

Důvody vzniku Českého sdružení Marfanova syndromu



**Statutární zástupce - Monika Bartošová
Olomouc**

Náš hlavní partner je slovenská Asociace Marfanóvho syndrómu

Jsme členy EURORDISU



Naše cíle:

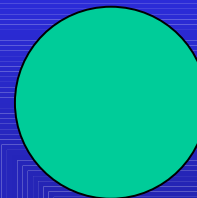
- Poskytování odborných informací pro laickou i odbornou veřejnost
- Sdružování pacientů s MS, jejich rodin a přátel, jejich psychická podpora
- Realizace informačních a potřebných relaxačních programů s tělesnou aktivitou pacientů s Ms
- Realizace seminářů o MS
- Pomoc se zapojením pacientů s MS do pracovního procesu, nebo se sociální pomocí
- Vedení statistiky počtu pacientů s MS

- Hlavní důvod vzniku našeho sdružení bylo zjištění o neinformovanosti lékařů o MS.
- Lékaři se domnívají, že MS je Arachnodaktilie, zastarale na MKN Q87.4 stejně jako MS



**Ačkoli diagnostická kritéria MS byla
mezinárodně schválena v roce 1996.
(Ghéntská kritéria.)**

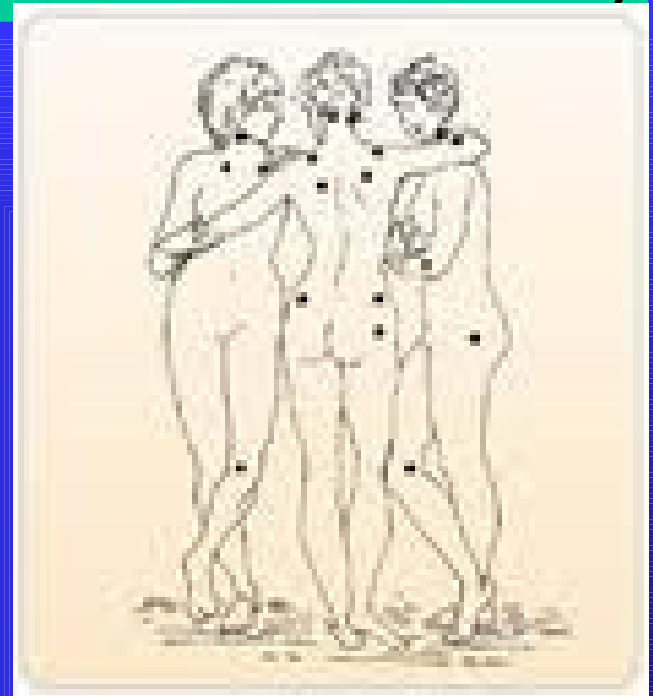
**Dodnes se většina lékařů mylně domnívá, že MS je
pouze Arachnodaktylie, která je stále vedena
zastarale v MKN pod kódem diagnózy Q87,4**



Diagnostika MS je založena na genetické zátěži v kombinaci s ukazateli poruch, vzácně se vyskytujícími v obecné populaci, které se v tomto případě vyskytují u jedné osoby.

Například: čtyři kosterní znaky s jedním, nebo více znaky v jiném systému těla

(např. oční a kardiovaskulární)



Některá samostatná onemocnění mohou být důsledkem Marfanova syndromu.

Zejména:

Aneuryzma aorty nebo rozšíření
Arachnodaktyly
GERD
Bicuspid aortální chlopeč
Cysty
Cystická mediální nekróza
Odchýlený septum
Dural ektazie
Časná katarakta
Časný glaukom
Časná osteoartróza
Ektopie lentis
Rozedma plic
Oční duhovky colobom
Ploché nohy
Nadprůměrná výška
Bušení srdce
Kýly

Hypermobility kloubů
Kyfózy (shrbená záda)
Vyzařovací srdeční chlopně
Vadný skus
Mikrognácií (malá dolní čelist)
Výhřez mitrální chlopně
Myopie (krátkozrakost v blízkosti)
Obstrukční plicní nemoc
Osteopenie (nízká hustota kostí)
Hrudník carinatum nebo excavatum
Pneumotorax (selhání plic)
Odchlípení sítnice
Skolióza
Spánkové apnoe
Strie, ne z těhotenství nebo obezity
Zuby přeplněné
Úzká, hubená tvář
Poruchy čelistního kloubu (TMD)
Neuropatie, chronická bolest, deprese

Diferenciální diagnostika MS

- Následující poruchy mají podobné příznaky a symptomy jako Marfanův syndrom:
- Vrozené contractural Arachnodactyly (CCA) nebo Beals syndrom
- Ehlers- Danlos syndrom
- **Homocystinurie**
- Loeys- Dietz syndrom
- Hmota fenotyp
- Shpritzen- Goldberg syndrom
- Stickler syndrom
- Mnohočetné endokrinní neoplazie typu 2B

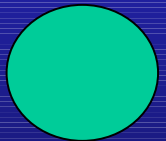
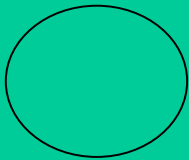


Co se týče homocystinurie, dle docenta Kožicha:

Vzhledem k nízké ceně vyšetření celkového homocysteinu a možnosti léčby a deficitu CBS se považuje vyšetření celkového homocysteinu v diferenciální diagnostice MS za naprosto indikované a to ještě před vyšetřením genů pro fibrilin či TGBFR, když si lékař není přímo jist MS

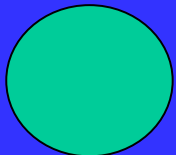
Souhrn diagnostiky MS:

- 1. Viditelné příznaky + momentální zdravotní potíže.
- 2. Ověření dle Ghétnských kritérií.
- 3. Vyšetření krve – hladina homocysteinu, (pokud není hladina v normě, může se jednat o jiné onemocnění, než je MS.
- 4. Genetické vyšetření - fyzikální
 - odebrání krve na vyšetření – Nový Jičín

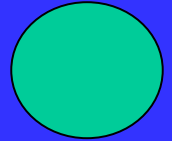


Prevence a multidisciplinární péče

- Cílem všech opatření je prevence vzniku život ohrožujících komplikací.
- Péče o pacienti musí být koordinována a měla by zahrnovat opakovaná klinická vyšetření, příslušnou medikaci a multidisciplinární péči.
- Účinná péče musí zahrnovat řešení psychosociální problematiky, neboť diagnóza MS může úplně změnit pacientův život (Manusov, Eron G. 1995)
- Mezi prevenci by bylo dobré zahrnout C vitamín + D vitamín, B6 a B12, kyselinu listovou, magnesium
- Dále plavání, které by bylo vhodné, aby financovaly pojišťovny v rámci potřebné fyzioterapie, protože pacienti s MS nemůžou používat jiné fyzioterapeutické procedury, jako jsou masáže, elektroterapie nebo magnetoterapie



Vliv postižení na život



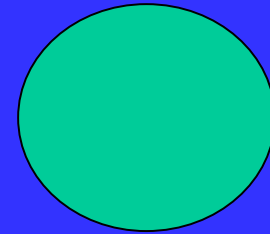
POSMĚCH :

- Je potřeba najít si na svém onemocnění i výhody, je-li to možné, a vyrovnat se s posměchem, zvláště ve školním období, vzhledem k vysokému vzrůstu.
- Dle našeho průzkumu u členů jak zvládali školní přípravu, byly tyto odpovědi:
 1. odp. - nezvládali tempo ostatních
 2. odp. - byli šikanováni za výkonnostní nezvládání některých sportů
 3. odp. - byli postrkováni k lepším výkonům
 4. odp. - byli nadměrně zatěžováni

MS má tu nevýhodu, že učitelé toto onemocnění nevnímají tak jak by

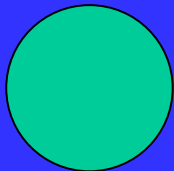
ÚNAVA :

- Je evidentní, že lidé s Marfanovým syndromem jsou podstatně omezováni v tak běžné činnosti, jakou je učení. Jedním z postižení je právě únavový syndrom. Lidé se často rychle unaví. Jsou malátní, neudrží dlouho koncentraci. Pokud je přítomno postižení zraku, koncentrace se může ještě snižovat.



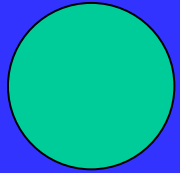
BOLESTI :

- Syndrom sebou přináší bolesti kloubů a zad, DK, HK, což výrazným způsobem omezuje kvalitu života zejména při výběru povolání.
- Dlouhé sezení, stání a chození, to vše může nepříznivě ovlivnit zdraví pacienta. Je potřeba činnosti v přiměřené míře střídat



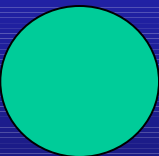
DUŠNOST :

Což je dalším souvisejícím faktorem. Člověk se kvůli menšímu přísunu okysličené krve do plic stává dříve unaveným, malátným, dušným. Těžko se soustředí a koncentruje.



SOCIÁLNÍ NEVÝHODY:

Ještě do tohoto roku nejsou ve vyhlášce uvedena žádná omezení v souvislosti s bolestmi kloubů, postižením srdce, dušností a dalšími projevy Marfanova syndromu, tzn. pacienti se syndromem nemají nárok na žádné mimořádné výhody.



Organizace zabývající se MS

- Po světě existuje několik organizací, které se snaží lidem s Marfanovým s. pomáhat. Život s takovým postižením není lehký, a proto by lidem z části pomohly mimořádné výhody (změna pracovní schopnosti). K získávání výhod svým členům pomáhají zejména pacientské organizace.*



Informace o MS pro širokou veřejnost v r.2011

- Internet – článek: Ordinace.cz – Nemoc pavoučích prstů
- Televize Prima – pořad: Televizní noviny – Marfani bijí na poplach
- Televize Nova – pořad: Víkend – Paganiny – Marfanův syndrom
- Internetový článek – Novinky.cz: Diagnóza na kterou lze zemřít
- Webové stránky: www.marfanuvsyndrom.websnadno.cz



Rozdíly vnímání pacientů mezi lékaři a vytvořenými asociacemi

- Dalším zjištěním je, jak lidé s Marfanovým syndromem vnímají informovanost ze stran lékařů a léčbu, která je jim poskytnuta. Díky tomu, že se začaly laboratorní vyšetření tohoto syndromu zpracovávat teprve od roku 2006 v květnu, může se stát, že ne všichni lékaři jsou s ním plně seznámeni. V takovém případě ani sami nevědí, jaká péče by byla nejvhodnější a někteří dokonce přistupují k pacientovi jako psychicky narušenému, nebo jej posoudí jako simulanta.

Závěr

- Vzhledem k faktu, že všichni dotazovaní členové patientských organizací Marfanova syndromu, odpověděli „jsem kompletně informován“ nejvíce označovali jako zdroj informací sdružení. Všichni členové shodně odpověděli, že lékaři nejsou dobře informováni.
- Je tedy zcela zřejmé, že nebýt sdružení seskupujících lidi s Marfanovým syndromem, lidé by o své nemoci neměli patřičné informace a nebyli tedy kvalitně léčeni – např. operace srdce.
- Pedagogové více zohledňují viditelnější projevy postižení (viditelné tělesné postižení bránící pohybu) než méně evidentní postižení (dušnost při větší námaze apod.)
- Lidé s M. syndromem mají zatím menší šance na získání sociálních výhod než lidé s viditelnějším (tělesným) postižením.

Pevně doufám, že po této seminární akci bude tato situace alespoň částečně vyřešena.
Děkuji za pozornost.

