

Marfanův syndrom (MFS) patří do skupiny systémových onemocnění zvaných fibrillinopatie. Jedná se o autozomálně dominantní onemocnění pojivových tkání s incidencí kolem 1/5-10 000. Až 25% případů však může být sporadických.

Klinicky se MFS vyznačuje velkou variabilitou. Mezi hlavní příznaky patří poruchy kardiovaskulárního systému, očního a kostního systému. Etiologickou příčinou tohoto onemocnění jsou mutace v genu FBN1, který je lokalizován na chromozomu 15q15-21. Dále, v genu FBN2 lokalizovaném na chromozomu 5. Produktem je extra- celulární protein fibrillin 1, který je součástí elastických i non-elastických mikrofibril pojivových tkání. Odtud pramení postižení více orgánových systémů.

V Laboratoři molekulární biologie Onkologického centra J. G. Mendla v Novém Jičíně se provádí molekulárně genetická diagnostika genů FBN1 a TGFBR2 z genomické DNA. Analýza je zahájena detekcí velkých delecí či duplikací exonů metodou MLPA, následuje screeningová metoda SSCP/kapilární elektroforéza, záchyty jsou následně sekvenovány. Umožňuje to poměrně rychlou a přesnou analýzu obou genů. Počet mutací způsobujících Marfanův syndrom každým rokem rapidně roste. Značná část jimi zachycených změn nukleotidových sekvencí není zatím zahrnuta v seznamu mutací uvedených v internetových databázích.

Úspěšnost analýzy ve velké míře ovlivňuje přesně stanovená klinická diagnóza dle přísných „ghentských“ kritérií.

Jaké jsou příznaky?

Dušnost, píchání a bolest na hrudi. Skolióza, úzké končetiny, ochablé svaly, většinou velká výška, gotické patro, ploché nohy, bolest v zádech (dural extazius), bolest kloubů a hypermobilní syndrom.

Jaká vyšetření by měl pacient podstoupit?

Kardiologické vyšetření (ultrazvuk): zaměřené na šířku aorty, Valsalvových sinusů, prolaps chlopní a regurgitace.

Oční: biomikroskopicky a v mydriáze (při rozšíření zornic); posunutí čoček je při jiných onemocněních vzácné, a proto tento příznak je významný pro diagnostiku Marfanova syndromu.

Ortopedické vyšetření: hrudník, páteř a klouby.

Neurologické vyšetření: dural extazius

Genetické vyšetření: úplná historie rodiny.

Léčba: Zatím je toto onemocnění nevléčitelné, ale může se zlepšit kvalita života nemocných dobrou fyzioterapií dle Clary Heleny Marie Lewit a vodním tělocvikem, případně používáním myostimulátoru a užíváním vitamínů D, C, B6, B12 a kyseliny listové.

U vysokého tlaku lze užívat beta-blokátory a antibiotické profylaxie (prevence endokarditidy). 2x ročně Echodardikogram, periodické vyšetření očí, kloubů a páteře. Okamžitá pomoc při výskytu kolapsu plic, nebo náhlé silné bolesti v oku, nebo u srdce.

Naše chráněná dílna byla založena, aby více pomohla v informovanosti s touto zákeřnou nemocí, které se říká „Tichý zabiják“ a aby pomohla zkvalitňovat životy Marfanikům jak psychicky, zdravotně i sociálně.

Členové chráněné dílny:

Ředitelka: Monika Bartošová –773399576

Asistent ředitelky: Marek Vaca – 774099922

Finanční manager: Pavel Navrátil – 604318745

Marfanův syndrom (MFS) patří do skupiny systémových onemocnění zvaných fibrillinopatie. Jedná se o autozomálně dominantní onemocnění pojivových tkání s incidencí kolem 1/5-10 000. Až 25% případů však může být sporadických.

Klinicky se MFS vyznačuje velkou variabilitou. Mezi hlavní příznaky patří poruchy kardiovaskulárního systému, očního a kostního systému. Etiologickou příčinou tohoto onemocnění jsou mutace v genu FBN1, který je lokalizován na chromozomu 15q15-21. Dále, v genu FBN2 lokalizovaném na chromozomu 5. Produktem je extra- celulární protein fibrillin 1, který je součástí elastických i non-elastických mikrofibril pojivových tkání. Odtud pramení postižení více orgánových systémů.

V Laboratoři molekulární biologie Onkologického centra J. G. Mendla v Novém Jičíně se provádí molekulárně genetická diagnostika genů FBN1 a TGFBR2 z genomické DNA. Analýza je zahájena detekcí velkých delecí či duplikací exonů metodou MLPA, následuje screeningová metoda SSCP/kapilární elektroforéza, záchyty jsou následně sekvenovány. Umožňuje to poměrně rychlou a přesnou analýzu obou genů. Počet mutací způsobujících Marfanův syndrom každým rokem rapidně roste. Značná část jimi zachycených změn nukleotidových sekvencí není zatím zahrnuta v seznamu mutací uvedených v internetových databázích.

Úspěšnost analýzy ve velké míře ovlivňuje přesně stanovená klinická diagnóza dle přísných „ghentských“ kritérií.

Jaké jsou příznaky?

Dušnost, píchání a bolest na hrudi. Skolióza, úzké končetiny, ochablé svaly, většinou velká výška, gotické patro, ploché nohy, bolest v zádech (dural extazius), bolest kloubů a hypermobilní syndrom.

Jaká vyšetření by měl pacient podstoupit?

Kardiologické vyšetření (ultrazvuk): zaměřené na šířku aorty, Valsalvových sinusů, prolaps chlopní a regurgitace.

Oční: biomikroskopicky a v mydriáze (při rozšíření zornic); posunutí čoček je při jiných onemocněních vzácné, a proto tento příznak je významný pro diagnostiku Marfanova syndromu.

Ortopedické vyšetření: hrudník, páteř a klouby.

Neurologické vyšetření: dural extazius

Genetické vyšetření: úplná historie rodiny.

Léčba: Zatím je toto onemocnění nevléčitelné, ale může se zlepšit kvalita života nemocných dobrou fyzioterapií dle Clary Heleny Marie Lewit a vodním tělocvikem, případně používáním myostimulátoru a užíváním vitamínů D, C, B6, B12 a kyseliny listové.

U vysokého tlaku lze užívat beta-blokátory a antibiotické profylaxie (prevence endokarditidy). 2x ročně Echodardikogram, periodické vyšetření očí, kloubů a páteře. Okamžitá pomoc při výskytu kolapsu plic, nebo náhlé silné bolesti v oku, nebo u srdce.

Naše chráněná dílna byla založena, aby více pomohla v informovanosti s touto zákeřnou nemocí, které se říká „Tichý zabiják“ a aby pomohla zkvalitňovat životy Marfanikům jak psychicky, zdravotně i sociálně.

Členové chráněné dílny:

Ředitelka: Monika Bartošová –773399576

Asistent ředitelky: Marek Vaca – 774099922

Finanční manager: Pavel Navrátil – 604318745