

# DIAGNOSI DELLA SINDROME DI MARFAN

La sindrome di Marfan è una malattia grave e alcune complicazioni sono potenzialmente letali. Grazie ai progressi dell'assistenza medica, le persone affette da sindrome di Marfan possono avere una durata di vita normale se la malattia viene diagnosticata e trattata in modo appropriato.

Nella maggior parte dei casi, la sindrome di Marfan colpisce il cuore, i vasi sanguigni, le ossa, le articolazioni e gli occhi.



## Cos'è la sindrome di Marfan?

La sindrome di Marfan è una malattia che interessa il tessuto connettivo dell'organismo. Il tessuto connettivo tiene insieme tutte le parti del corpo e contribuisce a controllarne la crescita. Poiché il tessuto connettivo si trova ovunque nell'organismo, le caratteristiche della sindrome di Marfan possono manifestarsi in molte parti del corpo diverse. Nella maggior parte dei casi, la malattia colpisce il cuore, i vasi sanguigni, le ossa, le articolazioni e gli occhi. A volte sono interessati anche i polmoni e la pelle. La sindrome di Marfan non ha effetti sull'intelligenza.

## Da cosa è causata la sindrome di Marfan?

La sindrome di Marfan è causata da un'alterazione (mutazione) del gene FBN1, che indica all'organismo come produrre la fibrillina 1, una proteina che costituisce una parte importante del tessuto connettivo. Questa alterazione determina le caratteristiche della sindrome di Marfan e causa problemi medici.

## Come viene ereditata la sindrome di Marfan?

- Circa il 75% delle persone che soffrono di sindrome di Marfan eredita la malattia da un genitore che ne è affetto.

THE **MARFAN**  
FOUNDATION



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

- Circa il 25% delle persone che soffrono di sindrome di Marfan non la eredita da un genitore; in questi pazienti, che sono i primi nelle loro famiglie a esserne affetti, la malattia è il risultato di una mutazione spontanea.
- Le persone affette da sindrome di Marfan hanno una probabilità del 50% di trasmettere la mutazione ogni volta che hanno un figlio.
- La sindrome di Marfan colpisce circa 1 su 5.000 uomini e donne di qualsiasi razza e gruppo etnico.

### Quali sono le caratteristiche della sindrome di Marfan?

Le caratteristiche della sindrome di Marfan si manifestano in molte parti del corpo diverse. È raro che una persona manifesti tutte le caratteristiche. Alcune caratteristiche della sindrome di Marfan sono semplici da riconoscere. Altre, come i problemi cardiaci, richiedono particolari esami per essere individuate. Le caratteristiche comuni includono:

#### Cuore e vasi sanguigni

- Ingrossamento o rigonfiamento dell'aorta, il vaso principale che trasporta il sangue dal cuore al resto dell'organismo (dilatazione o aneurisma dell'aorta)
- Lacerazione nella parete interna dell'aorta, con conseguente flusso di sangue tra gli strati della parete aortica (dissezione dell'aorta)
- Protrusione dei lembi della valvola mitrale (prolasso della valvola mitrale)

#### Ossa e articolazioni

- Braccia e gambe lunghe in modo sproporzionato
- Corporatura alta e magra
- Curvatura della colonna vertebrale (cifosi o scoliosi)
- Torace incavato (petto escavato) o sporgente/a petto di piccione (petto carenato)
- Dita lunghe e magre
- Articolazioni flessibili
- Piedi piatti
- Palato alto e arcuato
- Affollamento dentale

#### Occhi

- Grave miopia
- Spostamento del cristallino
- Distacco della retina
- Glaucoma o cataratta precoci

#### Altri sistemi corporei

- Smagliature della pelle, non spiegate da una gravidanza o da un aumento/una diminuzione di peso
- Collasso polmonare improvviso (pneumotorace spontaneo)
- Allargamento o rigonfiamento del sacco durale che circonda il midollo spinale (ectasia durale)



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

Nelle persone affette, la sindrome di Marfan è presente fin dalla nascita; tuttavia, le sue caratteristiche possono manifestarsi solo successivamente. Le caratteristiche della sindrome di Marfan possono comparire a qualsiasi età, anche in neonati, adolescenti e anziani, e possono peggiorare con il passare del tempo.

### Cosa fare in caso di sospetta sindrome di Marfan?

Se sospetta di avere la sindrome di Marfan o che ne sia affetto un suo familiare, deve cercare un medico esperto di questa malattia. Poiché si tratta di una sindrome rara, non tutti i medici la conoscono. Idealmente, il processo diagnostico dovrebbe essere coordinato da un medico genetista (un medico specializzato in malattie genetiche). Se non è possibile consultare un medico genetista, si rivolga a un cardiologo (uno specialista del cuore). Si accerti che il cardiologo abbia già trattato persone affette da sindrome di Marfan.

È possibile presentare alcune caratteristiche della sindrome di Marfan, senza che siano sufficienti a formulare una diagnosi sicura. L'unico modo per fugare eventuali dubbi è farsi visitare da un medico esperto nella sindrome di Marfan.

Per trovare un medico:

- Si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni, [Marfan.org/Ask](http://Marfan.org/Ask)
- Richieda un elenco di centri medici attraverso il nostro sito web, [Marfan.org](http://Marfan.org)
- Chieda al suo medico di base di inviarla a uno specialista
- Si rivolga al servizio informazioni del suo ospedale
- Si rivolga alla sua compagnia assicurativa

Si informi della storia clinica della sua famiglia. Può scaricare il kit dell'anamnesi familiare dal nostro sito web e compilare le informazioni necessarie, tra cui:

- Malattie, interventi chirurgici e ricoveri ospedalieri pregressi
- Farmaci in uso
- Motivi per cui ritiene di poter soffrire (o che un suo familiare soffra) della sindrome di Marfan
- Familiari che hanno, o potrebbero avere, la sindrome di Marfan
- Familiari deceduti per un problema cardiaco o vascolare

### 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. La valutazione comprende:

- 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).



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

- 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 prima di eseguire questo esame.

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.

### È opportuno eseguire un'analisi genetica?

L'uso delle analisi genetiche per la diagnosi dei disturbi genetici può essere molto complicato. Potrebbe essere necessario il contributo di un genetista o di un consulente genetico per comprendere appieno tutte le potenzialità e i limiti delle analisi genetiche per la sindrome di Marfan. La sola analisi genetica non permette di stabilire se una persona soffra o meno di sindrome di Marfan. Di seguito sono indicate alcune situazioni in cui l'analisi genetica potrebbe essere utile:

- Un bambino che non presenti caratteristiche palesi della sindrome di Marfan, ma abbia un genitore affetto dalla malattia, deve essere monitorato regolarmente se l'analisi genetica è positiva.
- I soggetti che presentano una delle caratteristiche principali della sindrome di Marfan (dilatazione o dissezione aortica o spostamento del cristallino), ma nessun altro segno evidente della malattia, devono essere sottoposti a ulteriore monitoraggio se l'analisi genetica è positiva.
- Quando non è possibile arrivare a una diagnosi sulla base della sola valutazione clinica, un'analisi genetica potrebbe essere utile per formulare una diagnosi differenziale (diagnosi di una malattia correlata).
- Le famiglie con storia di aneurisma o dissezione dell'aorta potrebbero optare per l'analisi genetica per individuare i membri della famiglia che potrebbero essere a rischio.
- Gli adulti affetti da sindrome di Marfan che stanno considerando l'idea di avere dei figli potrebbero affidarsi all'analisi genetica per ottenere una diagnosi preimpianto o prenatale (per avere un bambino che non sia affetto da sindrome di Marfan).

Ulteriori informazioni sono disponibili nelle risorse sull'analisi genetica per la sindrome di Marfan disponibili sul nostro sito web [Marfan.org](http://Marfan.org).

### Quali sono i possibili esiti della valutazione diagnostica?

- Sindrome di Marfan: se sono presenti caratteristiche sufficienti della malattia per soddisfare i criteri diagnostici della sindrome di Marfan.
- Disturbo aspecifico del tessuto connettivo: se non sono presenti caratteristiche sufficienti della sindrome di Marfan. Potrebbero essere raccomandati ecocardiogrammi di controllo.



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

- **Sindrome di Marfan potenziale:** in caso di mutazione confermata del gene FBN1 (mediante analisi genetica), ma presenza di misure della radice aortica troppo piccole per soddisfare i criteri diagnostici della sindrome di Marfan.
- **Altra malattia genetica:** se non vengono soddisfatti i criteri per la sindrome di Marfan, ma invece è presente un'altra malattia genetica, come sindrome di Ehlers-Danlos, sindrome di Loeys-Dietz, fenotipo MASS, aneurisma aortico familiare, sindrome di Stickler, ectopia lentis o sindrome di prolasso della valvola mitrale.
- **Nessuna diagnosi specifica:** in caso di presenza di caratteristiche della sindrome di Marfan, ma senza che vengano soddisfatti i criteri diagnostici per nessun disturbo noto del tessuto connettivo.

Molte persone che presentano caratteristiche della sindrome di Marfan (indipendentemente dalla formulazione o meno di una diagnosi) hanno bisogno di trattamento medico e visite di controllo. È importante rivolgersi al medico per conoscere le cure appropriate per il proprio caso.

### **Quali sono alcuni degli effetti emotivi e psicologici della sindrome di Marfan?**

Le persone affette da una malattia genetica devono talvolta affrontare problemi sociali ed emotivi. Spesso è necessario un cambiamento delle prospettive e dello stile di vita. Un adulto che riceve una diagnosi di sindrome di Marfan può sentirsi arrabbiato o spaventato. Potrebbe sorgere preoccupazioni in relazione alla possibilità di trasmettere la malattia ai figli o alle implicazioni genetiche per i fratelli.

I genitori e i fratelli di un bambino a cui sia stata diagnosticata la sindrome di Marfan possono sentirsi tristi, arrabbiati e in colpa. È importante che i genitori sappiano che niente di ciò che hanno fatto può aver causato la malattia del bambino.

Alcune persone affette da sindrome di Marfan devono limitare le loro attività. Ciò potrebbe richiedere un cambiamento dello stile di vita difficile da accettare.

Per i bambini e gli adulti è più facile convivere con la sindrome di Marfan quando ricevono cure mediche appropriate, informazioni accurate e supporto sociale. La consulenza genetica può migliorare la conoscenza della malattia e il suo possibile impatto. È anche possibile rivolgersi al nostro centro di assistenza e informazioni per conoscere il nostro supporto online e locale.

### **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. Invi 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)**