

Tabell 2. Inkluderte artikler

Sekundærstudier/oversiktsartikler				
Forfatter, publikasjonsår, tittel og land	Studiens hensikt	Informasjon om inkluderte studier	Design og metode	Oppsummering av resultater og konklusjon
(1) Cheng A, Owens D. 2016. Marfan syndrome (MFS), inherited aortopathies and exercise: What is the right answer? USA	Å vurdere eksisterende retningslinjer vedrørende trening ved MFS, det teoretiske grunnlaget som støtter retningslinjene, samt avdekke kunnskapshull	Fant 65 studier, men ingen utfallstudier som evaluerte effekt av trening på MFS.	Litteratur review om MFS og trening. Gjorde litteratursøk med kombinasjon av relevante søkeord. De gjorde ingen systematisk oppsummering av inkluderte artikler eller kvalitetsvurdering av artikler.	-Forfatterne er enige om at internasjonale retningslinjer bør overholdes. -Personer med MFS og lignende tilstander bør oppfordres til å utføre vanlige daglige aktiviteter. Trening bør være en del av dagliglivet -De anbefaler trening i lav til moderat intensitet og rekreasjonssport med lav intensitet - Det finnes lite studier, og på grunn av manglende vitenskapelige bevis er det vanskelig å være dogmatisk - Fagpersoner gir ofte vage og upresise råd til personer med arvelige aortatilstander.
(2) Jensen et al 2020 Marfan syndrome and exercise: A literature review. Danmark	Å oppsummere studier på mennesker og dyr som omhandler trening og MFS.	Av 226 studier ble 8 inkludert, hvorav to var enkelt kasus-beskrivelser (20,21), en pilot observasjonsintervensjonsstudie (24), fem var kasus-kontrollstudier (hvorav 2 var dyreforsøk (17,18) og 3 med mennesker (19,22,23))	Litteratur review Søkestrategi ikke beskrevet. Oppsummering av innhold/resultater i tabell, ingen kvalitetsvurdering av artiklene.	- Forfatterne hevdet at det var overvekt av studier som demonstrerte fordelaktig fysiologisk effekt av regelmessig fysisk aktivitet ved MFS, både for mennesker og mus. -Overordnet viste studiene at personer med MFS, kan oppnå fordeler ved langvarig lett til moderat dynamisk utholdenhetstrening, tilsvarende 55%-85% av VO ₂ max i samsvar med retningslinjene. -MFS pasienter bør ikke frarådes å delta i lett til moderat aktivitet -På grunn av begrenset antall studier, (heterogene studiedesign, små utvalg), er det ikke mulig å konkludere nivå for optimal intensitet, frekvens, varighet eller type trening for pasienter med MFS -Retningslinjene for trening for pasienter med MFS er relativt konservative, fordi forskning mangler, til tross for at moderat trening i kombinasjon med hjertekontroller ikke viser noen negativ helseeffekt
(12) Thijssen et al 2019. Exercise and sports participation in patients with thoracic aortic disease: a review. Nederland	Å gi en oppdatert systematisk gjennomgang av tilgjengelig vitenskapelig bevis på risiko og fordeler ved trening og sportsdeltakelse hos thorakale aortasykdommer (TAD), spesielt Bicuspid Aortic Valve (BAV) (aortahjerteklaff) og MFS.	Fant 38 studier, hvorav 3 studier omhandlet MFS (+1 person med LDS). Alle 3 studiene var intervensjonsstudier (to musestudier (17,18) og en rehabiliteringsintervensjon (24))	Systematisk oversikt, inkludert systematisk søk i alle relevante databaser ved å kombinere en rekke relevante begreper. Oppsummering av artiklenes innhold og resultater i tabell. Ingen kvalitetsvurdering av inkluderte artikler.	-Forfatterne hevdet at forskning på MFS-mus viste at mild til moderat dynamisk trening hadde positiv effekt på hjertehelsen til MFS-musene. -De fant stort kunnskapshull om effekt av trening og sportsdeltakelse hos personer med MFS. -Mild til moderat regelmessig trening bør anbefales, spesielt med hensyn til positiv effekt på generell helse. -Internasjonale retningslinjer bør følges -Basert på teoretisk kunnskap bør tung statisk trening unngås.
Primærstudier				
Forfatter, publikasjonsår, tittel og land.	Studiens hensikt	N= antall inkludert K=kjønn A= alder D= diagnose R= rekruttert fra	Design og metode	Oppsummering av resultater og konklusjon
Intervensjonsstudier (evaluert tiltak)				
(22) Benninghoven et al. 2017 Inpatient rehabilitation for adult	Utprøving av et 3-ukers rehabiliterings-program for MFS.	N=18 K=14 kvinner og 4 menn	Pilot intervensjonsstudie av et 3 ukers tverrfaglig	-Pasientene var svært fornøyde med programmet.

patients with Marfan syndrome: an observational pilot study. Tyskland	Vurdering av medisinsk sikkerhet samt programmets innvirkning på deltakernes fysiske form og psykiske velvære	A=gj.snittalder 46,7 år D= MFS (n=17), LDS (n=1) R=den Tyske Marfanforeningen	rehabiliteringsprogram. Målinger før, etter og ett år etter gjennomført rehabilitering for å se treningseffekt	-Resultatene viste betydelige positive endringer for mental helse, tretthet og vitalitet. -Fysisk form ble forbedret fra innleggelse til utskrivning. -Betydelige forbedringer vedvarte gjennom 1 års oppfølging. -Medisinske vurderinger ble gjennomført for å sikre at deltakerne ikke utviklet medisinske problemer forårsaket av deltakelse i programmet. - Resultatene bør også bli brukt for å utvikle tilsvarende programmer for andre grupper med hjertesykdom
(20) Dennison et al. 2006 Exercise for individuals with Marfan syndrome. USA	Å gi en oversikt over de underliggende mekanismene og medisinsk håndtering av MFS og vitenskapelige bevis på fordeler ved trening.	N= 1 (kasus studie) K= en mann A=ikke beskrevet D= MFS R= klinikk	1. Kort litteraturoversikt 2. Kasusbeskrivelse av et fysikalsk treningsopplegg for en person	1. På bakgrunn av litteraturgjennomgangen hevder forfatter at pasienter med MFS trygt kan delta i en rekke fysiske aktiviteter for å opprettholde helse og velvære. Samtidig er det viktig å ta hensyn til ev. aortautvidelse, og aortaoperasjoner. Hver pasient bør vurderes individuelt mht. treningsopplegg. 2. Kasusstudien var inkludert for å demonstrere et fysioterapiprogram for en ung voksen med MFS og viser: - Det er viktig for fysioterapeuter å ta hensyn til at pasienten har MFS, for å unngå ekstra stress på det kardiovaskulære systemet. - Pasienten opplevde bedring av fysisk helse etter gjennomgått treningsopplegg. - For å bestemme korrekt intensitet for aerobic trening (bedre kondisjon) anbefales bruk av Borg skala, istedenfor pulsmåling pga. at pasienten brukte betablokker
(21) Medeiros et al. 2012 Effect of a physical exercise program in a patient with Marfan syndrome and ventricular dysfunction. Brasil	Å beskrive den ekkokardiografiske historien til en pasient med MFS med venstresidig ventrikkel dysfunksjon og hypertrofi samt effekten av et kardiovaskulært fysioterapiprogram utført i fire år.	N= 1 (kasus studie) K= Mann A= 33 år D= MFS R= klinikk	Intervensjonsstudie om effekt av et fysioterapiprogram over 4 år for en person.	- Denne kasusstudien viser positiv effekt av et fysisk treningsprogram for en pasient med MFS som var aortaoperert med innsatt stent, og redusert ventrikelfunksjon - Ifølge forfatterne er denne studien svært interessant, fordi den demonstrerer fordeler av et treningsprogram hos en pasient med MFS med store helseutfordringer
Kliniske eksperimenter				
(23) Giske et al. 2003 Pulmonary function, working capacity and strength in young adults with Marfan syndrome. Norge	Å undersøke lungefunksjon, arbeidskapasitet og isokinetisk muskelstyrke hos personer med MFS.	N= 17 K= 76% (n=13) kvinner A= gjennomsnitt alder 23 år D= MFS R= Klinikk	Klinisk eksperiment ved bruk av spirometri, ergometersykel og isokinetisk test av knestrek.	-Tretten av 17 deltakere utførte sykkeltesten til utmattelse uten kardiovaskulære komplikasjoner eller lungebegrensninger. -Deres aerobe kapasitet var betydelig redusert sammenlignet med normverdier, kanskje forårsaket av dekondisjonering - Isokinetisk muskelstyrke var noe påvirket hos kvinner, men ikke hos menn, bør undersøkes i større grupper - Det er behov for mer forskning for å finne ut mer om langtidskonsekvenser av utholdenhetstrening på det kardiovaskulære systemet, livskvalitet og dødelighet hos personer med MFS.
(24) Peres et al. 2010 Immediate effects of submaximal effort on pulse wave velocity in patients with Marfan's syndrome.	Å analysere den akutte effekten av submaksimal trening av aortas distensibilitet (elastisitet) ved bruk av PWV og hemodynamiske parametere hos pasienter med	N= 33 (17 på betablokker, og 16 uten) Kontrollgruppe: 18 friske personer matchet for kjønn, alder og vekt	Klinisk eksperimentstudie med kontrollgruppe. Utprøving av submaksimal trening for å teste ulike effekter på aorta	-Sammenligning av PWV verdier mellom MFS og kontrollgruppen før og etter treningen viste ingen statistisk signifikante forskjeller, verken for gruppen som brukte β -blokkere eller de som ikke gjorde det. -Både hjertefrekvensen og systolisk blodtrykk var høyere i kontrollgruppen enn i MFS-gruppen.

Brasil	MFS med enten mild eller ingen aortautvidelse	K=49% (n=13) kvinner A= \geq 18 år D=MFS R=klinikk		- Videre studier bør benytte mer avanserte metoder og utstyr for å kunne validere adekvate treningsopplegg for personer med MFS.
(25) Peres et al 2016 Abnormal heart rate recovery and deficient chronotropic response after submaximal exercise in young Marfan syndrome patients. Brasil	Å sammenligne evne til gjenoppretting av hjertefrekvens og kronotrop respons hos pasienter med MFS og en kontrollgruppe etter submaksimal trening	N= 25 (12 med betablokker/13 uten betablokker) Kontrollgruppe: 12 friske matchet for kjønn, alder og vekt K= ikke beskrevet A= ikke beskrevet D= MFS R= klinikk	Klinisk eksperimentdesign med kontrollgruppe Laktatmålinger (blodprøve for å måle melkesyrenivå) etter gjennomført submaksimal trening	-Alle pasientene med MFS hadde lavere verdier for gjenoppretting av hjertefrekvens sammenlignet med kontrollgruppen. -MFS-pasienter har redusert evne til gjenoppretting av hjertefrekvens og kronotropisk underskudd etter submaksimal trening - Disse endringene tyder på autonom dysfunksjon. - β -blocker ser ikke ut til å ha negativ effekt på puls umiddelbart etter avsluttet trening (recovery) hos MFS pasienter. - Behov for mer forskning
Kvantitative spørreskjemaundersøkelser				
(5) Johansen et al 2020. Adults with Loeys-Dietz syndrome and vascular Ehlers-Danlos syndrome. A cross-sectional study of the patient experiences with physical activity. Norge	Studere pasientopplevelser med fysisk aktivitet blant personer med Loeys-Dietz' syndrom (LDS) og vascular Ehlers-Danlos' syndrom (vEDS)	n= 52 G=58% kvinner A= 18-68 y, D= LDS (n=34) og vEDS (n=18) R= Klinikk	Kvantitativ studie ved bruk av studiespesifikt spørreskjema inkludert validerte spørsmål fra HUNT undersøkelsen om fysisk aktivitet og trening	-De fleste (88 %) hadde fått råd om restriksjoner knyttet til fysisk aktivitet og trening etter at de fikk diagnosen. -Omtrent 40 % rapporterte lavere aktivitetsnivå, og 10 % rapporterte høyere intensitet i aktiviteten enn anbefalt. -Lave fatigue og angst skår viste sammenheng med høyere nivå av fysisk aktivitet -Omtrent en tredjedel rapporterte behov for rehabiliteringstiltak, og mange kunne bedre sitt fysiske aktivitetsnivå ved å øke frekvensen og varigheten av aktivitetene. -Fremtidig forskning bør ha fokus på å evaluere skreddersyde rehabiliteringsopplegg for disse pasientgruppene.
(26) Peters et al 2002 Living with Marfan syndrome II. Medication adherence and physical activity modification USA	Å undersøke pasientens holdninger og oppfatninger av å følge retningslinjer for medisiner og fysisk aktivitet hos 174 voksne med MFS syndrom	N= 174 G= ikke beskrevet A= ikke beskrevet D= MFS, selvrapportert R= 84,7% pasient organisasjon / 15,3% klinikk	Kvantitativ studie ved bruk av studiespesifikt spørreskjema, ingen validerte instrumenter eller spørsmål om fysisk aktivitet og trening	-Over 80% rapporterte at de valgte type fysisk aktivitet med tanke på diagnosen. -79% hadde modifisert treningsaktivitetene på grunn av diagnosen, og opplevde at MFS hadde negative konsekvenser i livet. -Endring av treningsvaner var ikke korrelert med medisinbruk eller om de overholdt rådene om fysisk aktivitet. -Genetisk rådgivning bør inneholde informasjon om betydningen av medisinbruk og om restriksjoner ved fysisk aktivitet. -Personens oppfatning av egen helseatferd kan ha stor betydning for hvordan de følger anbefalingene og takler å leve med tilstanden.
Kvalitativ studie				
(4) Velvin et al 2019 Physical activity in people with hereditary thoracic aortic disease. A study of patient perspectives. Norge	Undersøke 1) erfaringer med fysisk aktivitet før og etter at de fikk diagnosen 2) utfordringer, muligheter og strategier for fysisk aktivitet 3) opplevd påvirkning av kroppsbilde og funksjon	N= 36 K= 56% kvinner A= 22-71 år, gjennomsnitt 48år D= LDS (n=11), vEDS (n=11) and MFS (n=14) R=klinikk	Kvalitativ studie med bruk av fokusgruppeintervju, med semistrukturert intervjuguide	- Studien indikerer at personer med FTAAD opplever utfordringer knyttet til å balansere mellom hva som er helsefremmende og helseskadelig fysisk aktivitet og trening. -Flere faktorer kan bidra til inaktivitet og stillesittende livsstil for personer med disse sykdommene - Balansert informasjon om både restriksjoner og muligheter for fysisk aktivitet kan bidra til å redusere barrierene, og dermed øke fysisk funksjon, helse og livskvalitet.

Mixed method studie				
(27) Connors et al. 2015 Adjustment and Coping Mechanisms for individual with Genetic Aortic Disorders. Australia	Undersøke mestring hos personer med genetiske aortatilstander for å forstå hvilke prosesser som tilrettelegger for eller hindrer tilpasning til diagnosen og god psykisk helse	N=21 G=12 menn/9 kvinner A=19-62 år, gjennomsnitt 38.8 år. D=FTAAD (MFS=13, LDS= 4, andre FTAAD=4) R= klinikk	Mixed metode studie med kombinasjon av kvalitative semistrukturerte intervjuer og spørreskjema. Ingen validerte måleinstrumenter om fysisk aktivitet og trening	<ul style="list-style-type: none"> -Deltakerne i studien opplevde psykososial belastning og vanskeligheter med mestring, selv flere år etter diagnosen - Deltakerne formidlet at det var utfordrende å forholde seg til anbefalingene om fysiske restriksjoner - De som i mindre grad tok hensyn til anbefalingene syntes å ha vansker med å akseptere sykdommen som en del av livet. -Noen forsøkte å håndtere angsten ved å unngå å forholde seg til anbefalingene. Når helsen forverret seg, hadde de ikke noe annet valg enn å følge anbefalingene. - Flere ønsket mer relevant informasjon og muligheter for støtte fra andre i lignende situasjon. Personer som har utfordringer med å følge anbefalingene, trenger mer skreddersydd informasjon - Funnene kan også gjelde for andre arvelige hjertesykdommer.

Forkortelser:

BAV= Bicuspid Aortic Valve; FTAAD = familiære thorakale aortaaneurismer og disseksjoner; MFS= Marfans syndrom; LDS= Loeys-Dietz syndrom; TAD= torakal aorta sykdom; vEDS= vaskulær Ehlers-Danlos syndrom; VO₂max= maksimalt oksygen opptak, testes på tredemølle, PWV= Pulse Wave Velocity (pulsbølgehastighet)