

Marfanov sindrom predstavlja sistemsku bolest odnosno stanje koje može zahvatiti najrazličitije organe, a u osnovi se radi o bolesti vezivnog tkiva. Vezivno tkivo jeste „lepak“ koji održava različita tkiva i organe povezanim, daje im strukturni integritet i omogućava normalno funkcionisanje organizma. Vezivno tkivo se nalazi u mnogim delovima tela, uključujući zglobove, oči, srce, krvne sudove, pluća, kosti, kao i u membrani koja pokriva mozak i kičmenu moždinu.

Koji su uzroci Marfanovog sindroma? Kad se najčešće dijagnostikuje i koja je učestalost ove bolesti?

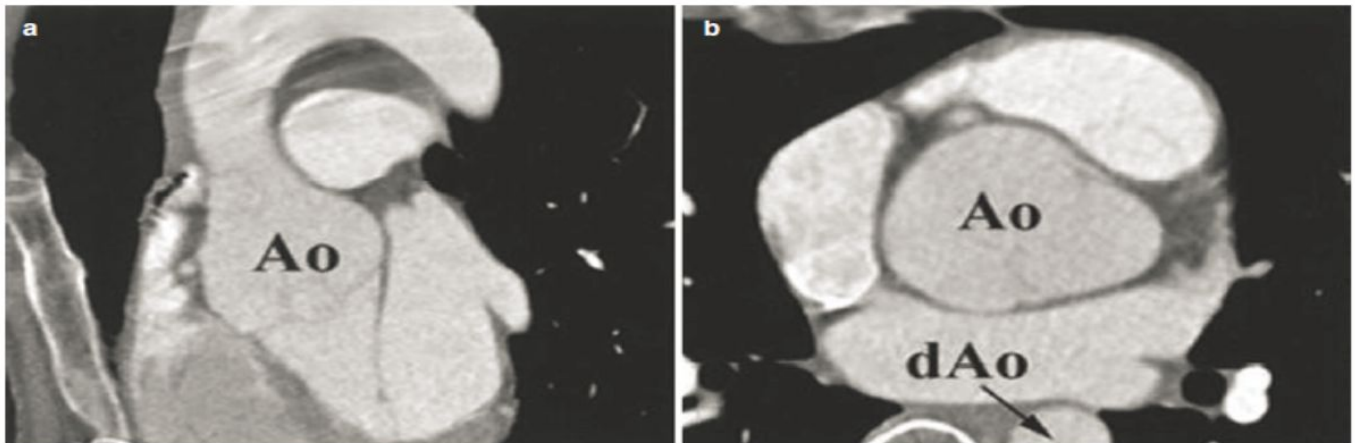
Marfanov sindrom se može javiti i kod muškaraca i kod žena. **Procenjuje se da 1 od 5000 ljudi ima Marfanov sindrom.** Većina pojedinaca sa ovim sindromom nasleđuje ovu bolest od jednog od roditelja; međutim, dešava se da pojedinci budu prvi u svojoj porodici koji imaju Marfanov sindrom. Osoba sa Marfanovim sindromom ima 50% šanse da sindrom prenese na svoju decu.

Ustanovljeno je da mutacije (defekti ili delecije) gena fibrilin-1 (FBN1) uzrokuju Marfanov sindrom. Kod pacijenata sa Marfanovim sindromom, promena u genu FBN1 dovodi do toga da ćelije u telu proizvode ili premalo fibrilina ili proizvode izmenjen fibrilin. Kao rezultat, vezivno tkivo nije pravilno formirano, što dovodi do promena ili simptoma povezanih sa Marfanovim sindromom.

Marfanov sindrom kao bolest vezivnog tkiva je prisutna pri rođenju. Međutim, najverovatnije će uslovi određenu kliničku sliku tek tokom adolescencije ili mlađe zrelosti kada će, najverovatnije, biti postavljena dijagnoza. Marfanov sindrom može biti izazov za lekare u dijagnostičkom smislu budući da mnogi poremećaji vezivnog tkiva imaju slične znake i simptome. Čak i među članovima iste porodice, znaci i simptomi Marfanovog sindroma se veoma razlikuju - i po svojim osobinama i po izraženosti. Izvesne kombinacije simptoma kao i porodična istorija moraju biti prisutne da bi se potvrdila dijagnoza Marfanovog sindroma. U nekim slučajevima, osoba može imati neke odlike Marfanovog sindroma, ali nedovoljno za dijagnozu poremećaja.

Ne postoji univerzalni, specifični dijagnostički test za Marfanov sindrom, uprkos identifikaciji uzročnog gena. Dijagnoza se postavlja na osnovu detaljne anamneze i porodične istorije, temeljne kliničke procene i niza specijalizovanih testova koji se izvode kako bi se identifikovali ključni nalazi povezani sa Marfanovim sindromom. Predloženi su različiti kriterijumi za postavljenje dijagnoze. Prema ovim smernicama, prisustvo [aneurizme korena aorte](#), iščašenja (luksacije) očnog sočiva ili porodična istorija potvrđenog Marfanovog sindroma značajno doprinose potvrdi dijagnoze Marfanovog sindroma, ali postoje i dodatni nalazi koji se uzimaju u obzir. Genetsko testiranje može pomoći u dijagnozi Marfanovog sindroma, ali identifikacija mutacije nije dovoljna za utvrđivanje dijagnoze u odsustvu inkonkluzivnog fizičkog nalaza ili porodične istorije.

Pojedinci za koje se sumnja da imaju Marfanov sindrom obično će biti podvrgnuti kompletnom pregledu skeleta, pregledu srca koji uključuje [ultrazvuk srca \(ehokardiogram\)](#) i/ili CT aorte, specijalizovanom pregledu očiju od strane oftalmologa. Neophodno je da ovu sveobuhvatnu dijagnostičku procenu koordinira neko ko je dobro upoznat sa Marfanovim sindromom i srodnim dijagnozama.



Kako izgleda klinička slika kod Marfanovog sindroma? Koje organe zahvata i na koji način je kvalitet života oslabljen odnosno da li je život osoba sa Marfanovim sindromom ugrožen?

Budući da se radi o sistemskoj bolesti, znaci i simptomi Marfanovog sindroma se veoma razlikuju, čak i među članovima iste porodice, a u zavisnosti od toga koja tkiva su predominantno zahvaćena. Neki ljudi imaju samo blage manifestacije bolesti, dok drugi razvijaju komplikacije koje mogu biti opasne po život. U većini slučajeva bolest se pogoršava sa godinama.

Pacijent koji ima Marfanov sindrom, najčešće se i fizički može prepoznati:

- Visoka i vitka građa
- Nesrazmerno duge ruke, noge i prsti
- Labavi zglobovi (zglobovi koji imaju povećanu amplitudu pokreta)
- Grudna kost koja prominira spolja ili se ulega kao levak
- Visoko pozicionirano nepce i zbijeni zubi
- Šum na srcu
- Izražena kratkovidost
- Nenormalno zakrivljena kičma (skolioza)
- Ravna stopala

Ukoliko je klinička slika u potpunosti izražena i razvijena, kvalitet života može biti ozbiljno narušen. Osobe sa Marfanovim sindromom mogu imati problema tokom obavljanja svakodnevnih životnih aktivnosti, zahtevaju učestalije posete lekaru, ponekad i određene hirurške zahvate.

Komplikacije koje mogu da ugroze život odnose se, pre svega, na komplikacije koje se javljaju na kardiovaskularnom sistemu što i jeste osnovni razlog zbog kog su kardiolozi i kardiovaskularni hirurzi zainteresovani za ovu bolesti i predstavljaju integralni deo multidisciplinarnog tima koji se bavi lečenjem ovim bolesnika.

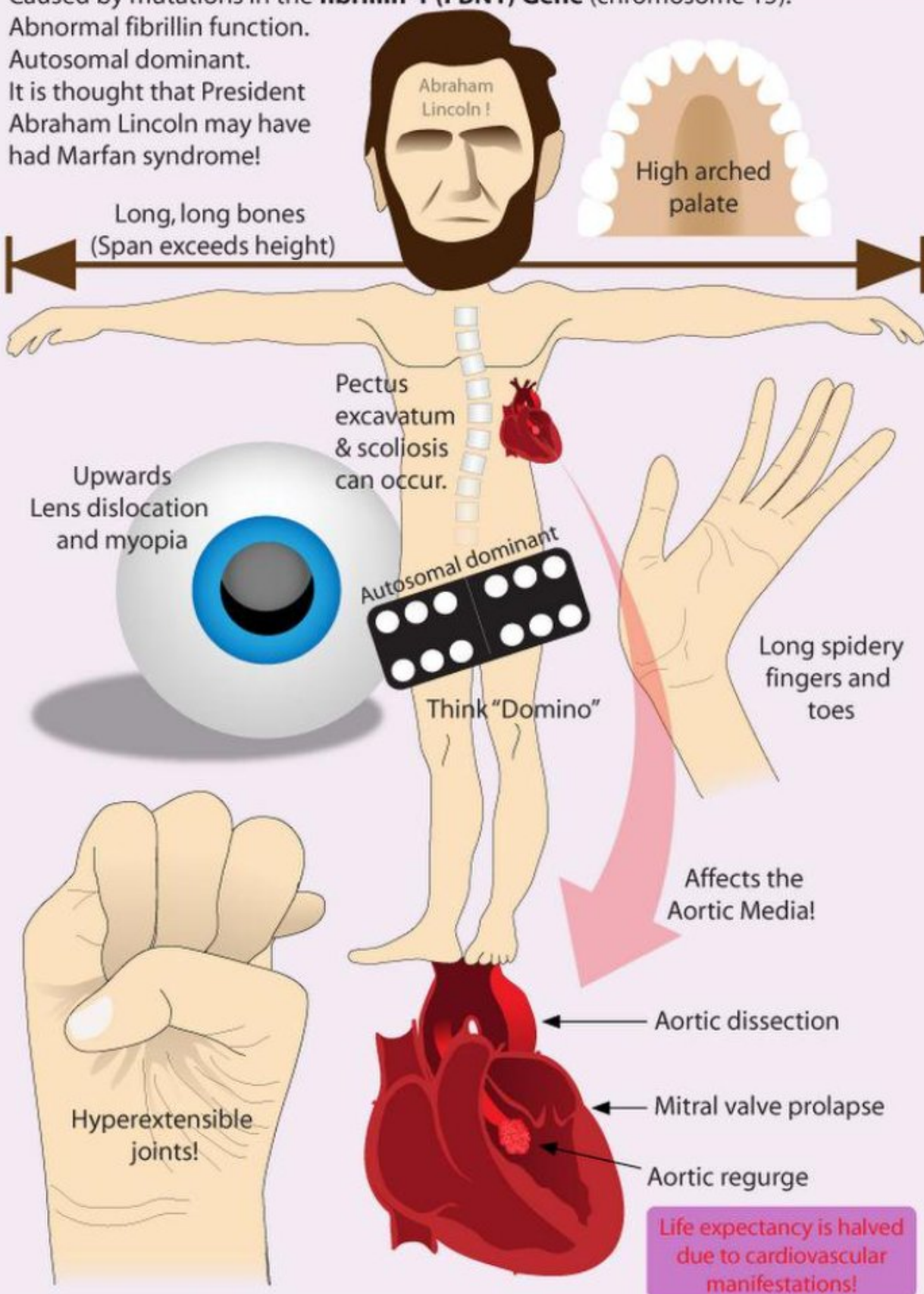
Marfan Syndrome (Connective Tissue Disorder)

Caused by mutations in the **fibrillin-1 (FBN1) Gene** (chromosome 15).

Abnormal fibrillin function.

Autosomal dominant.

It is thought that President Abraham Lincoln may have had Marfan syndrome!



www.PicturingMedicine.com

© 2010 John Kenneth Dickson

Koliko i na koji način pogađa srce i krvne sudove?

Veživo tkivo je prisutno u srčanom mišiću, srčanim zaliscima i krvnim sudovima, uključujući aortu. Približno 75% pacijenata sa Marfanovim sindromom ima promene na mitralnom zalisku srca (prolaps). Kod pacijenata sa [prolapsom mitralnog zaliska](#), zalistak jednostavno ne dihtuje i propušta krv u smeru koji nije predviđen. Pacijenti sa Marfanovim sindromom bi po pravilu trebalo da budu posmatrani kao kardiološki pacijenti, posebno ukoliko su prisutne promene na srčanim zaliscima, a posebno ukoliko postoje promene na aorti.

Aorta je najveći krvni sud u telu i vrlo često je zahvaćena procesom u slučaju Marfanovog sindroma. Aorta se sastoji od tri odvojena sloja: intime, medija i adventicije. Srednji sloj (medija) je elastičan i sloj je na koji najviše utiče Marfanov sindrom, čineći ga slabijim u strukturnom smislu od normalne aorte.

Svaki put kad se srce kontrahuje i izbacuje krv, na zidu aorte se stvara pritisak ili opterećenje. Tokom godina ovaj stres ili pritisak dovodi do rastezanja (širenja) aorte i na kraju formiranja [aneurizme aorte](#). Ako se formira aneurizma, postoji povećani rizik od [disekcije aorte \(raslojavanja i pucanja\)](#), što predstavlja hitnu medicinsku stanje.

Iz ovih razloga je neophodni nadzor od strane kardiologa i kardiohirurga kako bi se odredio najbolji način da se ovo stanje drži pod kontrolom i da, ukoliko dođe do napredovanja bolesti, pravovremeno intervenišete.

Koje su metode lečenja?

Iako ne postoji lek za Marfanov sindrom, lečenje se fokusira na sprečavanje različitih komplikacija bolesti. Kako bi se to postiglo, moraćete redovno da se kontrolišete da li je došlo do progresije bolesti. U prošlosti su ljudi koji su imali Marfanov sindrom često umirali mladi. Uz redovno praćenje i savremeni tretman, većina ljudi sa Marfanovim sindromom sada može očekivati da će normalno živeti i imati očekivan životni vek kao i svaka druga osoba.

Većina osoba sa Marfanovim sindromom može učestvovati u nekoj vrsti fizičkih i/ili rekreativnih aktivnosti. Pacijenti koji imaju proširenje aorte trebalo bi da izbegavaju timске sportove visokog intenziteta, kontaktne sportove i izometrijske vežbe (poput dizanja tegova).

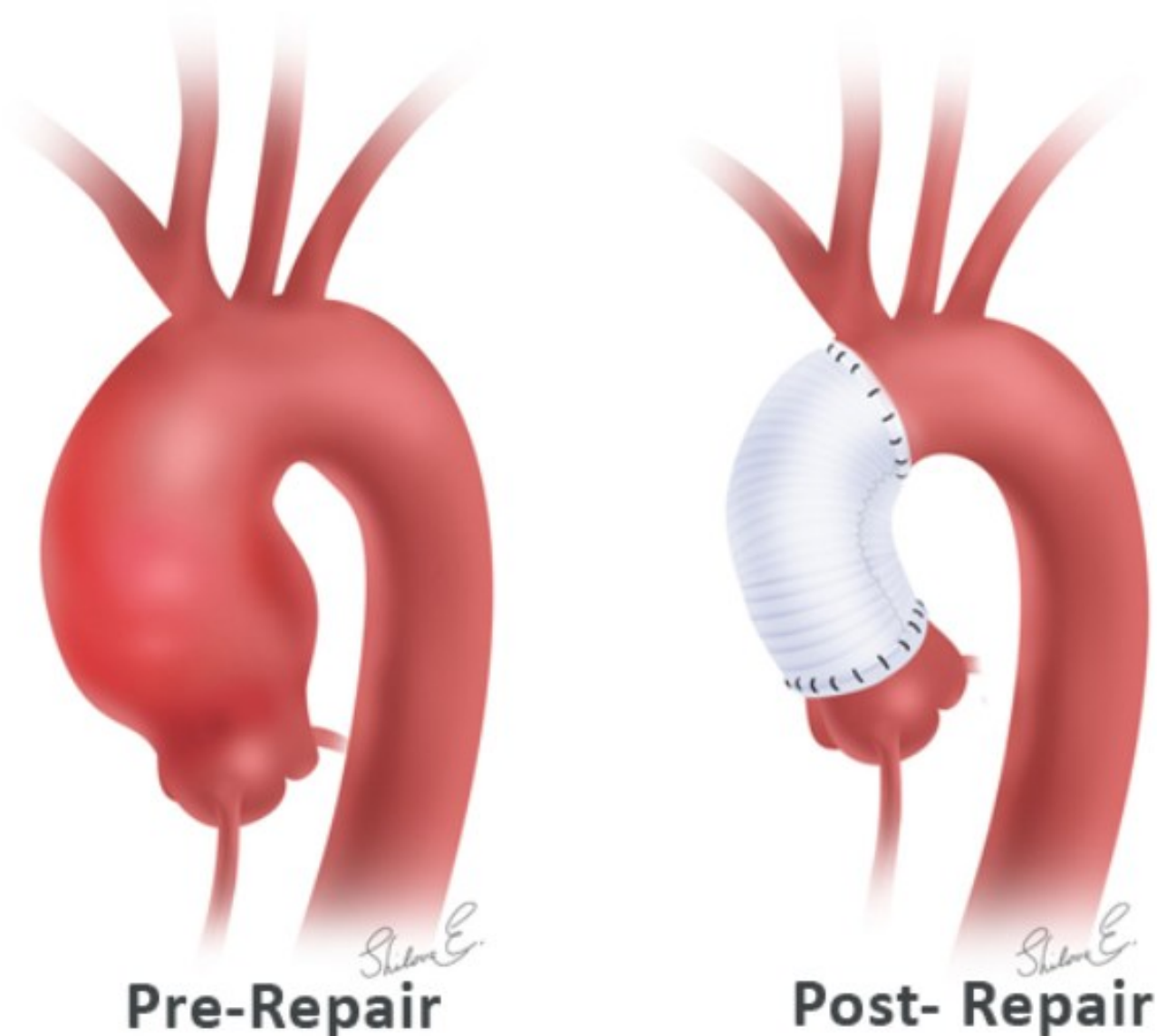
Trudnice sa Marfanovim sindromom smatraju se pacijentima visokog rizika. Ako je aorta normalne veličine, rizik za disekciju je mali, ali ne i odsutan. Pacijentkinje čak i sa blagim proširenjem aorte su u većem riziku i stres u trudnoći može prouzrokovati ubrzano širenje aorte. Tokom trudnoće potrebno je pažljivo praćenje učestalim kontrolama i merenjem krvnog pritiska kao i ultrazvukom srca.

U zavisnosti od znakova i simptoma koje imate, terapijski postupci mogu obuhvatati:

- **Operaciju aorte.** Ako prečnik vaše aorte dostigne 45 do 50 milimetara ili ako se brzo

povećava, lekar može preporučiti operaciju zamene dela aorte cevčicom od sintetičkog materijala. Ovo može sprečiti disekciju i pucanje aorte, pojave koje su opasne po život. Možda će biti potrebno izvršiti i zamenu aortnog zaliska ili korekciju prolapsa mitralnog zaliska.

- **Lečenje skolioze.** Kada postoji izražena skolioza, neophodna je konsultacija sa specijalistom za bolesti kičmenog stuba. U nekim slučajevima su potrebni zatezanje i operacija.
- **Korekcije grudne kosti.** Dostupne su hirurške tehnike za ispravljanje izgleda utonule ili isturene grudne kosti.
- **Očne operacije.** U zavisnosti od stepena i izraženosti promena na očnim strukturama, oftalmolog i specijalista očne hirurgije mogu pomoći u rešavanju ovih manifestacija bolesti.



Hoću da se lečim. Kakve su prognoze?

Očekivani životni vek nekoga sa Marfanovim sindromom sličan je onome u opštoj

populaciji, pod uslovom da je pod redovnim nadzorom i odgovarajućom medicinskom terapijom. Terapijske opcije putem lekova i hirurgije se svakim danom unapređuju, omogućujući pacijentima unapređen kvalitet života.

Život sa [genetskim poremećajem](#) kao što je Marfanov sindrom može biti izuzetno težak kako za odrasle tako i za decu. Odrasli mogu biti nesigurni po pitanju uticaja bolesti na njihovu karijeru, njihove odnose sa drugim ljudima kao sopstveni identitet. Vrlo često su zabrinuti u pogledu potencijalnog prenošenja bolesti na potomstvo.

Ali, Marfanov sindrom može biti još teži za mlade, posebno zato što je mlada osoba često mentalno i psihički nespremna da prihvati izazove koje bolest nosi (fizički izgled, lekarski nadzora...). Kao posledica, može doći do popuštanja u školskim aktivnostima, napredovanju, izmenjenim socijalnim odnosima.

Treba istaći da je neophodan skrining članova porodice osobe koja ima Marfanov sindrom. Na ovaj način se identifikuju osobe u ranom stadijumu bolesti i stavljaju se pod lekarski nadzor čime se sprečava pojava opasnih komplikacija.



Autorski tekst je preuzet sa sajta [eKlinika](#).

Pogledajte još...

- [Bolest karotidnih arterija](#)

- [Omega 3 kiseline u prevenciji bolesti](#)
- [Da li da se vakcinišem protiv COVIDa](#)
- [Miokarditis - boleat sa ozbiljnim komplikacijama](#)