

Marfan-heilkenni er lýst í Bárðar sögu Snæfellsáss

Vart er leiðum að líkjast! Eða hvað? Talið er að Abraham Lincoln Bandaríkjaforseti, Tútankamon faraó, Osama Bin Laden hryðjuverkamaður, Sergei Rachmaninoff tónskáld og Michael Phelps sundkappi hafi verið eða séu með svokallað Marfan-heilkenni. Það á líka við um marga körfuboltakappa NBA-deildarinnar í Bandaríkjunum. Þórður Harðarson, prófessor emeritus, segir að þótt Marfan-heilkenninu hafi fyrst verið lýst af Antoine Marfan árið 1896 í læknisfræðilegum tilgangi bregði lýsingu á þessu heilkenni einnig fyrir í Bárðar sögu Snæfellsáss, einni af íslensku fornsögnum, um 750 árum fyrr.

■ ■ ■ Gunnhildur Arna Gunnarsdóttir

Þótt talið sé að Bárðar saga Snæfellsáss sé ekki sagnfræðirit má snemma í sögunni finna mannlýsingu þar sem Marfan-heilkenninu er lýst. Það rann upp fyrir Þórði Harðarsyni þar sem hann var með útskriftarhópi sínum úr Menntaskólanum í Reykjavík frá árinu 1960 í boði sendiherrans Auðuns Atlasonar í Vínarborg árið 2015 og flutti Pálmi R. Pálmason verkfræðingur þakkaræðu fyrir hönd hópsins. Hann vitnaði í sögunum þar segir frá Þorkatli skinnvefju:

Hann var manni firnari en systrungur við Bárð að frændsemi og hafði verið fæddur upp fyrir norðan Dumbshaf. Þar er illt til vaðmála og var sveinninn vafinn í selaskinnnum til skjóls og hafði það fyrir reifa og því var hann kallaður Þorkell skinnvefja. Hann var þá frumvaxta er hér var komið sögunni. Hann var hár maður og mjór og langt upp klofinn, handsíður og liðaljótur og hafði mjóva fingur og langa, þunnleitur og langleitur, lágu hátt kinnarbeinin, tannber og tannljótur, úteygður og munnvíður, hálslangur og höfuðmikill, herðalítill og miðdigur, fæturnir langir og mjóvir. Frár var hann og fimur við hvaðvetna ...

Bárðar saga Snæfellsáss. Íslendingasögur, Svart á hvítu, Reykjavík 1985: 48.



„Ég þóttist sjá strax þegar ég heyrði og svo sá þessa lýsingu hvað væri á seyði. Raunar er það svo þegar ég les þessa lýsingu fyrir kollega mína, lækna, koma margir þeirra, með greininguna eins og ég gerði þarna,“ segir Þórður. Greiningin verði þó aðeins leidd af líkum.

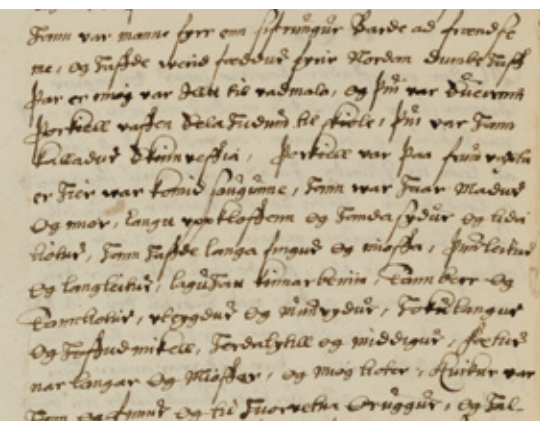
„En mér finnst vera sterkar líkur til þess að sá maður sem er í huga höfundarins og er fyrirmynd Þorkels skinnvefju hafi haft þennan sjúkdóm,“ segir Þórður sem fór skilmerkilega yfir málið eftir aðalfund Félags áhugamanna um sögu læknisfræðinnar. Hátt í 30 voru mættir og

skemmtu sér vel yfir erindinu. En hvaðan kemur þessi áhugi Þórðar á sjúkdómseinkennum í Íslendingasögnum?

„Margir lækna eru grúskarar á ýmsum sviðum. Við höfum mörg gaman af því að grauta í mörgu. Vonandi kunnum við að sökkva okkur í fagið okkar en áhugamál lækna eru mjög víðfeðm,“ segir Þórður þar sem við setjumst niður á skrifstofum Læknafélagsins og ræðum málin. Þórður er á leið á fund öldunga í húsakynnum þennan dag og kikir við hjá *Læknaþingi*.

„Nú á dögum gengur sjúkdómsgreiningin talsvert út á erfðagreiningu, en lýsing sagnamannsins í Bárðar sögu Snæfellsáss af þessum klínisku einkennum stendur alveg fyrir sínu,“ segir Þórður. En er til trafala að greinast með Marfan-heilkenni?

„Maður skyldi halda að þetta fólk gyldi fyrir að hafa þennan sjúkdóm en það er ekki endilega svo. Margir af þessum sjúklingum með heilkenni Marfan eru ágætlega á sig komnir líkamlega og jafnvel



Handritið AM 490 4to sem geymir einvörðungu Bárðar sögu Snæfellsáss og er með hendi Torfa Jónssonar (1617-1689), sennilega ritað í Skálholti um 1640. Á myndinni er textinn með lýsingu á sjúkdómseinkennum Marfan-heilkennisins.

Myndina tók Sigurður Stefán Jónsson og hún er birt með leyfi Stofnunar Árna Magnússonar á Íslandi.



Myndir sem Þórður sýndi á fyrirlestrinum og sýnir Marfan-heilkenni. Mynd/ frá Þórði

íþróttamenn. Frægir sundmenn og körfuboltamenn.”

Hvað er Marfan-heilkenni? Heilkennið er arfgengur bandvefssjúkdómur. Hann leggst aðallega á hjarta og æðakerfi, augun og stoðkerfið. Einstaklingar með Marfan hafa sérkennandi útlit, eru hávaxnir, grannir, útlimalangir og með langa fingur. En stafar fólki hætta af þessum sjúkdómi?

„Alvarlegasti fylgikvilli sjúkdómsins er vikkun á ósæð (*aorta*), sem getur á endanum rifnað og valdið alvarlegu heilsutjóni eða dauða,” segir Þórður. „Fylgjast þarf með þróuninni árlega og grípa inn í ef æðin er hratt vikkandi eða komin upp fyrir tiltekið bil.“

Þórður segir aðalmeðferðina við heilkenninu hafa falist í gjöf betablokka sem lækka blóðþrýsting og minnka spennu í æðum líkamans. „Menn hafa verið að prófa sig áfram með önnur lyf á síðari árum. Angiótensín-blokka og flóknari lyf sem blokka tiltekna vaxtarþætti í bandvef.“

En á eftir að grúska meira í Íslendingasögunum og finna fleiri heilkenni? „Menn eru alltaf að þessu grúski. Besta dæmið í nútímanum er Óttar Guðmundsson sem

hefur þælt mikið og glæsilega í geðtruflunum í Íslendingasögunum.“

Þórður samsinnir því að lýsingarnar í sögunum séu nokkuð nákvæmar. „Já, já. Nefna má að í Ívars þætti Ingimundarsonar er að finna einhverja fyrstu lýsingu á samtalsþerapíu, þar sem að ungur maður í ástarsorg nýtur samtalsmeðferðar hjá Norðegskonungi.“

Þá er vert að spyrja Þórð hvernig svona grúsk gagnist? „Þetta er alveg vita gagnslaust,” segir Þórður glettinn. „En vonandi skemmtilegt fyrir suma.“ Ætlar hann þá að fara með niðurstöðu sína víðar? „Ætli ég sleppi því ekki,” segir hann um leið og hann útilokar það ekki. „Það er óráðið.“

Hvað er Marfan?

„Heilkenni Marfans erfist með ríkjandi hætti og stafar af stökkbreytingu í geninu FBN1 á 15. litningi. Það gen skráir fyrir glýkópróteininu fibrillin-1, sem er nauðsynlegt til myndunar og viðhalds teygjanlegra bandvefsfasa (*elastic fibres*). Afleiðing þessarar stökkbreytingar er því sú að bandvefur verður óeðlilega teygjanlegur,” sagði Þórður Harðarson þegar hann lýsti heilkenninu í fyrirlestri sínum í Þjóðminjasafninu. Bandvefsfasann má finna í sérlega ríkum mæli í ósæð, liðböndum og linsufestingum augans.

„Það skýrir meðal annars ósæðarvikkun, aukinn hreyfanleika í liðum og los á linsu, sem getur allt átt sér stað í misríkum mæli hjá Marfan-sjúklingum. Aðrir geta verið nánast einkennalausir. Meðallífshorfur sjúklinga sem greinast ekki og fá ekki viðeigandi lækni meðferð er um 45 ár, en margir þeirra geta náð háum aldri ef þeir fá nauðsynlega meðferð.“

Talið er að meðal vestrænna þjóða sé algengi sjúkdómsins um 1:5000.

Lýsti Agli Skallagrímssyni með Pagets

Þórður Harðarson hefur greint sjúkdóma í fleiri Íslendingasögum. Athygli vakti þegar Jesse L. Byock benti á það í *Scientific American* árið 1996 að Egill Skallagrímsson hefði líklega haft beinasjúkdóm, þá helst Pagets-sjúkdóminn, hugmynd sem Þórður og Elísabet Snorradóttir birtu í *Skírni* árið 1984.

„Þegar beinin (sem líklega eru Egils) voru grafin upp reynast þau mikil og þung en sérstaklega er hausinn stór og þungur, beinin þykk. Menn reyna að höggva í hausinn en það dældar

hann bara en brýtur ekki. Hausinn var allur báróttur,” segir Þórður. „Mér fannst einsýnt að þarna væri verið að lýsa beinsjúkdómi og líklega væri um Pagets-sjúkdóminn að ræða.“

Í þessu tölublaði Læknablaðsins er einnig fjallað fræðilega um Pagets-sjúkdóminn og Egil.