

# KAJ JE

## MARFANOV SINDROM?



### SRCE IN OŽILJE

anevrizma aorte, disekcija aorte, prolaps mitralne zaklopke, regurgitacija srčnih zaklopk



### PLJUČA

spontani pnevmotoraks, pljučni emfizem, astma, spalna apneja



### OČI

dislocirane leče, odstop mrežnice, strabizem, kratkovidnost, leno oko, katarakta



### HRBTENICA

skolioza, kifoza, spondiloza, stenoza spinalnega kanala, hernija diska, duralna ekstazija, spinalne ciste



### SKELET IN SKLEPI

dolge in tanke okončine, dolgi prsti na rokah, vdrt ali izbočen prsni koš, hiperfleksibilni sklepi, nizek mišični tonus, obraba čašice kolka, osteoartroza, osteoporoza



### GLAVA

možganska anevrizma, možganske ciste, migrene, visoko nebo v ustni votlini, ozka čeljust, dolg in ozek obraz

## KAJ JE MARFANOV SINDROM?

Marfanov sindrom je redka genetska bolezen vezivnega tkiva, ki se pri vsakem obolelem posamezniku odraža z različnimi simptomi. Simptomi se lahko odražajo v blagi obliki ali pa vodijo v resne zaplete in hudo invalidnost. Protein, ki je odgovoren za posledice obolenja imenujemo fibrilin. Zaradi dejstva, da je vezivno tkivo prisotno po celem telesu in da je v primeru Marfanovega sindroma zelo oslabiljeno se posledice obolenja lahko odražajo na različnih sistemih telesa oziroma notranjih organih. Tako lahko, ni pa nujno, Marfanov sindrom prizadene oči, pljuča, skelet, prsni koš, aorto, srčne zaklopke, sklepe, arterije ter ostale notranje organe.

Marfanov sindrom globalno prizadene 1/5000 prebivalcev. V Sloveniji je številka nižja in sicer variira med 1/20000 prebivalcev oziroma pri spontanah mutacijah 1/40000 prebivalcev. Številke so okvirne, saj v Sloveniji registra za obolele z Marfanovim sindromom ni.

Kadar ima eden od staršev Marfanov sindrom je 50% možnost, da bo bolezen podedoval tudi njegov potomec. Kadar pa sta oba, mama in oče, pacienta s sindromom pa se procent s tem povišuje na 75%. Ni pa nujno, tako ne v prvem, kakor v drugem primeru, da bo otrok imel Marfanov sindrom.

## KAJ JE REDKA BOLEZEN?

Redka bolezen je bolezen, ki v neki državi, celini ali regiji ni pogosta. Danes poznamo preko 7000 redkih boleznih med katere se uvršča tudi Marfanov sindrom.

Redka bolezen je v večini genetskega izvora na katere pa vplivajo različni dejavniki. Z redko boleznijo se posameznik ponavadi rodi. Simptomi se lahko pokažejo že ob samem rojstvu, lahko pa nastopijo kasneje v odrasli dobi oziroma se simptomatika kaže tekom odrasčanja.

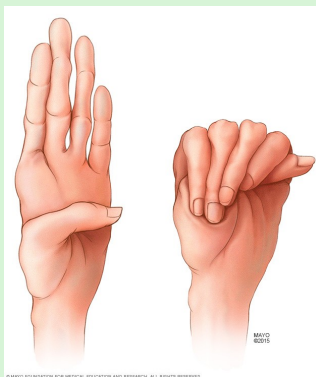
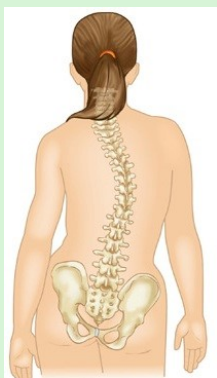
Za redko bolezen je značilno, da zanjo ne obstaja zdravilo. Za odkrivanje redkih boleznih si stroka v medicini pomaga na različne načine med katere, kot ključni faktor prištevamo medicinsko genetiko, ki lahko s presejalnimi tehnikami bolezen odkrijejo že zelo zgodaj. Nekateri, med drugim tudi pri Marfanovem sindromu je področje genetike še zelo daleč in neraziskano, zato v nekaterih primerih lahko pridobimo lažno negativne teste obolenj.

## KAKŠNI SO SIMPTOMI MARFANOVEGA SINDROMA?

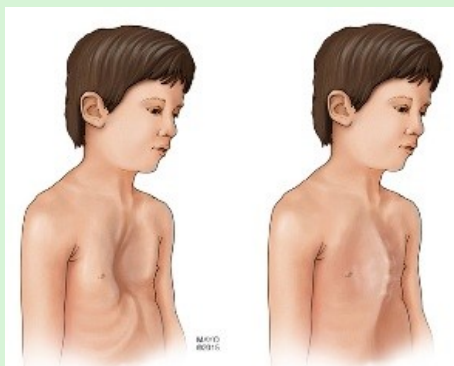
Pacienti se rodijo z Marfanovim sindromom, kar pa ne pomeni, da kažejo očitne znake za prepoznavnost sindroma. Nekateri pa imajo že ob rojstvu prve znake, katere prištevamo obolenju. Nekatero posledico Marfanovega sindroma je lažje opaziti, kot so: dolgi prsti in roke, visoko in vitko telo, deformacijo prsnega koša, ravna stopala (platfus), ukrivljena hrbtenica, strije po telesu ipd. Predvsem zunanji izgled pacienta s sindromom (po raziskavah ZDA) se le ta izgublja, saj pogosto pacienti ne kažejo fizičnih znakov, kateri bi nakazovali na Marfanov sindrom, kot smo jih zgoraj našli. To dejstvo zelo otežuje postavitve hitrejše diagnoze pri posamezniku z nečitnimi simptomi. Lahko pa se obolenje prikriva s katerim izmed ostali sorodnih obolenj npr: Loey-Dietz sindrom, Ehlers-Danslos sindrom.



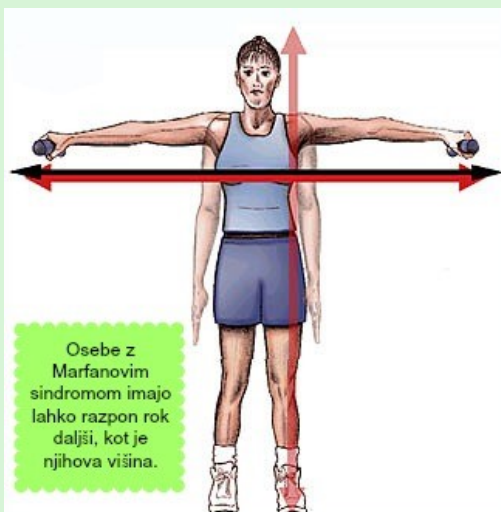
Fig. 2



© MAYO CLINIC FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.



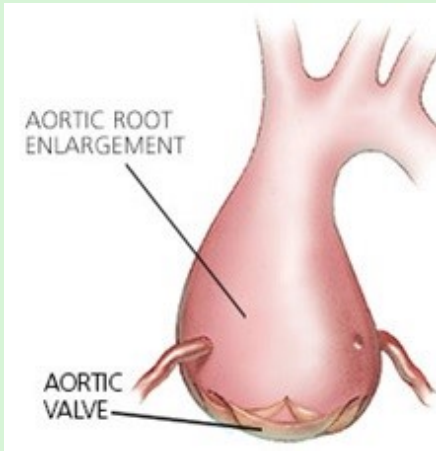
MAYO  
800115



Osebe z Marfanovim sindromom imajo lahko razpon rok daljši, kot je njihova višina.

Spet druge pa je težje prepoznati in zahtevajo specialistično obravnavo in različne diagnostične prijeme: obolenje kardiovaskularnega sistema, težave s pljuči (pnevmotoraks), težave z očmi (odstop leče, slabovidnost, glavkom), težave s sklepi, možganske ciste ali ciste na drugih delih telesa, duralno ekstazijo, obokano nebo v ustni votlini.

Predvsem je nevarna posledica obolenja obolenje kardiovaskularnega sistema. Dilatacija aorte in težave z zaklopkami. V večini primerov pacient ne ve, da ima razširjeno aorto ali



okvarjene zaklopke v določeni fazi obolenja. Bolečin ne povzroča. Zato je zelo pomembno, da se pri posamezniku, kateremu potrdijo sindrom opravi kardiološko diagnostiko za morebitno potrditev kardiovaskularnega obolenja ter pravočasno (ob znanem dejstvu, da lahko pri disekciji aorte pride do prežgodnje smrti pacienta) pričnejo z ustreznim zdravljenjem. V Sloveniji so kardiologi tudi koordinatorji zdravljenja Marfanovega sindroma.

### KAJ JE DEDNA IN KAJ SPONTANA MUTACIJA?

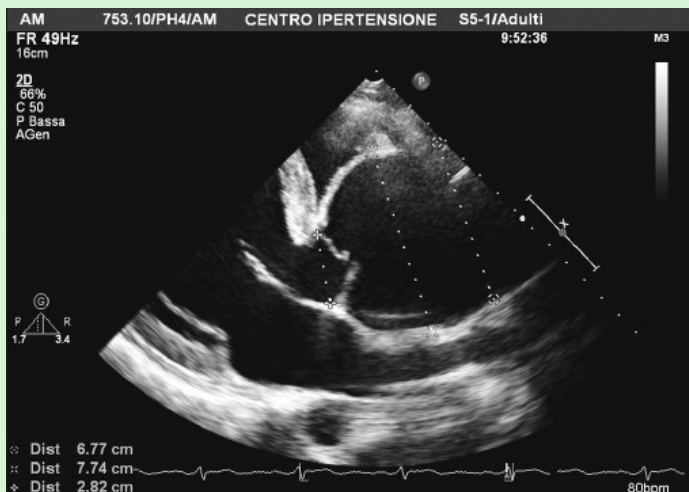
Marfanov sindrom je genska avtosomna dominantna bolezen vezivnega tkiva. Marfanov sindrom lahko potomci dedujejo od svojih staršev. Če ima eden izmed staršev Marfanov sindrom je 50% možnosti da ga bo podedoval tudi njun otrok. Temu rečemo dedna mutacija.

O drugi obliki mutacije, kateri rečemo spontana mutacija pa govorimo v primeru, ko je nekdo znotraj družine edini pri katerem se odkrije na novo nastalo mutacijo. V prvem primeru je v veliko pomoč genetsko testiranje, katerega se opravlja tudi v Sloveniji. Rezultati so lahko pozitivni ali negativni, vendar v tem primeru glede na klinično sliko posameznika lahko ne ovrže diagnoze sindroma. Pri spontani mutaciji je po zadnjih raziskavah iz ZDA 70% možnosti, da so genetski testi negativni zaradi različnih dejavnikov, kateri naj bi vplivali na rezultate.

V večini primerov se stroka v Sloveniji naslanja na klinično sliko posameznika oziroma na skupek simptomov, katere ima potencialni pacient. Kriterije za postavitve diagnoze so objavljeni na internetni strani The Marfan Foundation, ki je tudi vodilna v svetu za pomoč obolelim in svojcem.

## KAKO DO DIAGNOZE?

Diagnosticiranje Marfanovega sindroma je v nekaterih primerih zelo kompleksno, predvsem v primeru, ko so zunanji simptomi (dolge roke, prsti, težave s prsnim košem ipd.) nevidni oziroma pacient ne kaže klinične slike za Marfanov sindrom. V tem primeru je genetika lahko v veliko pomoč. V primeru, da posameznik ali starši pri otroku ali sebi opazite znake za obolenje je v prvi vrsti pristojen vaš osebni zdravnik. V Sloveniji je v nekaterih primerih, kljub osveščanju poznavanje na primarni ravni včasih oteženo. Zato je najbolje na simptomatiko in sum opozoriti stroko, ki se v večini odzovejo pozitivno in paciente napotijo naprej k specialistu. V prvi vrsti na sekundarni stopnji je to v večini kardiolog. Kardiolog opravi določene preiskave ob sumu na kardiovaskularno obolenje, se z vami temeljito pogovori ter glede na vaš opis vseh težav, katere opazate pri sebi ali vaših bližnjih pravilno in pravočasno ukrepa ter diagnostiko razširi po potrebi tudi na ostale specialiste različnih strok. Pri zdravljenju Marfanovih pacientov po potrebi tako sodelujejo tudi : oftalmologi, nevrologi, ortopedi, nevrokirurgi, pulmologi, kardio kirurgi, fiziatrji, fizioterapevti, radiologi, endokrinologi, revmatologi, otorinolaringologi in po potrebi tudi ostali specialiste različnih strok. Sodelovanje s kardiologi pa je odvisno od vaših posledic, ki jih Marfanov sindrom lahko prinese oziroma prizadene različne dele telesa. Marfanov sindrom se zdravi konzervativno in operativno. Vrste zdravljenja pa je odvisno od teže posledic sindroma na različnih sistemih telesa in se tako kakor simptomatika, kot način zdravljenja razlikuje od posameznika do posameznika različno. Zato je primerjava pacientov med seboj nezaželena. Sindrom lahko vsakega pacienta prizadene drugače, zato je potrebna individualna obravnava vsakega potencialnega ali že diagnosticiranega pacienta.



## MARFANOV SINDROM V SLOVENIJI?

V Sloveniji je Marfanov sindrom dokaj nepoznana bolezen. Z njim so v večini seznanjeni pacienti in svojci obolelega, ki se vsakodnevno spopadajo z posledicami, katere sindrom povzroča. Nekateri manj spet drugi bolj. Kot rečeno Marfanov sindrom je bolezen tisočerih obrazov in se pri vsakem posamezniku kaže na svojevrsten način na različnih sistemih telesa.

V Sloveniji nimamo registra obolelih preko katerega bi lahko razbrali število obolelih v naši državi. Imamo pa možnost genetskega testiranja posameznika pri katerem je postavljen sum na Marfanov sindrom. Genetsko testiranje opravljajo V UKC Ljubljana in sicer na Ginekološki kliniki, oddelek kliničnega inštituta za medicinsko genetiko. Več si lahko preberete na njihovi internetni strani [www.kimq.eu](http://www.kimq.eu).

V Sloveniji se pacienti srečujemo poleg posledic obolenja, tudi s pre malo literature o bolezni v slovenskem jeziku. Le ta je večinoma v angleškem jeziku, kar nekaterim predstavlja dodatno oviro s seznanitvijo dejstev o obolenju. Specifičnega specialista, ki bi se ukvarjal izključno z Marfanovim sindromom nimamo, kot je to urejeno v ZDA in nekaterih drugih evropskih državah. Nekateri države imajo celo specializirane klinike za Marfanov sindrom (Italija, Nizozemska, Nemčija, ZDA in še nekatere druge). V Sloveniji smo vzpostavili stike z določenimi specialisti različnih strok, kateri so nas sprejeli odprtih rok. Vsakdo izmed njih si preko izkušenj s pacienti pridobiva nova znanja in spoznava možno paleto simptomov sindroma. Nekateri izmed njih tudi sledijo novim smernicam, katere so se v zadnjih 20 letih močno spremenile in zavrgle večino dejstev, ki so takrat za sindrom bile smernice za klinično prepoznavo sindroma.

V Sloveniji zaradi premalo številčnega obolenja ter ostalih dejstev, ki jih društvo zahteva le tega ni. Smo pa posamezniki, ki skušamo preko socialnih omrežij, vidnih in pisnih medijev javnosti sindrom približati z namenom osveščanja in zgodnjega prepoznavanja obolelih znotraj Slovenije. Tako se pacienti med seboj povezujemo, izmenjujemo izkušnje, srečujemo in pomagamo obstoječim kakor na novo obolelim.

Poleg povezovanja doma se povezujemo tudi s tujimi pacienti preko različnih socialnih omrežij. Prav tako pa so nam v veliko pomoč The Marfan Foundation, ki nam vedno priskočijo na pomoč z najbolj svežimi informacijami na področju Marfanovega sindroma, genetike, smernic in še mnogo več. Skratka seznanjajo nas z vsem, kar je v določenem trenutku aktualnega na področju Marfanovega sindroma.

V bodoče bi si želeli, da bi znotraj zdravstvenega sistema stroka pridobila možnost za nova znanja na področju sindroma, izobraževanja ter predvsem, da bi se sprotno sledilo smernicam, ki bi omogočile lažje, hitrejše predvsem pa posledično pravočasno diagnosticirati potencialne paciente. To bi veliko pripomoglo tudi k preprečitvi primerov predčasne smrti posameznikov, predvsem zaradi kardiovaskularnega obolenja, ki je tudi glavni vzrok nenadne smrti pacientov.

Prav tako bi bilo smiselno razmisliti o registru obolelih.

Dejstvo je, da gre za redko bolezen vezivnega tkiva, toda dejstvo je, da število pacientov v Sloveniji narašča in se odkrivajo vedno nove mutacije pri posameznikih.

Bolezen je redka toda pacienti smo vedno bolj številčni.

S pravočasnim prepoznavanjem simptomov lahko rešujemo življenja.



## KJE PRIDOBITI INFORMACIJE O MARFANOVEM SINDROMU?

V prvi vrsti je ob sumu na Marfanov sindrom pri vas ali vaših bližnjih potrebno obiskati osebnega zdravnika. Le oni so poklicani za pravilno presojo vašega zdravstvenega stanja. Po pogovoru in preučitvi zdravstvenega stanja vas bodo ob sumu na sindrom poslali dalje k določenemu specialistu, glede na vašo simptomatiko. Kasneje se bo izpeljala diagnostika, katera bo potrdila ali ovrgla sum na Marfanov sindrom. Vedeti je potrebno, da so nekateri simptomi lahko podobni in se med seboj prikrivajo z ostalimi obolenji. Zato je za postavitev diagnoze nujno potreben posvet s specialisti različnih strok. Nikakor pa ne ugrabite in ne postavljajte diagnoze laično. Kot rečeno ob sumu obiščite zdravnika s katerim se bosta skupaj odločila o nadaljnjem poteku zdravljenja.

Poleg tega pa imamo v Sloveniji z namenom osveščanja tudi FB stran Marfan sindrom Slovenija - Osveščanje na kateri lahko najdete vse aktualne informacije iz celega sveta, smernice, informacije o simptomih in še mnogo več. Prav tako nas lahko poiščete na Twitter-ju.



Če bi si želeli izmenjati izkušnje na področju zdravljenja ali pridobiti kakršnekoli informacije pa lahko pišete na elektronski naslov

[marfansindrom@gmail.com](mailto:marfansindrom@gmail.com)

Pomembno je, da stroka, pacienti, mediji in javnost stopimo skupaj in poskušamo vsak po svojih najboljših močeh prispevati k zgodnejši prepoznavi simptomov in obolelih ter tako rešiti morebitno življenje posameznika.

**SKUPAJ MOČNEJŠI**, naj bo skupno vodilo vseh nas v dobrobit obstoječih in prihajajočih generacij z Marfanovim sindromom.