

# Marfanův syndrom

Lucie Brunovská

# Marfanův syndrom

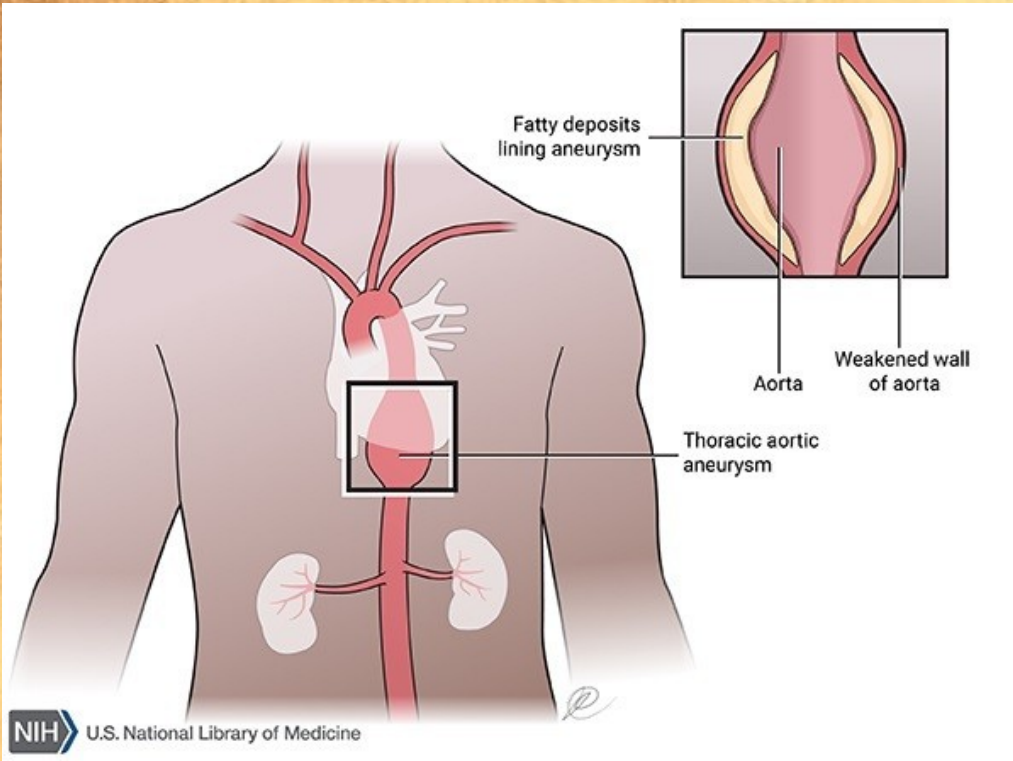
- **Marfanův syndrom** =dolichostenomelie zahrnuje širokou skupinu příznaků, při úplném vyjádření bývá postižen systém kostní, oční a kardiovaskulární.
- Marfanův syndrom je poměrně **vzácné vrozené onemocnění** spojené s poruchou pojiva. Příčinou je **genetická mutace**, která je buď zděděná po rodičích (v 75%) nebo nově vzniklá (rodiče jsou tedy zdraví). Postižený je gen pro glykoprotein fibrilin, který je jednou ze základních stavebních složek pojivových tkání. Syndrom nejvíce postihuje tkáně, v nichž pojivo hraje významnou roli - srdečnici (aortu), skelet (kostru) a oči. K diagnóze je nutné postižení alespoň dvou z jmenovaných hlavních systémů nebo genetický průkaz mutace genu pro fibrilin (na 15. chromozomu)
- **Základní kritéria jsou:**
  - vysoká postava, dlouhé tenké končetiny, dlouhé tenké prsty =arachnodaktylie, dislokace oční čočky (ectopia lentis), anomálie srdce a cév (prolaps mitrální chlopně, aneuryzma aorty postihující i Valsalvovy siny či aortální regurgitace, dilatace plicnice)
  - Častou příčinou úmrtí v nižším věku bývá ruptura aneuryzmatu, disekce aorty nebo srdeční selhání v důsledku vzniklé aortální regurgitace (ev. mitrální regurgitace).
- Syndromem trpěl například houslista Niccolò Paganini.

# Klinický obraz

- Lidé s Marfanovým syndromem mají **hyperelastické klouby**, což znamená, že dokáží klouby uvádět do poloh, kterých normální jedinec není schopný. Postiženy nejsou jen končetiny, ale také páteř, která je náchylná na vznik **skoliózy** a jiných deformit. Stejně tak může být postižena i hrudní kost. Celkově je oslabena svalová hmota.
- Oční postižení představuje **ektopie oční čočky** (ectopia lentis - vychýlení čočky díky vadnému fixačnímu aparátu čočky). U nemocného se tento stav projeví krátkozrakostí a je odhalitelný při očním vyšetření.
- Nejzávažnější příznaky jsou spojeny s postižením srdce a srdečnice (aorty). Obvykle dochází ke vzniku disekce aorty. **Disekce aorty** není přítomna pouze u Marfanova syndromu, ale je pro něj typická. Stěna aorty má postiženou část, které se říká medie (přibližně střední část cévní stěny), ta je slabší a náchylnější pro natržení a oddělení se od celku. Do vzniklé podélné trhliny ve stěně, která vytvoří v průsvitu cévy kapsu, se dostává krev, která může kapsu stále více zvětšovat a stav tak dává vzniknout disekci aorty (v cévě se v podstatě vytvoří dva průsvity). Disekce aorty se projeví silnou bolestí na hrudi či vyzařující do zad, bolest může být i pulsujícího charakteru, intenzitou je srovnávána s bolestí u srdečního infarktu. Stav se zhoršuje po fyzické námaze.
- Mezi další vady spojené s Marfanovým syndromem patří **postižení srdečních chlopní**, které se postupně může, ale nemusí klinicky projevit jako dušnost, únava, či jiné příznaky spojené s nedostatečností srdečních chlopní a selháváním srdce jakožto krevní pumpy (např. otoky, silné bušení srdce - palpitate, přeskokování tepu).

# Terapie

- Ročně se v České republice narodí přibližně deset takto postižených dětí, celosvětově je postižen 1 člověk z 5000, přičemž asi čtvrtina nemocných má novou mutaci - nikoli tedy onemocnění zděděné po rodičích.
- Onemocnění je dědičné a jeho projevům, ať už v jakékoli míře, se nedá nijak předejít. Ženám s Marfanovým syndromem se nedoporučuje otěhotnět a pakliže k otěhotnění dojde, je nutné **vyhnout se větší fyzické námaze** a zachovávat **klid na lůžku**.
- Marfanův syndrom **nelze vyléčit**, lze pouze napravit některé abnormality, které se u nemocného vyskytnou. Disekce aorty se obvykle řeší operací. Během operace je vyjmuta postižená část aorty (nejčastěji kořen aorty a vzestupná část aorty) a je nahrazena umělým materiálem. Ektopie oční čočky se taktéž řeší chirurgicky navrácením čočky do správné polohy. Konstituci kostry a zvýšenou elasticitu kloubů nelze ovlivnit.



## What is Marfan Syndrome?

It is an inherent disorder that affects the connective tissues in the body. Marfan syndrome is caused by the proteins in the connective tissues.

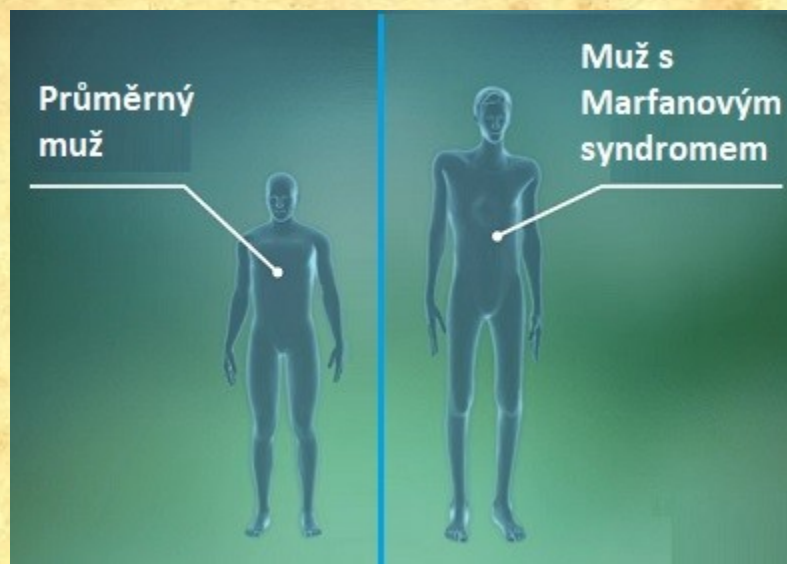
For More Information:  
Visit: [www.epainassist.com](http://www.epainassist.com)

### Signs and Symptoms of Marfan Syndrome

- Disproportionately long legs, arms, toes and fingers
- Extremely tall and slender build
- Long, narrow face
- High arched neck and crowded teeth
- Indented or protruding sternum
- Dislocated lenses of the eyes
- High pressure in the eye
- Cystic changes in the lungs
- Flexible joints
- Flat feet
- Curved spine
- Abnormal heart sounds

Labels on the illustration: Eye Problems, Long Arm and Fingers, Abnormal Chest, Heart and Lung Problems, Short Torso, Long Legs.

[epainassist.com](http://www.epainassist.com)



# Zdroje

- <https://nemoci.vitalion.cz/marfanuv-syndrom/>
- [https://www.wikiskripta.eu/w/Marfan%C5%AFv\\_syndrom](https://www.wikiskripta.eu/w/Marfan%C5%AFv_syndrom)
- <https://www.epainassist.com/genetic-disorders/marfan-syndrome>
- [https://cs.wikipedia.org/wiki/Hlavn%C3%AD\\_strana](https://cs.wikipedia.org/wiki/Hlavn%C3%AD_strana)