

## :: Marfanov syndróm

Orpha číslo: ORPHA558

### Prehľad

Marfanov syndróm je systémové ochorenie spojivového tkaniva charakterizované variabilnou kombináciou kardiovaskulárnych, muskulo-skeletálnych, očných a pulmonálnych prejavov. Prevalencia sa odhaduje na 1:5,000 jedincov, postihuje rovnomerne obe pohlavia. Symptómy sa môžu objaviť v ktoromkoľvek veku a sú rôzne dokonca aj medzi jedincami v rovnakej rodine. Kardiovaskulárne postihnutie je charakterizované 1) progresívnou dilatáciou aorty, ktorá je sprevádzaná zvýšeným rizikom disekcie aorty a ovplyvňuje prognózu ochorenia; aortálna dilatácia môže viesť k nedomykavosti aortálnej chlopne; 2) mitrálnou insuficienciou, ktorá môže byť komplikovaná arytmiami, endokarditídou alebo kardiálnou nedostatočnosťou. Skeletálne postihnutie býva často prvým príznakom ochorenia a môže zahŕňať dolichostenomélieu (nadmerne dlhé končatiny), vysokú postavu, arachnodaktyliu, hypermobilitu kĺbov, skoliózu, protrúziu acetábula, deformitu hrudníka (pectus carinatum alebo pectus excavatum), dolichocefáliu v anteroposteriórnej osi, mikrognáciu alebo malárnu hypopláziu. Očné zmeny vedú k myopii až k odlúpeniu sietnice a k distopii šošovky (charakteristická je ektopia alebo luxácia). Očné komplikácie, predovšetkým ektopia šošovky, ústia až do slepoty. Objaviť sa môžu aj kožné zmeny (strie), durálna ektázia a je tiež zvýšené riziko vzniku pneumotoraxu. Vo väčšine prípadov je Marfanov syndróm spôsobený mutáciami v géne *FBN1* (15q21), ktorý kóduje esenciálny proteín spojivového tkaniva fibrilín-1. Identifikované boli aj hraničné formy ochorenia, pri ktorých bola mutácia zistená v géne *TGFBR2* (lokalizovaný na 3. chromozóme, kóduje receptor pre TGF-beta). Dedičnosť je autozómovo dominantná. Bolo však popísaných aj niekoľko sporadických prípadov ochorenia. Základom pre stanovenie diagnózy je prítomnosť klinických príznakov a pozitívnej rodinnej anamnézy. Avšak vzhľadom na vysokú variabilitu klinického obrazu je určenie diagnózy náročné. Boli stanovené medzinárodné diagnostické kritériá (Ghentove kritériá) založené na prítomnosti hlavných (veľkých, major) a vedľajších (malých, minor) znakov, ktoré majú pomôcť v stanovení diagnózy. Diferenciálna diagnostika zahŕňa MASS syndróm, Shprintzenov-Goldbergov syndróm, prolaps mitrálnnej chlopne, Ehlersov-Danlosov syndróm a ďalšie ochorenia, pri ktorých sa vyskytuje aneurizma aorty (Loeysov-Dietzov syndróm a iné). Postihnutý jedinec preniesie mutáciu zodpovednú za ochorenia na svoje potomstvo s 50% pravdepodobnosťou. Prenatálna genetická diagnostika je možná v rodinách, v ktorých bola identifikovaná kauzálna mutácia. Manažment by mal byť multidisciplinárny, vrátane sledovania kardiológom, genetikom, reumatológom, oftalmológom, pediatrom a rádiológom. Má za cieľ obmedziť vznik dilatácie aorty (beta-blokátory a redukcia športových aktivít) a pravidelné monitorovanie aorty (echokardiografia jedenkrát ročne) má zabezpečiť možnosť náhrady aortálneho koreňa pred tým, než dôjde k disekcii. Chirurgická liečba sa odporúča aj v prípade skeletálnych zmien (deformity chrbtice pri skolióze, reparácia deformít hrudníka) a očných anomálií (laserová liečba alebo náhrada pri dislokácii šošovky). Liečba je inak symptomatická. Prognóza závisí od stupňa postihnutia aorty. V prípade pravidelných kontrol a adekvátneho manažmentu je prežívanie pacientov takmer rovnaké ako v bežnej populácii. Za posledných 30 rokov sa zaznamenal vzostup predpokladanej dĺžky života o 30 rokov.

Odborný recenzent :

- Pr Guillaume JONDEAU

Posledná úprava : Marec 2010

Preklad : December 2012, MUDr. Gabriela Nagyová



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on [www.orpha.net](http://www.orpha.net)