

- Uvod • Simptomi • Dijagnoza i liječenje

## Uvod

Marfanov sindrom je rijetka nasljedna bolest vezivnog tkiva koja dovodi do nenormalnosti očiju, kostiju, srca i krvnih žila.

## Simptomi

Gen za Marfanov sindrom je dominantan, ali svako ko je njime opterećen nije podjednako bolestan. Ljudi koji imaju taj sindrom su viši od prosječne visine svojih vršnjaka ili obitelji, sa razmakom ruku (udaljenost vrhova prstiju rastegnutih ruku) većim od vlastite visine. Prsti su im dugački i tanki. Često imaju deformiranu prсну kost (sternum) koja je udubljena ili izbočena. Zglobovi mogu biti vrlo savitljivi. Spuštena stopala i leđna grba sa nenormalno iskrivljenom kičmom (kifoskolioza) je česta, kao i hernije. Takvi bolesnici obično imaju i slabo razvijen sloj masti ispod kože. Krov usne šupljine (gornje nepce) je često vrlo visok.

Obadvije očne leće mogu biti pomaknute (dislocirane). Doktor može primjenom oftalmoskopa vidjeti rubove odmaknute leće u zjenici. Oboljeli može biti izuzetno kratkovidan, a mrežnica (područje u pozadini oka osjetljivo na svjetlost) se može odvojiti (ablacija retine, mrežnice), uslijed čega dolazi do značajnog gubitka vida.

Slabost aortnog zida može dovesti do postepenog proširenja i nastanka aneurizme (izbočenje zida krvne žile). Krvna struja može prodrijeti između slojeva njezinog zida (disekcija aorte) ili aneurizma može prsnuti (ruptura), te izazvati naglo i opsežno krvarenje. Zbog širenja aorte, aortna valvula kroz koju prolazi krv iz lijeve komore u aortu, može početi propuštati krv natrag u srce (aortna regurgitacija).

Mitralna valvula, koja se nalazi između lijeve pretkomore i lijeve komore, može također propuštati krv natrag iz komore ponovno u lijevu pretkomoru ili može nastati prolaps (izbočenje valvule prema natrag u lijevu pretkomoru). U plućima se mogu razviti vrećice ispunjene tekućinom (ciste). Ciste mogu prsnuti i dovesti do pneumotoraksa (zrak u prostoru oko pluća), koji otežava ili čak onemogućuje disanje.

Rizik od komplikacija uveliko ovisi o težini prisutnih nenormalnosti. Glavnu opasnost predstavlja iznenadni proboj (ruptura) aorte, koji može biti koban. Proboj se mnogo češće događa prilikom sportskih aktivnosti.

### Dijagnoza i liječenje

Ako neobično visoka osoba ima bilo koji od karakterističnih simptoma, doktor može sumnjati na Marfanov sindrom. Međutim, mnogi ljudi koji imaju sindrom nemaju nikakvih simptoma bolesti i

ne žele priznati da imaju određene nenormalnosti.

Glavni cilj liječenja jest spriječiti probleme sa krvnim žilama i očima. Oči se pregledavaju jedanput godišnje. Ukoliko se zapazi bilo kakav problem sa vidom, osoba sa Marfanovim sindromom odmah mora posjetiti doktora.

Primjena rezerpina i propranolola može pomoći u sprječavanju širenja (dilatacije) disekcije aorte jer ti lijekovi smanjuju snagu krvne struje. Ukoliko se aorta proširuje, zahvaćeni se dio nekada može hirurški popraviti ili zamijeniti.

Djeca koja imaju Marfanov sindrom imaju sklonost vrlo visokom rastu. Doktor stoga može preporučiti hormonsku terapiju (estrogen i progesteron) za vrlo visoke djevojčice. Ta se terapija obično daje do dobi od 10 godina kako bi se potaknuo rani pubertet i na taj način zaustavio rast.

Osobe sa Marfanovim sindromom koji žele imati djecu trebaju se obratiti u genetsko savjetovanište kako bi procijenili stepen rizika koji mogu naslijediti njihova djeca.