



Tietolehtiset on tarkoitettu yleiskatsauksiksi johonkin tiettyyn oireyhtymään tai sairauteen, ne eivät korvaa perinnöllisyysneuvontaa tai erikoislääkäriin konsultaatiota.

## Marfan-oireyhtymä

Erikoislääkäri Sirpa Kivirikko  
Väestöliiton perinnöllisyysklinikka 2003

### Synonyymi Marfan syndrome

Marfan-oireyhtymä on perinnöllinen sidekudoksen sairaus, jossa voi olla muutoksia useassa eri elimessä, kuten sydämessä, silmissä, luustossa, verisuonissa ja ihossa.

Tyypillisiä löydöksiä Marfan-oireyhtymää sairastavilla ovat sydäimestä lähtevän suuren valtimon eli aortan tyven laajentuma, likinäköisyys, silmän linssi eli mykiö voi olla siirtynyt pois paikoiltaan ja raajat, sormet ja varpaat voivat olla hyvin pitkät.

Marfan-oireyhtymää aiheuttaa fibrilliini (FBN1) -nimisen perintötekijän virheet. Fibrilliini on sidekudoksen valkuaisaine, joka tekee sidekudoksesta kestävä.

### Periytyminen

Marfan-oireyhtymä periytyy vallitsevasti. Ihmisellä on kutakin perintötekijää kaksi kappaletta, joista toinen on peritty äidiltä ja toinen isältä.

Vallitsevalla periytymisellä tarkoitetaan sitä, että jo yhden perintötekijän virhe riittää aiheuttamaan

sairauden, vaikka toinen perintötekijäpari on normaali.

Lapsia hankittaessa on yhtä todennäköistä, että lapsi perii poikkeavan FBN1-perintötekijän kuin normaalin. Tämän takia todennäköisyys saada lapsi, jolla on Marfan-oireyhtymä on 50 %.

Marfan-oireyhtymää esiintyy sekä miehillä että naisilla. Taudin vaikeusaste voi vaihdella huomattavasti Marfan-oireyhtymää sairastavien kesken, jopa perheen sisällä.

### Internet-sivuja

Suomessa toimii aktiivisesti Marfan-yhdistys, jonka kotisivuilla on useita eri asiantuntijoiden kirjoittamia suomenkielisiä artikkeleita Marfan-oireyhtymästä. [www.marfan.fi](http://www.marfan.fi)  
<http://www.marfan.fi/>

National Marfan Foundation (USA)  
[www.marfan.org](http://www.marfan.org)  
<http://www.marfan.org/marfan/>

Orphanet [www.orpha.net](http://www.orpha.net)  
<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Väestöliiton perinnöllisyysklinikka  
(09) 6162 2246  
Fredrikinkatu 47 A, 3. krs  
PL 849, 00101 Helsinki  
med.genet@vaestoliitto.fi  
[www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys](http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys)