

SINDROME DI MARFAN IMPARIAMO A CONOSCERLA

La sindrome di Marfan è una malattia genetica potenzialmente letale che causa alterazioni del tessuto connettivo dell'organismo. Conoscere i segni della sindrome di Marfan, avere una diagnosi corretta e ricevere il trattamento necessario può permettere a chi soffre di questa sindrome di condurre una vita lunga e soddisfacente.

La nostra comunità di esperti stima che quasi la metà delle persone affette da sindrome di Marfan non sappia di avere questa malattia.



La nostra comunità di esperti stima che quasi la metà delle persone affette da sindrome di Marfan non sappia di avere questa malattia. Senza una diagnosi e un trattamento appropriati, queste persone presentano un elevato rischio di morte precoce e improvvisa.

La sindrome di Marfan colpisce il tessuto connettivo, un elemento che contribuisce a tenere insieme le cellule e i tessuti del nostro organismo ed è anche coinvolto nella regolazione della crescita.

Esistono anche altre malattie correlate alla sindrome di Marfan, che provocano gli stessi problemi fisici o problemi simili. Chiunque soffra di questi disturbi ha bisogno di una diagnosi tempestiva e accurata.

Quali sono le caratteristiche della sindrome di Marfan?

Alcune caratteristiche della sindrome di Marfan sono più semplici di altre da riconoscere. Per esempio:

- Braccia, gambe e dita lunghe
- Corporatura alta e magra
- Colonna vertebrale curva
- Torace incavato o sporgente
- Articolazioni flessibili

THE **MARFAN**
FOUNDATION



Marfan.org

Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/Ask)

- Piedi piatti
- Affollamento dentale
- Smagliature inspiegate sulla pelle

Tra i segni più difficili da rilevare si annoverano:

- Problemi cardiaci, in particolare all'aorta, il grande vaso sanguigno che porta il sangue dal cuore al resto dell'organismo

Altri segni includono:

- Collasso improvviso di un polmone
- Problemi agli occhi, tra cui grave miopia, spostamento del cristallino, distacco della retina, glaucoma precoce e cataratta precoce.

Da cosa è causata la sindrome di Marfan?

La sindrome di Marfan è causata da un'alterazione (mutazione) del gene che indica all'organismo come produrre la fibrillina 1, una proteina che costituisce una parte importante del tessuto connettivo. Questa mutazione determina le diverse caratteristiche della sindrome di Marfan e causa problemi medici.

Chi soffre di sindrome di Marfan?

- Circa 1 persona su 5.000 soffre di sindrome di Marfan. La malattia colpisce uomini e donne di tutte le razze e gruppi etnici.
- La sindrome di Marfan può essere ereditata, ovvero la mutazione può essere trasmessa ai figli da un genitore affetto dalla malattia. Ciò si verifica in circa 3 persone su 4 che soffrono di sindrome di Marfan. Altre persone presentano una mutazione spontanea, ovvero sono le prime nella loro famiglia a essere affette dalla sindrome di Marfan.
- Le persone affette da sindrome di Marfan hanno una probabilità del 50% di trasmettere la mutazione ogni volta che hanno un figlio.
- Nelle persone affette, la sindrome di Marfan è presente sin dalla nascita, ma le sue caratteristiche possono manifestarsi solo successivamente. Le caratteristiche della sindrome di Marfan possono comunque comparire a qualsiasi età, anche nei neonati e nei bambini piccoli. Le caratteristiche e i problemi medici associati alla sindrome di Marfan possono peggiorare con il passare del tempo.

Com'è la vita di chi soffre di sindrome di Marfan?

Grazie ai progressi nelle cure mediche è possibile vivere più a lungo e godere di una buona qualità di vita se la sindrome viene diagnosticata e trattata. La maggior parte delle persone affette da sindrome di Marfan è in grado di lavorare, andare a scuola e coltivare hobby attivi. È molto importante che chi soffre di sindrome di Marfan riceva un trattamento adeguato e segua i consigli del medico; in caso contrario, i problemi cardiaci possono causare morte improvvisa. Con una diagnosi precoce, un trattamento medico efficace può iniziare già nelle prime fasi di vita. Chi soffre di sindrome di Marfan deve inoltre adattare le proprie attività fisiche per tutelare la propria salute. In generale, chi è affetto da questa sindrome non deve praticare sport di squadra attivi, come il rugby, il calcio o la pallacanestro. Inoltre, non deve sollevare oggetti pesanti al lavoro, a casa o in palestra.



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://www.marfan.org/Ask)

Cosa fare in caso di sospetta sindrome di Marfan?

Se sospetta di avere la sindrome di Marfan o che ne sia affetto un suo caro, deve cercare un medico esperto di questa malattia e fissare un appuntamento per una visita. Tenga presente che le caratteristiche della sindrome di Marfan potrebbero essere presenti senza che siano soddisfatti i requisiti per una diagnosi sicura. Indipendentemente dalla diagnosi, è importante ricevere un trattamento per le caratteristiche presenti e andare alle visite di controllo raccomandate dal medico.

Come viene diagnosticata la sindrome di Marfan?

Una diagnosi di sindrome di Marfan può essere spesso formulata dopo esami di varie parti del corpo da parte di medici esperti di disturbi del tessuto connettivo. Questi esami includono:

- Anamnesi clinica e familiare dettagliata, comprensiva di informazioni relative a qualsiasi membro della famiglia che possa soffrire della sindrome o che sia morto precocemente per un problema cardiaco inspiegato.
- Esame fisico completo.

Per individuare le caratteristiche della sindrome di Marfan che non sono visibili durante l'esame fisico, dovranno essere effettuati anche altri esami, tra cui:

- Ecocardiogramma, ovvero un esame che permette di valutare il cuore, le valvole cardiache e l'aorta (il vaso sanguigno che porta il sangue dal cuore al resto dell'organismo).
- Visita oculistica, compresa una valutazione con una "lampada a fessura" per verificare la presenza di un eventuale spostamento del cristallino. È importante che le pupille vengano completamente dilatate.

In alcuni casi, le analisi genetiche possono fornire informazioni utili.

- Per le persone con un'anamnesi familiare di sindrome di Marfan, le analisi genetiche possono aiutare a confermare o escludere la diagnosi del disturbo nei familiari che potrebbero essere a rischio.
- Alcune delle caratteristiche della sindrome di Marfan possono essere presenti anche in malattie correlate; pertanto, le analisi genetiche potrebbero essere utili quando non è possibile formulare una diagnosi chiara solo con l'esame realizzato dal medico.

È possibile presentare una o più caratteristiche della sindrome di Marfan, senza che ciò sia sufficiente a formulare una diagnosi di sindrome di Marfan. Potrebbero essere necessari altri esami eseguiti da altri medici e ulteriori analisi genetiche per stabilire se si soffre di un disturbo correlato alla sindrome di Marfan.

Ha domande? Desidera ulteriori informazioni?

- Si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni per entrare in contatto con un infermiere che potrà rispondere alle sue domande e inviarle ulteriori informazioni. Invii le sue domande alla pagina [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/Ask).
- Visiti il nostro sito web [Marfan.org](https://marfan.org). Potrà stampare le informazioni di suo interesse e fare domande online.

Aprile 2021



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/Ask)