](#)
- [MASS - ilmiäsu eli fenotyyppi](#)
- [Shprintzen-Goldberg -oireyhtymä](#)
- [Stickler -oireyhtymä](#)
- [Vaskulaari Ehlers-Danlos -oireyhtymä](#)



Kiitos!

How can we do better
tomorrow than we did today?

James C. Collins

quote fancy