

# MARFANOV SYNDRÓM

MARFANOV SYNDRÓM (MFS) je dedičné, autozomálne dominantné ochorenie spojivového tkaniva. Príčinou je mutácia génu na **15 chromozóme - FBN1 pre fibrilín**. Fibrilín je bielkovina, zodpovedná za pevnosť a elasticitu spojivového tkaniva. MFS patrí do skupiny chronických, invalidizujúcich ochorení s nízkym výskytom, ale vysokou komplikovanosťou.

## TYPICKÝ VZHĽAD MFS



výrazne deformovaný **hrudník** (vypuklý alebo vpáčený)



nepomerne **dlhé a tenké** končatiny



nápadne **vysoká, chudá** postava



**dlhé a tenké** prsty (pavúčie)



**úzka tvár**, hlava často pretiahnutá v predozadnom smere



**natlačené zuby** a tzv. gotické podnebie

## ZDRAVOTNÉ PROBLÉMY

Základné problémy:

- srdcovo-cievne (rozšírená aorta)
- krátkozrakosť (vysunutie šošoviek)
- hypermobilita kĺbov
- zlyhanie pľúc - pneumotorax
- únavový syndróm



Najzávažnejším, život ohrozujúcim problémom je **srdcovo-cievny systém**.

## TEHOTENSTVO

V prípade tehotenstva, ide **vždy o rizikové** tehotenstvo s indikáciou pôrodu cisárskym rezom.



## VÝSKYT OCHORENIA



**1 z 3000** až **5000** ľudí

## DIAGNOSTIKA



Pre diagnostiku je potrebné kompletné vyšetrenie na základe Gentských kritérií. Ak pacient nemá dilatáciu aorty, nevylučuje to diagnózu MFS, dokonca ani u dospelých. Symptómy **nemusia byť pozorovateľné od narodenia**, s vekom sa stávajú viditeľné a zdravotné problémy sa zhoršujú.

## ASI 25 % PRÍPADOV MFS

spôsobuje nová génová mutácia, pričom obaja rodičia sú zdraví.

## ŽIVOTNÝ ŠTÝL



Pre pacientov s MFS je dôležité **nepreťažovanie** srdcovo-cievneho systému a **nepraktizovanie** silových a loptových športov.

## PRAVIDELNÉ PREHLIADKY

Doposiaľ **neexistuje kauzálna liečba MFS**. Dôležité je pravidelná (**min. 1x ročne**) lekárska kontrola rozvoja **srdcovo-cievneho ochorenia**.

## LIEČBA A PREVENIA KOMPLIKÁCIÍ

Pri pacientoch s MFS ide vždy o kategóriu **ťažko zdravotne postihnutých osôb**. Priemerná dĺžka života pacientov s MFS **môže byť kratšia**. Pacient zaťažený neprímeranou pracovnou a fyzickou aktivitou je vystavený **riziku ohrozenia života**. Dôležitá je úprava spôsobu života, výber vhodného zamestnania, obmedzenie športových aktivít, ktoré vedú k prudkým pohybom hlavy, skokom, napínaniu, tlačeniu alebo dvíhaniu **ťažkých predmetov**.



## VYŠETRENIA POTVRDZUJÚCE MFS



rodinná anamnéza



genetické vyšetrenie



kardiologické vyšetrenie



očné vyšetrenie



ortopedické vyšetrenie

Číslo diagnózy MKCH 10: **Q 87.4**



Slovenská  
Aliancia  
Zriedkavých  
Chorôb

[www.sazch.sk](http://www.sazch.sk)

**1 z 52**  
**NÁRODNÝCH**  
**ALIANCIÍ**



**10**  
**ROKOV**  
spolupráce  
s pacientami  
a odborníkmi

[www.marfan.sk](http://www.marfan.sk)



Asociácia  
Marfanovho  
syndrómu a **23**

**PACIENTSKÝCH ORGANIZÁCIÍ**

vytvára SAZCh