

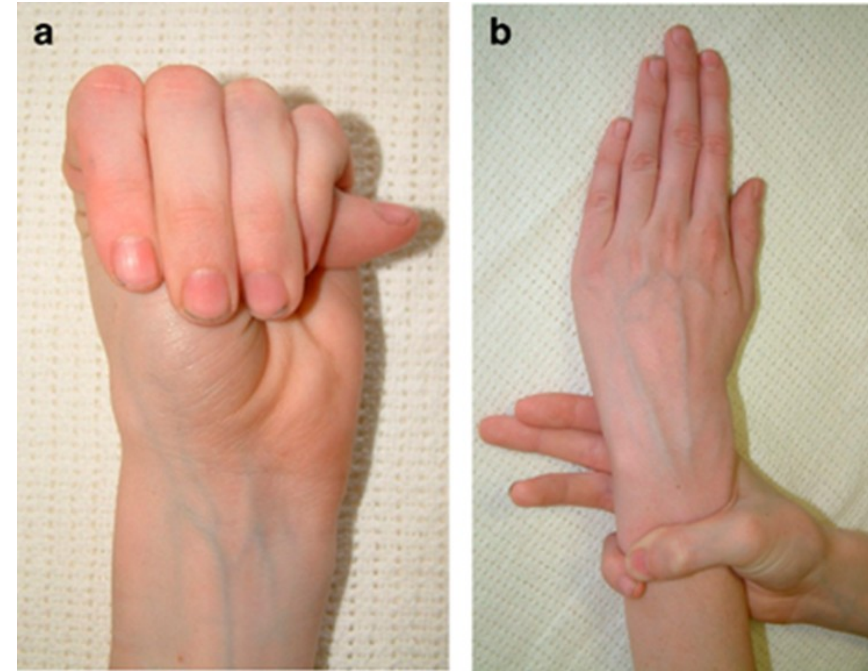
Marfanův syndrom

Blanka Lančová

F16082

Etiopatogeneze

- Autozomálně dominantní dědičné onemocnění, avšak spontánní mutace jsou časté, četnost přibližně 1:10 000
- Mutace v genu **FBN1** – gen kódující **glykoprotein fibrilin1** (na chromozomu 15; FBN1; 15q21.1) – jedna ze základních stavebních složek pojivových tkání
- Nové poznatky ukazují na spojitost s dalšími geny př.: FBN2 – kóduje fibrillin 2, geny TGFBR2 a TGFBR1 – kódují **receptory pro transformující růstový faktor**



Příznaky

- Marfanův syndrom, též *dolichostenomelie*, zahrnuje širokou skupinu příznaků. Syndrom nejvíce postihuje tkáně, v nichž pojivo hraje významnou roli, bývá postížen systém kostní, oční a kardiovaskulární. Základní kritéria jsou:

1. ***vysoká postava***
2. ***dlouhé tenké končetiny***
3. ***dlouhé tenké prsty (arachnodaktylie)***
4. ***dislokace oční čočky (ectopia lentis)*** – vadný fixní (závěsný) aparát čočky – projeví se krátkozrakostí
5. ***anomálie srdce a cév*** - přímé ohrožení života
 - a) *prolaps mitrální chlopně* – porucha rytmu srdce nebo zpětné proudění krve
 - b) *aneuryzma aorty* postihující i Valsalvovy siny či aortální regurgitace - **Dilatace aorty** - stěna aorty má postiženou střední část (tunica media) - slabší a náchylnější pro natržení a oddělení se od celku – vznik podélné trhliny ve stěně, vytvoří v průsvitu cévy kapsu - **disekce aorty** (v cévě se v podstatě vytvoří dva průsvity) - projeví se silná bolest na hrudi či vyzařující do zad (srovnávána s bolestí u srdečního infarktu). Dilatovaná aorta může prasknout - krvácení a zhroucení krevního oběhu s následkem šokového stavu a smrti.
6. ***jiné příznaky*** spojené s nedostatečností srdečních chlopní a selháváním srdce (např. otoky, silné bušení srdce – palpitace, přeskokování tepu)

Léčba

- Pro Marfanův syndrom doposud neexistuje žádná léčba
- Vyléčení ani zlepšení zdravotního stavu pro pacienta s MS není možné, opotřebování organismu postupuje velmi rychle, selhání životních orgánů hrozí i ve velmi mladém věku pacienta.
- Postižení je trvalé.
- Úprava životního stylu a pravidelné lékařské kontroly mohou vést ke snížení rizik a tím předcházet komplikacím.

Zajímavost

Niccolò Paganini (1782 – 1840)

- *italský houslista, kytarista a hudební skladatel*
- trpěl priapismem a Marfanovým syndromem

