HUMANITA Plus 9/2009

Marfanov syndróm, možnosti liečby a bariéry

Na výročnom stretnutí členov Asociácie Marfanovho syndrómu

Mnohostranný pohľad na genetické ochorenie spojivového tkaniva

Asociácia Marfanovho syndrómu (AMS) pôsobí na Slovensku ako občianske združenie už vyše 16 rokov. Združuje pacientov s nevyliečiteľným ochorením Marfanov syndróm (MS) a ich príbuzných, pôsobí pre vzájomnú podporu, výmenu skúseností, no aj pre zdokonalenie lekárskej starostlivosti. Pacientom a ich rodinám, ako aj lekárom a ďalším záujemcom poskytuje, s cieľom napredovania v liečbe Marfanovho syndrómu, presné a aktuálne informácie o tomto ochorení zabezpečujúc odbornú poradenskú službu pacientom a ich príbuzným. Organizuje semináre, konferencie, školenia s domácou i zahraničnou účasťou. Asociácia MS je členom Národnej rady občanov so zdravotným postihnutím SR, Asociácie organizácií zdravotne postihnutých občanov SR, Európskej siete podpory Marfanovho syndrómu (European Marfan Support Network). Pár mesiacov po svojom vzniku sa AMS stala členskou organizáciou Slovenskej humanitnej rady. Od začiatku, a to od leta 1993, patrí medzi aktívnych členov SHR.

Aj v tomto roku sa 16. – 18. októbra AMS zorganizovala výročné stretnutie, tentoraz v Piešťanoch, v hoteli Sorea – Sĺňava. Medzi pacientov s Marfanovým syndrómom do Piešťan zavítali aj renomovaní odborníci z oblasti kardiológie, kardiochirurgie, klinickej genetiky, ako aj ortopédie: **Doc. MUDr. J. Mašura, CSc**., detský kardiológ z Detského kardiocentra v Bratislave, **MUDr. Katarína Dulková**, kardiológ, **Doc. MUDr. Katarína Kanáliková, Csc., (st.)** z Národného ústavu srdcových a cievnych chorôb v Bratislave, **MUDr. Katarína Kanáliková (ml.)**, taktiež z Národného ústavu srdcových chorôb v Bratislave. Medzi pacientov s Marfanovým syndrómom prišiel aj ortopéd, **Doc. MUDr. Ľubomír Rehák, CSc.**, z 1. Ortopedickej kliniky v Bratislave, aj **MUDr. Katarína Melišová**, klinická genetička a gynekologička zo Železničnej nemocnice s poliklinikou v Bratislave. Všetci prítomní lekári vystúpili so zaujímavými prednáškami, po ktorých nasledovala otvorená, živá diskusia, ktorá bola veľmi poučná pre pacientov a podnetná aj pre samotných lekárov.

Ing. Ivan Sýkora, prezident SHR (vľavo), Alžbeta Lukovičová, viceprezidetka Asociácie Marfanovho syndrómu a RNDr. Roman Dušinský, jeden zo zakladateľov Asociácie Marfanovho syndrómu (vpravo) pri príležitosti výročného stretnutia členov AMS v hoteli Sorea – Sĺňava v Piešťanoch, 17. októbra 2009.

Ako sme sa dozvedeli, vo vyspelých krajinách na podobné stretnutia s pacientmi prichádzajú lekári asi len na 20-30 minút a ich prednášky sa uhrádzajú zo štátnych prostriedkov. Pre členov Asociácie Marfanovho syndrómu na Slovensku prišli lekári ako v minulých rokoch, tak aj tentoraz prednášať, ale bez nároku na honorár. A nielen to. A ako sme sa presvedčili, po prednáške každý z prítomných lekárok a lekárov ochotne diskutoval, radil účastníkom - jednotlivým pacientom, ako majú postupovať v liečbe svojho ochorenia, keď majú zdravotné problémy alebo zdravotné ťažkosti po operácii. Odpovedali ochotne každému zo zúčastnených pacientov na ich početné a neľahké otázky. Podujatie prišiel pozdraviť krátko aj prezident Slovenskej humanitnej rady.

(mš)

Snímka: archív

Čo je Marfanov syndróm?

Marfanov syndróm je dedičné ochorenie spojivového tkaniva, ktoré postihuje mužov i ženy všetkých rás a etnických skupín. Prejavuje sa na mnohých orgánoch ľudského tela, vrátane kostry, pľúc, očí, srdca a ciev. Odhaduje sa, že jeden z päť tisíc ľudí sa narodí s Marfanovým syndrómom (MS). Toto ochorenie prvý raz popísal francúzsky pediater Antoine Marfan v roku 1896. MS sa označuje ako genetická porucha. Keďže gén, ktorý ho podmieňuje, je dominantný, môže sa prenášať na deti, aj keď týmto syndrómom trpí len jeden z ich rodičov. Preto MS možno pozorovať vo viacerých generáciách rodín postihnutých, ktorí musia žiť s trvalým poškodením. Operatívne sa dnes už niektoré z ťažkých poškodení dajú korigovať, no priemerný vek dožitia ľudí s MS býva približne o tretinu kratší ako u zdravých ľudí.

Diskusia lekárov s pacientmi a ich príbuznými, členmi AMS.

Už v roku 1986, čiže 90 rokov po tom, čo A. Marfan označil toto ochorenie za genetické, vedci izolovali bielkovinu ľudského tela **fibrilín**. Táto bielkovina je neodmysliteľnou zložkou spojivového tkaniva a prispieva k jeho pevnosti a pružnosti. Po piatich rokoch, v roku 1991 vedci „zmapovali" defektný gén na ľudskom chromozóme číslo 15 a identifikovali ho ako príčinu Marfanovho syndrómu. Tento gén kóduje tvorbu bielkoviny fibrilín. Táto bielkovina obsahuje tenké vlákna v spojivovom tkanive. Mutácia tohto génu spôsobuje, že fibrilín má odlišné vlastnosti a neplní dostatočne svoju funkciu v tele. Spôsobuje, že tkanivá sa abnormálne naťahujú, lebo nedokážu znášať normálnu záťaž. Približne 75 percent pacientov s MS zdedí toto ochorenie od svojho rodiča. V 25 percent prípadov sa poškodený gén vyskytne v pohlavnej bunke (vajíčku alebo spermii) a spôsobí ochorenie MS novorodenému dieťaťu, aj keď má obidvoch rodičov zdravých. Väčšina postihnutých ľudí MS nemá všetky príznaky a komplikácie spojené s týmto syndrómom, ale keď lekári zistia niektorý z príznakov, hľadajú aj ďalšie príznaky MS. Najzávažnejší z nich sa týka srdcovo-cievneho systému.

Osobnosti postihnuté Marfanovým syndrómom

Dnešní lekári poznajú aj dvesto rôznych porúch spojivového tkaniva. Tieto poruchy vedci identifikovali až v ostatných rokoch, no historici preskúmali aj telesné znaky mnohých slávnych osobností a o viacerých predpokladajú, že mohli trpieť postihnutím spôsobeným Marfanovým syndrómom. Napríklad, svetoznámy huslista Nicolo Paganini, ktorý žil v rokoch 1782 až 1840 bol štíhlej, vysokej postavy. Paganíniho lekár, Dr. Francesco Bennati poznamenal: „Jeho ruka nie je dlhšia ako bežná ruka, ale vďaka elasticite príznačnej pre všetky jej časti, je šírka jeho roztiahnutej dlane dvojnásobná. Takto môže bez zmeny polohy svojej ruky ohnúť na ľavej ruke horné kĺby smerom nabok s najväčšou ľahkosťou a rýchlosťou".

Archeológov fascinoval aj egyptský faraón Achnaton, manžel kráľovnej Nefertiti. Sochári ho zobrazili ako muža s úzkou tvárou, dlhým krkom, dlhými pažami a rukami i dlhými chodidlami. Mnohých členov jeho dynastie postihla predčasná smrť, čo bývalo typické pre starovekých ľudí postihnutých Marfanovým syndrómom. Predpokladá sa tiež, že ním trpel aj niekdajší americký prezident Abrahám Lincoln, ako aj slávny francúzsky generál Carles de Gaulle, ktorý sa vyznamenal v protifašistickom odboji počas 2. svetovej vojny a ktorý sa neskôr stal ftrancúzkym prezidentom.

Marfanov syndróm ohrozuje činnosť srdca

Najvážnejšie problémy sa týkajú nesprávnej funkcie **mitrálnej srdcovej chlopne**, čo spôsobuje tzv. **prolaps,** pri ktorom môže dôjsť k poruche rytmu srdca alebo aj spätnému prúdeniu krvi (regurgitácii). Aorta, najväčšia cieva, ktorá odváža krv zo srdca, je u ľudí s Marfanovým syndrómom väčšia a krehkejšia. S pribúdajúcimi rokmi rozširovanie aorty pokračuje, čo spôsobuje netesnosť aortálne chlopne. Okrem toho **na aorte môžu vzniknúť výdute, aneuryzmy** a zvyšuje sa riziko vzniku trhlín. V dnešnej dobe sa za kritickú považuje šírka aorty 5 cm, kedy už nemožno váhať a treba rátať s preventívnym operačným zákrokom, aby sa predišlo prasknutiu aorty.

Zrak s postihnutím Marfanovým syndrómom

Častým príznakom MS (50-80 percent prípadov) býva tzv. **ektopia** alebo **dislokácia šošovky oka**, čo znamaneá jej vysunutie zo správnej, strednej pozície v oku. Spôsobuje to zmena závesného aparátu šošovky, v ktorej má významnú úlohu práve bielkovina **fibrilín**. Vážnou komplikáciou býva úplné odtrhnutie očnej šošovky. V prípade silnej bolesti (sprevádzanej zvýšeným vnútroočným tlakom) ide o náhlu príhodu, ktorú treba okamžite operatívne riešiť. Často sa vyskytuje silná krátkozrakosť a môžu sa objaviť aj trhliny sietnice alebo jej odlúpenie.

Príznaky Marfanovho syndrómu na kostre

Vonkajšími príznakmi MS sú dlhé, tenké končatiny s úzkymi (tzv. pavúčimi prstami), ktorými si postihnutý MS ľahko dokáže obopnúť zápästie druhej ruky. Vyznačuje sa zvýšenou pohyblivosťou (hypermobilitou) kĺbov. Veľmi často je typickým príznakom vysoká postava. Pacienti s MS mávajú často zakrivenú chrbticu (**skoliózu**), alebo deformovaný (tzv. lievikovitý" alebo "kurací") hrudník a ploché nohy. Typické býva aj predĺženie lebky v predozadnom smere, čo sa v staroveku považovalo za znak krásy. Pacienti s MS mávajú aj vysoké (tzv. „gotické") podnebie. Približne u 10 percent pacientov s MF sa vyskytuje životu nebezpečný spontánny kolaps pľúc (pneumotorax).

Ľudia s MS majú **zníženú pracovnú schopnosť**, trpia chronickou únavou. Z dôvodu závažných postihnutí viacerých životu dôležitých orgánov je nutné zvýšené šetrenie organizmu a nutné prispôsobenie tak pracovného ako i celkového spôsobu života. Pacienti sa musia vyhýbať činnostiam, zamestnaniam a športom, ktoré vedú k prudkým pohybom hlavy a tela, skokom, napínaniu, tlačeniu, dvíhaniu ťažkých predmetov a vyžadujúcich si akúkoľvek zvýšenú námahu.

Zdroj: Asociácia Marfanovho syndrómu, Bratislava
Snímka: archív AMS

Život a problémy pacienta s Marfanovým syndrómom

Alžbeta Lukovičová, viceprezidentka Asociácie Marfanovho syndrómu.

Marfanov syndróm - závažné genetické ochorenie, spôsobuje oslabenie všetkých dôležitých orgánov: srdca, očí, chrbtice, pľúc, ľadvín a oslabený je kompletne cievny systém, uvoľnený kĺbový mechanizmus, vyskytujú sa ochorenia kože, psychické ochorenia, atď. Je to ochorenie trvalé s postupujúcou tendenciou a vyžaduje si mimoriadnu lekársku starostlivosť. Prognóza býva veľmi nepriaznivá až tragická, a to hlavne pri komplikáciách spojených s ťažkosťami ochorenia srdca. Častým sprievodným znakom sú aj problémy so štítnou žľazou, ktorá následne spôsobuje množstvo ďalších komplikácií. Odhaduje sa, že MS postihuje jedného človeka z päť tisíc.

Najzávažnejším problémom – bariérou tohto ochorenia je:

1. neinformovanosť – laickej verejnosti – pacientov a ich rodinných príslušníkov i odbornej verejnosti o existencii tohto ochorenia.

Neinformovanosť spôsobuje poddiagnostikovanie ochorenia, čo je pre pacienta vždy to najhoršie. Preto je dôležitá informovanosť, následné šetrenie organizmu a prevencia najmä v pracovnej oblasti.

2. získanie preukazu ŤZP a zaradenie do čiastočného, prípadne plného invalidného dôchodku.

Toto je v mnohých prípadoch úplne **neprekonateľnou bariérou** – práve z dôvodu neinformovanosti lekárov. Posudkoví lekári (česť výnimkám) nie sú dostatočne (pripadne vôbec) oboznámení s ochorením MS a v prípade, ak je posudkový lekár kožný, otolaringológ, prípadne inej špecializácie, ktorý ochorenie dobre nepozná, a to sa členom našej asociácie pravidelne stáva, potom im nie sú pridelené preukazy ŤZP a nie sú posúdení do stavu ani čiastočného invalidného dôchodku.

V našej populácii sa vyskytuje, žiaľ, veľa pacientov s ochorením MS, ktorí sú skoro v ohrození života, bez toho, aby o tom vedeli oni sami, pričom zdravotné ťažkosti sa u nich pravidelne vyskytujú a praktických lekárov navštevujú. Obvyklou príčinou predčasného úmrtia pacientov s MS je zlyhanie srdca, prasknutie aorty, keďže nie sú pravidelne, ba dokonca častokrát vôbec, sledovaní kardiológom. Včasné stanovenie diagnózy má preto zásadný význam.

Život pacienta s MS

Detstvo - už od útleho veku je pacient poznačený týmto ochorením. Veľmi často je prítomná silná krátkozrakosť. Vysoké percento pacientov s MS trpí subluxáciou šošoviek (vysunutie šošoviek z optickej osi), čo zapríčiňuje značné zhoršenie videnia, **ktoré sa dá len minimálne korigovať dioptrickými okuliarmi.** Preto postihnutý **síce nosí okuliare, ale naďalej dobre nevidí**. Okolie ho nevníma ako krátkozrakého a očakáva plnohodnotné reakcie. Toto spôsobuje postihnutým neprekonateľné prekážky, ktoré vyústia do silných psychických depresií už od detstva. Dieťa vzhľadom na to, že je krátkozraké, ale nenosí okuliare, nereaguje na bežné vonkajšie podnety, pozdravy, mimiku, ktoré sú mu adresované. Uzatvára sa do seba, pohybuje sa so sklonenou hlavou, aby sa vyhlo kontaktu s okolím, aby nemuselo reagovať na vonkajšie podnety, stáva sa z neho v mnohých prípadoch introvert.

Dieťa s MS svojou **nadpriemernou výškou** vytŕča spomedzi rovesníkov, automaticky je v prvej triede základnej školy posadené do zadných lavíc, čím mu vzniká závažný problém - **nevidí na tabuľu**. Pri nutnom presadení do prvej lavice (ak to učiteľka chápe), stáva sa terčom posmechu postavou nižších spolužiakov, ktorí sedia za ním. Ďalším terčom posmechu sa stáva i pre svoju vysokú, chudú a slabú postavu s deformovanou (skoliotickou) chrbticou a hrudníkom a tiež i pre svoju krátkozrakosť.

Detský pacient na základnej škole býva tiež **ohrozený – svojou slabšou telesnou dispozíciou**, nezvláda telesnú výchovu, má problémy so staršími, zdatnejšími spolužiakmi. Svojou snahou dosahovať čo najlepšie fyzické výsledky, aby sa vyrovnal vrstovníkom, si nevedome presiľuje cievy, srdcovú aortu, čím ohrozuje svoj život.

Mnohí rodičia z nevedomosti o ochorení a v snahe posilniť svalový systém dieťaťa, ho nútia navštevovať športové krúžky

a vykonávať športové aktivity i mimo školy. Aorta je namáhaná, rozširuje sa, očné cievky praskajú a boli prípady, ktoré skončili tragicky pri týchto činnostiach už v detskom veku.

Štúdium –mnohí mladí ľudia s MS sú postihnutí silnou krátkozrakosťou. V týchto prípadoch sa neodporúča štúdium na vysokej škole, aby sa zrak predčasne nezhoršoval. Často je postihnutie zraku tak silné, že postihnutí s MS musia navštevovať špeciálne školské zariadenie pre slabozrakých.

Životný štýl - postihnutí sa musia vyhýbať činnostiam, ktoré vedú k prudkým pohybom hlavy a tela, napínaniu, tlačeniu, dvíhaniu predmetov a činnostiam vyžadujúcim zvýšenú námahu. Pri MS je sprievodný jav chronická únava. Vážne ťažkosti v horších prípadoch MS nastávajú pri dlhšie trvajúcej koncentrácii, ktoré postihnutý MS nie vždy zvládne. Postihnutí, vzhľadom na svoju krátkozrakosť, vo väčšine prípadov nevlastnia vodičský preukaz. Sú nútení využívať hromadnú dopravu, v ktorej im vznikajú vážne problémy. V letných mesiacoch v preplnených a nevetraných vozidlách MHD mávajú závraty, odpadávajú. Keďže laik postihnutie MS väčšinou nerozozná, spolucestujúci im neuvoľnia miesto. Ak aj vlastnia preukaz ŤZP, postihnutým v mladom veku je „trápne" a nepríjemné požiadať spolucestujúcich o uvoľnenie miesta. Cestovanie vo vlakoch a autobusoch, bez možnosti sadnúť si, často vedie až k strate vedomia.

Pracovisko - pacient s MS, tempo osemhodinového (8,5 hod.) pracovného času často fyzicky nezvláda, takže posúdenie plného alebo aspoň čiastočného dôchodku je pre neho nutnosťou. Ak nie je pacient **vlastníkom aspoň preukazu ŤZP,** nemôže ani na pracovisku preukázateľne informovať svojho zamestnávateľa a spolupracovníkov o existencii svojho ochorenia, a tak ani nemá nárok na ospravedlnenie a uvoľnenie z určitých fyzicky náročných aktivít a pochopenie spolupracovníkov. Aj výber pracovných činností je obmedzený: fyzicky náročné zamestnania sú vylúčené, dlhodobá práca za počítačom z dôvodu slabého zraku s tendenciou zhoršenia, sa musí tiež časovo obmedziť.

Rodinný život - pre rodiča pacienta s MS, ktorý trpí chronickou únavou a je fyzicky slabším partnerom, je nutná zo strany druhého partnera zvýšená ohľaduplnosť, empatia a solidarita a opäť treba informovať o tomto ochorení všetkých rodinných príslušníkov. Preto i stretnutia organizácie AMS organizujeme aj pre rodinných príslušníkov a partnerov pacientov.

Žena – matka, rodičovstvo - ďalším veľmi rizikovým obdobím v živote ženy postihnutej MS, prípadne manželky partnera postihnutého MS, je **tehotenstvo**. Slabá elasticita ciev a maternice zapríčiňujú potraty (aborty). V lepšom prípade tehotenstvo je rizikové a v niektorých prípadoch musí byť budúca mamička s MS do konca tehotenstva na lôžku. Je nutné pravidelné meranie srdcovej a krčnej aorty a pôrod vykonať cisárskym rezom.

Obdobie nastávajúcej matky je jedným z psychicky najťažších období. Postihnutie je genetické, dedičné v pomere 50:50. Prenatálna diagnostika tohto ochorenia sa na Slovensku nevykonáva. Budúca matka je vystavená vysokému stresu pri rozhodovaní sa o zachovaní tehotenstva. Ak sa rozhodne pre tehotenstvo, po celý čas je v neistote, či bude dieťa postihnuté MS a ak áno, v akom rozsahu. Matka dieťa počas celého obdobia jeho vývoja i v dospelosti sleduje, celý čas sa o dieťa bojí. Musí ho chrániť pred činnosťami, ktoré mu škodia, zakazovať mu ich. Pre rodičov je veľmi ťažké neprestajne dieťaťu vysvetľovať, prečo nemôže robiť tie isté činnosti, hry, športy tak, ako ich vykonávajú ostatné deti.

Dieťa túto „prehnanú" starostlivosť rodičov vníma veľmi negatívne, odmietavo, popudlivo, pretože ju nechápe. Výber budúceho zamestnania a s tým súvisiaceho štúdia je pre postihnutého veľmi limitovaný.

Marfanov syndróm sa medikamentózne nedá liečiť. Dôležitá je, samozrejme, správna životospráva, strava bohatá na vitamíny, najmä na vitamín C a pri rozšírenej aorte je nutné užívať betablokátory, ktoré znižujú vnútorný tlak na cievy. **Vyliečenie ani zlepšenie zdravotného stavu pacienta s MS nie je možné,** naopak opotrebovanie organizmu postupuje veľmi rýchlo, zlyhanie životných orgánov hrozí i vo veľmi nízkom veku pacienta.Toto postihnutie je trvalé.

Zhoršenie zdravotného stavu, okrem samotného ochorenia spôsobujú práve uvedené faktory: nevedomosť o ochorení, nesprávna diagnostika, následné nešetrenie organizmu (v prípade, ak nie je umožnená menej zaťažujúca pracovná činnosť) a neumožnené zaradenie do predčasného invalidného dôchodku a ak dochádza k preťažovaniu a neprimeranému zaťaženiu orgánov, k čomu dochádza často v dôsledku nevedomosti a neinformovanosti o ochorení. K zhoršeniu zdravotného stavu dochádza aj pri neprimeranom športovaní a vykonávaní fyzicky i časovo náročných pracovných aktivít.

Poskytnutie invalidného dôchodku vyrieši ekonomickú situáciu pacienta a umožní pacientovi nutné šetrenie organizmu, rešpektovanie ochorenia spolupracovníkmi i rodinnými príslušníkmi. Pacientom sa rapídne zhoršuje zrak, nastáva subluxácia šošoviek, zhoršenie činnosti srdcovej mitrálnej chlopne, dramatické rozšírenia srdcovej aorty, uvoľnenie kĺbového mechanizmu, skolióza už vo veľmi mladom veku. Zraku škodí aj problematická a dlhodobá práca s počítačom.

Dlhodobé sedenie, státie spôsobuje zasa ešte väčšie problémy s chrbticou.

Pacienti sa musia zásadne vyhýbať pohybu v prehriatom, teplom prostredí, na slnku, pretože im hrozí rozširovanie ciev a ich následné praskanie. Pre vysoké riziko náhlych cievnych a mozgových príhod (možný infarkt srdca, výdute a prasknutie aorty), riziko straty zraku a vážnych poškodení, deformácie chrbtice, pohybového aparátu, ako aj všetkých životne dôležitých orgánov, je nutné oddychovanie a regenerácia v pravidelných intervaloch počas dňa, vyhýbanie sa nadmernej aktivite a prispôsobenie celkového spôsobu života zdravotnému handicapu. Pacient s MS, ktorý je zaťažený neprimeranou pracovnou činnosťou, je vystavený riziku ohrozenia života.

Dôkazom tohto je i skutočnosť, že priemerný vek života pacientov s touto diagnózou je 35 – 40 rokov.

Čo je potrebné na lepšenie zdravotného stavu a celkovej situácie pre pacientov s MS:

1. Keďže ochorenie MS je komplexné – zasahuje všetky orgány pacienta, malo by sa posudzovať komplexne. **Posudzovať je nutné celkový zdravotný stav organizmu, pretože oslabená je každá bunka, tkanivo a každý orgán pacienta s MS.**

Hlavným cieľom asociácie a zásadným zlepšením zdravotnej situácie postihnutých pacientov s MS by bolo zaradenie diagnózy „Marfanov syndróm" do Zoznamu ochorení pre posudkových lekárov pracujúcich na Úradoch práce sociálnych vecí a rodiny, pri poskytovaní preukazu ZŤP a kompenzácií a tiež zaradenie diagnózy MS do tabuliek posudkovým lekárom Sociálnej poisťovne pri posudzovaní pacientov s MS na invalidný a čiastočne invalidný dôchodok.

2. Informovanosť laickej i odbornej verejnosti – média, projekty, celorepublikové kontakty asociácie s lekármi, pacientami.

3. zabezpečiť informovanosť už na zákadných školách.

4. rekondičné pobyty pre pacientov zabezpečia zlepšenie zdravotného stavu fyzického i psychického (mnohí pacienti trpia psychickými problémami, depresiami)

5. rehabilitačné pobyty sa u pacientov osvedčili

6. spoločné stretnutia pacientov spojené s uvedenými aktivitami sú veľmi obľúbené, **úspešne pomáhajú** pacientom zvládnuť situáciu ochorenia a prinášajú i zlepšenie psychického zdravotného stavu

7. spoločné stretnutia pacientov i lekárov spojené s odbornými prednáškami, informáciami o najnovších výsledkoch a postupoch pri liečení pacientov s MS

8. vydávanie veľkého množstva informačných letákov, prospektov, ktoré by sa mali dostať do rúk príslušných lekárov, ktorí sa starajú o pacientov s MS na celom Slovensku, do škôl i predškolských zariadení, aby boli k dispozícii rodičom, učiteľom i žiakom

9. vydanie osobného preukazu pre postihnutých MS, ktorý by obsahoval informáciu o postihnutí, s číslom telefónu rodiny postihnutého, ošetrujúcich lekárov, s informáciou o postupe pri vzniku životu ohrozujúcej situácie.

10. dostatok finančných prostriedkov na uvedené aktivity

Zvýšenie informovanosti je spôsob, akým je možné pomôcť postihnuým osobám s MS. Pre celkovú neinformovanosť je, žiaľ, postoj spoločnosti k pacientom s MS neadekvátny. Ľudia nemajú pochopenie pre postihnutého človeka, keď nemajú informácie o príslušnom postihnutí a jeho dôsledkoch. Nebezpečenstvo a podceňovanie situácie tohto ochorenia je v tom, že ochorenie nie je často na prvý pohľad viditeľné. Pacient je nebezpečne ohrozený preto, že má postihnuté všetky orgány a ochorenie nie je vyliečiteľné. MS zahŕňa aj ďalšie množstvo problémov, ktoré vznikajú v súvislosti s ochorením a ktoré by sa, samozrejme, mali prostredníctvom zodpovedných príslušných štátnych orgánov riešiť, aby sa i pre pacientov s MS zabezpečil plnohodnotný život a najmä, aby sa zamedzilo ich predčasnému úmrtiu. Sociálna rehabilitácia je práve pre týchto pacientov veľmi potrebná.

Alžbeta Lukovičová
viceprezidentka Asociácie Marfanovho syndrómu

Možnosti genetického vyšetrenia Marfanovho syndrómu

Marfanovým syndrómom sa spolu s MUDr. M. Ondrejčákom, CSc., členom Asociácie Marfanovho syndrómu, zaoberáme už niekoľko rokov. V súčasnom období, keď si to situácia vyžaduje, máme možnosť pristúpiť aj k cielenej diagnostike DNA. Nie je to na našom pracovisku, ale máme možnosť spolupracovať s iným pracoviskom v Bratislave, ktoré dokáže vykonať širokú škálu vyšetrení. Takáto diagnostika nie je cenovo veľmi prístupná a je potrebné, aby ju vždy indikoval klinický genetik. Nie všetci pacienti si môžu dať urobiť túto cielenú DNA diagnostiku a ani to nie je vždy potrebné.

V každom prípade, môže prísť každý pacient s podozrením na Marfanov syndróm na naše oddelenie. Toto ochorenie môže potvrdiť klinický genetik po predchádzajúcich odborných vyšetreniach: očné, kardiologické, ortopedické. Pôsobíme na 5. poschodí č. 527 Železničnej nemocnice na Šancovej ulici v Bratislave. Na webovej stránke máme uvedené aj telefonické a emailové kontakty, prostredníctvom ktorých sa možno objednať a prísť. Samozrejme, spolupracujeme so špecialistami, ktorí sa o príslušného pacienta starajú, ktorí tiež budú následne informovaní o skutočnostiach a výsledkoch nášho genetického vyšetrenia. To sú stručné informácie o našej práci a našich možnostiach. V diskusii sa môžete spýtať na to, čo Vás zaujíma.

Čo pacientov zaujíma

Mám doklady o tom, že môžem mať Marfanov syndróm typu 1 alebo typu 2. Potrebujem genetické vyšetrenie?

Áno, treba veľmi cielene podľa klinických príznakov dodiagnostikovať, či ide o typ MS 1 alebo typ 2 a potom sa treba s naším centrom dohodnúť na vyšetrení. Oveľa častejšie sa vyskytuje typ 1 MS. Marfanov syndróm typ 1 znamená genetickú poruchu týkajúcu sa tvorby fibrilínu. Genetické vyšetrenie 1. typu MS stojí 1498 €. Genetické vyšetrenie MS typu 2 stojí 597 EUR.

Aký je rozdiel medzi typom 1 a typom 2 Marfanovho syndrómu?

Pri type 1 Marfanovho syndrómu sa vyskytujú spravidla všetky hlavné príznaky: očné (oftalmologické), kardiologické, skeletálne, ortopedické, kožné... Kým pri type 2 Marfanovho syndrómu je menej príznakov. Niektoré z príznakov sa nemusia výrazne vyskytovať, napríklad: na koži a na očiach ich môže byť menej. Treba to veľmi cielene diferencovať.

MUDr. Katarína Melišová, klinická genetička a gynekologička, Železničná nemocnica s poliklinikou v Bratislave.

Aká je preventívna funkcia užívania kyseliny listovej matkou počas tehotenstva pred výskytom MS u novorodenca?

V terapeutických dávkach tehotnej ženy by som videla cestu užívať kyselinu listovú. Uškodiť to nemôže, ale veľké zázraky tiež nemožno očakávať. Dôležité je, v každom prípade, plánovanie rodičovstva. Gynekológovia odporúčajú budúcim rodičkám preparát femibion, ktorý obsahuje kyselinu listovú. Tehotným ženám sa bude dávať v 2 etapách. Prvá dávka preparátu sa môže odporúčať už pred otehotnením a jedna zvýšená dávka sa môže poskytnúť žene do prvej tretiny tehotenstva a potom možno postupovať podľa odporúčania lekára.

Ak je budúca matka postihnutá Marfanovým syndrómom, je pre ňu vhodné preventívne užívať aj nejaké ďalšie liečivá?

Nie.

Otázka matky/ lekárky prvého kontaktu:

V akých prípadoch musí posúdiť diagnózu aj klinický genetik, keď nie každá diagnóza pri Marfanovom syndróme sa dá zistiť na molekulárnej úrovni?

Je to zložité. Gén pre MS je obrovský, je extrémne dlhý a pri jeho vyšetrení niekedy narážame na množstvo rôznych úskalí. Napríklad, zistí sa genetická mutácia na niektorom mieste príslušného génu pre MS u jedného člena rodiny, aj u druhého člena rodiny, ale ich klinické príznaky na MS sú rozdielne. Môže sa stať aj to, že určité množstvo príznakov MS je síce potvrdených, ale napokon sa zistí, že nejde o MS, ale úplne iný klinický syndróm. Genetik musí pritom dbať, aby nenastal zmätok. Genetická diagnostika je veľmi dôležitá najmä v tých nejasných prípadoch. Keď si napríklad, dám urobiť genetické vyšetrenie a z neho mi niečo vyjde, nie je vôbec pravda, že moji potomkovia, ktorí zdedia ten istý chybný gén, budú mať presne to isté, čo ja. Máme ešte ďalších tridsať tisíc génov, ktoré pracujú a robia niečo, ovplyvňujú génové pozadie. Poznáme z toho len časť, aj preto je to zložité. Genetická diagnostika je však možná v každom štádiu vývoja, každej jadrovej bunky. Možno vyšetrovať plod, dieťa, dospelého, a to z každej bunky, ktorá obsahuje DNA.

Otázka matky/ lekárky prvého kontaktu:

Kto potom rozhoduje o tom, kedy je nárok na genetické vyšetrenie a kedy nie?

Nejde tu o žiadnu selekciu. Treba najprv urobiť priamy genealogický rozbor rodiny, zistiť, či ide o geneticky podmienené ochorenie osoby, ktorá je prvá s podozrením na výskyt genetickej poruchy, alebo či je potomkom človeka, u ktorého sa daná genetická porucha vyskytuje. Treba začať u tých členov rodiny, kde je to nejasné. Treba si vytipovať tých členov rodiny, u ktorých by sa určitá mutácia génu mohla vyskytovať. Pri niektorých mutáciách sa čiastočne dá predvídať. Ale najmä u Marfanovho syndrómu sa nedá odhadnúť, či bude postihnutý ťažkou formou alebo ľahšou formou ochorení. Začali sme spoluprácu s laboratóriom, ktoré umožňuje genetické vyšetrenie, a to najmä kvôli potrebám pacientov s MS, ale musíme ešte rokovať o kapacitných a ekonomických možnostiach tohto laboratória.

Otázka matky/ lekárky prvého kontaktu:

Ak lekár prvého kontaktu vysloví podozrenie na Marfanov syndróm u mladého, dospievajúceho človeka, aké vyšetrenie, akých parametrov mu môžno dať urobiť, aby sme sa mohli zorientovať, aby sme vedeli, k akému špecialistovi ho ďalej poslať, najmä, keď sa už v minulosti v rodine u niektorého člena vyskytlo podozrenie na Marfanov syndróm ?

V tomto prípade je potrebné odborné vyšetrenie očné, kardiologické, ortopedické a potom by mohla nastúpiť molekulárna diagnostika.

Z príhovoru a diskusie: MUDr. Kataríny Melišovej, klinickej genetičky a gynekologičky Železničná nemocnica a poliklinika v Bratislave

Snímka: archív

Chystá sa spoločná ambulancia pre mladých dospelých pacientov s chorobami srdca

Detské kardiocentrum sa spojilo, pribudli nové možnosti diagnostikovania

Od 1. januára tohto roku sa Detské kardiocentrum v Bratislave spojilo s Národným ústavom srdcových a cievnych chorôb v Bratislave a tak sa vytvorila jedna akciová spoločnosť. Znamená to, že presun detského pacienta medzi dospelých pacientov bude oveľa jednoduchší ako v minulosti. V pláne je aj vytvorenie spoločnej ambulancie, ktorá už je v začiatkoch budovania. Do tejto ambulancie budú priamo presúvať mladých pacientov s vrodenými chybami srdca a srdcovo-cievnymi ochoreniami od určitého veku, ktorý je od 18 do 20 rokov.

Od posledného stretnutia členov **Asociácie Marfanovho syndrómu** so spolupracujúcimi odbornými lekármi pribudli aj nové diagnostické metódy, pomocou ktorých máme možnosť robiť ďalšie vyšetrenia, ktoré nám umožňujú ohodnotiť zdravotný stav pacienta nielen pomocou ultrazvuku, ale aj využitím počítačovej tomografie a vyhodnotiť príslušné ochorenie.

Najnovšie už na Slovensku pôsobia dve pracoviská, kde pracuje kardio MR 1,5-teslové zariadenie s kardiovaskulárnym programom a asi pred mesiacom bolo uvedené do činnosti najmodernejšie pracovisko magnetickej rezonancie (MR 3-teslové). Ak neuspejeme s echokardiografickým vyšetrením alebo ak nemôžeme vyšetriť pacienta pomocou počítačovej tomografie, toto najmodernejšie zariadenie je schopné vykonať potrebnú diagnostiku.

Doc. MUDr. Jozef Mašura, CSc., kardiológ, Detské kardiocentrum, Bratislava-Kramáre.

Výskyt Marfanovho syndrómu je skutočne 1 až 3 prípady na desať tisíc obyvateľov na Slovensku. U mnohých z nich sa vyskytujú vrodené chyby srdca a ciev. Budeme sa preto zaoberať kardiovaskulárnym systémom. Pri diagnostikovaní základom stále zostáva echokardiografická diagnostika. Zameriavame sa najmä na ascedentnú aortu, aortálnu srdcovú chlopňu a na to, ako funguje jej uzáver a mitrálnu chlopňu s prolapsom a regurgitáciou. Klinický lekár, ktorý pacienta vyšetruje, by už mal mať k dispozícii, vzhľadom na podozrenie na Marfanov syndróm, výsledky echokardiografickej diagnostiky. Ak kargiológ, ku ktorému bude pacient chodiť, nemá k dispozícii echoklardiografickú diagnostiku, treba pacienta poslať ďalej. Je veľa parametrov, ktoré treba zmerať. Sú presne definované normy, podľa ktorých sa musíme riadiť. Vypracovali sme normy špeciálne určené pre detský vek, aby sme vedeli, kam sa ich zdravotný stav môže až dostať a či a kedy s detskými pacientmi už treba z pohľadu detského kardiológa niečo robiť. Za detského pacienta považujeme pacienta do 20 rokov veku. Podľa nameraných kriviek vieme zistiť, kam sa jeho zdravotný stav posúva. Len zriedkavo sa však stáva, že musíme „riešiť" aortu už do 18. roku života pacienta. Takéhoto pacienta musíme poslať ďalej, a to kardiológovi pre dospelých.

Nové zariadenia magnetickej rezonancie

K ďalším metódam vyšetrovania srdca a ciev patrí vyšetrenie pomocou počítačovej tomografie. Tá pomáha pri stanovení presnej diagnózy, ale je pri nej prítomná aj rádiologická záťaž pacienta. Jej úroveň sa udáva rovnaká ako asi pri koronarografickom vyšetrení s implantáciou stentu. Moderné prístroje však už dokážu nasnímať 240 snímok za sekundu, kým v minulosti prístroje dokázali urobiť týchto snímok najviac 64 za sekundu. Nový prístroj magnetickej rezonancie majú už v Slovenskom ústave srdcovo-cievnych chorôb a urobí 6-krát viac snímok za sekundu než starší prístroj a radiačná záťaž sa znížila o polovicu. Stále však treba používať pri vyšetrovaní aj kontrastnú látku, čo je tiež nevýhoda. Máme aj takých pacientov, u ktorých neuspejeme s echokardiografiou. Vzhľadom na deformácie hrudníka, ktoré sa pri Marfanovom syndróme vyskytujú, nestačíme zobraziť aortu dostatočne a potom máme dve voľby: buď urobíme pacientovi „pažerákovú sondu", čo je dosť nepríjemné vyšetrenie a myslím si, že ani nie kardio-tomografia, ale magnetická rezonancia by mala byť to druhé potrebné vyšetrenie, ak kardiológ nemohol kompletne posúdiť aortu a jej veľkosť. Pomocou magnetickej rezonancie vieme posúdiť aj regurgitáciu, aj veľkosť aorty, aj závažnosť dilatácie srdcovej komory.

Kedy a ako často vyšetrovať

Ak neprogreduje samotné ochorenie, treba vykonať echokardiografické vyšetrenie aspoň jedenkrát za rok. Keď sa ale aorta začína dilatovať, treba intervaly vyšetrenia skrátiť a vyšetrovať častejšie. Ak dosiahne aorta pri koreni priemer 4,5 cm, treba už informovať chirurga, ktorý pacienta zaradí do svojho plánu operačných zákrokov. Pacient musí mať k svojmu zdravotnému stavu patrične prispôsobenú aj životosprávu. (Napríklad, si treba dávať pozor na kontaktné športovanie. Netreba zabudnúť ani na to, napríklad ak dôjde k dopravnej nehode, treba ihneď vyšetrovať aortu a upozorniť lekárov, aby sa niečo nezanedbalo a nedošlo k prasknutiu aorty - na to sa často zabúda).

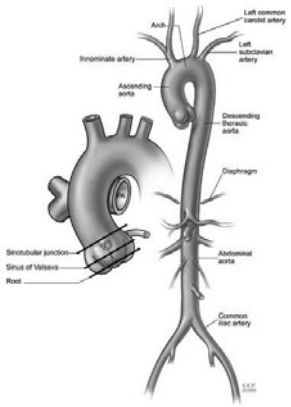
Doc MUDr. Jozef Mašura, CSc.,
detský kardiológ
Detské kardiocentrum v Bratislave
Snímka: archív

Kardiológ o rizikách číhajúcich na budúce mamičky s Marfanovým syndrómom

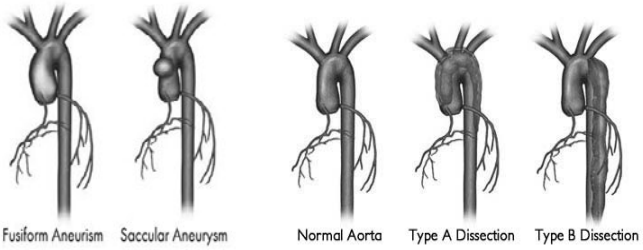
Gravidita a Marfanov syndróm

Prečo treba venovať pozornosť téme Marfanov syndróm a gravidita? Tehotenstvo žien s Marfanovým syndrómom sa spája s viacerými rizikami. Matka je počas gravidity ohrozená najmä kardiovaskulárnymi komplikáciami, ktoré môžu ohroziť aj jej život.

Najčastejším postihnutím je dilatovanie hlavnej cievy odstupujúcej zo srdca – aorty (srdcovnice). Aorta je najväčšou artériou v ľudskom tele, odstupujúcou z ľavej komory srdca, prechádzajúcou cez hrudník (kde vytvára i tzv. oblúk aorty a zostupnú hrudnú aortu) až do brucha, kde končí rozvetvením na spoločné iliacké artérie (ktoré sa ďalej delia na iné menšie cievy). Vetvy odstupujúce z aorty zásobujú všetky dôležité orgány a tkanivá v ľudskom tele. Marfanov syndróm ako ochorenie sa spája s postihnutím spojivového tkaniva, „vďaka" čomu je i stena aorty (viac ako iné cievy, pre vysoký tlak a prietok cez túto veľkú cievu) náchylnejšia na postupné rozširovanie sa a vznik aneuryzmy. Aneuryzma je slovo pochádzajúce z gréckeho jazyka a znamená vlastne nadmerné (patologické) rozšírenie cievy. Nemusí sa vyskytovať len na aorte, ale aj na iných (menších) cievach. Najčastejšie u pacientok s Marfanovým syndrómom býva postihnutá odstupová časť aorty, označovaná i ako „koreň aorty". Menej často sa rozširuje iná časť aorty (oblúk, hrudná zostupná aorta alebo brušná aorta).



Obrázok 1. *Aorta a jej hlavné vetvy*



Obrázok 2. *Aneuryzma aorty a disekcia*

Aneuryzmatická dilatácia je nebezpečná pre možný vznik ruptúry (pretrhnutia steny) alebo disekcie – natrhnutia časti cievnej steny so vznikom falošného lúmenu (otvoru a kanálu), kadiaľ môže i pretekať krv. Disekcia sa postupne môže šíriť na cievy odstupujúce z aorty alebo ich uzatvárať (brániť dostatočnému prietoku cez ne), ak sa vyskytujú v oblasti disekcie, a vznikajú tak príznaky nedokrvenia (ischémie) orgánov zásobovaných danými cievami (napr. mozgu pri krčniciach, obličiek pri postihnutí obličkových artérií, čriev pri postihnutí mezenterických ciev a tr. coeliacus).

Tehotenstvo v dôsledku hormonálnych a hemodynamických zmien (zrýchlená cirkulácia, a preto i vyšší tlak na stenu ciev a srdca), ktoré počas neho nastávajú, predstavuje jeden z významných rizikových faktorov pre progresiu dilatácie, vznik a zväčšovanie aneryzmy.

Kedy je najväčšie riziko, pri ktorom môže dôjsť k najväčším komplikáciám? Viaceré vedecké štúdie ukázali, že riziko disekcie a ruptúry – ktorá je v podstate náhlou, život ohrozujúcou situáciou, s obrovským rizikom úmrtia, je úmerné veľkosti aneuryzmy (s postupným zväčšovaním priemeru aorty stúpa), a u gravidných žien je podstatne vyššie, ak priemer aorty (v mieste koreňa) bol pred otehotnením viac ako 40 mm. Zohľadňujú to aj existujúce doporučenia Európskej kardiologickej spoločnosti pre menežment tehotných s ochorením srdca (**www.escardio.org**), kde pacientky s koreňom aorty menej ako 40 mm sú v skupine s Mierne zvýšeným rizikom, pokiaľ ale je nad 40 mm zaraďujú sa do skupiny s Vysokým rizikom a tehotenstvo sa u nich neodporúča.

Prečo je to tak? Odpoveďou je vysoké riziko spomínaných komplikácií spojených s veľkou úmrtnosťou a prakticky nemožnosť predvídania komplikácií a minimum možností ich riešenia. Kedy je riziko najvyššie? Hlavne v období 3 trimestra, počas pôrodu, ale pretrváva i po pôrode (štúdie ukázali že až pätina komplikácii sa vyskytuje v krátkom období po pôrode).

Na srdci bývajú postihnuté predovšetkým chlopne, a to hlavne aortálna a mitrálna chlopňa. Vzniká najmä ich nedomykavosť so vznikom insuficiencie (spätného prúdenia krvi cez chlopňu v období, keď má byť uzavretá). Môže vznikať tzv. prolaps mitrálnej chlopne t.j. preliačenie sa cípu chlopne do predsiene a spätné prúdenie krvi cez ústie chlopne. Počas tehotnestva sa môže insuficiencia chlopní zhoršovať, v dôsledku zaťaženia srdca sa môžu objaviť i príznaky srdcového zlyhávania. Pacientky, zvlášť v tehotenstve (kedy je vyššia náchylnosť na vznik porúch rytmu), sú ohrozené aj arytmiami. Zriedkavo sa vyskytnúť aj tzv. kardiomyopatia.

Dieťa je ohrozené predovšetkým veľkým rizikom zdedenia mutácie, ktorá podmieňuje vznik Marfanovho syndrómu. Ak jeden z rodičov (matka alebo otec – nezáleží na tom, ktorý z nich) má Marfanov syndróm, pravdepodobnosť, že aj dieťa bude mať Marfanov syndróm je až 50 percent (každé druhé dieťa bude postihnuté).

Počas gravidity sa môžu zvýrazniť aj ortopedické ťažkosti pacientiek. Zvyšuje sa hypermobilita kĺbov, zhoršujú sa ťažkosti, ktoré mala pacientka s Marfanovým syndrómom aj pred otehotnením, sprevádzané niekedy aj výraznými bolesťami a diskomfortom pacientky.

Akým spôsobom môžeme riziko žien s Marfanovým syndrómom, spojené s tehotenstvom ovplyvniť?

Ako i predchádzajúce slová naznačujú, možnosti riešenia komplikácií počas gravidity sú výrazne obmedzené. V odbornej lekárskej literatúre sa uvádzajú viaceré operačné a intervenčné

Doc. MUDr. Katarína Kanáliková (st.) na snímke vľavo a MUDr. Katarína Kanáliková (ml.), kardiologičky pre dospelých, Národný ústav srdcových a cievnych chorôb v Bratislave.

zákroky počas tehotenstva, aj s konečným úspešným riešením, ale ide len o jednotlivé prípady. Vždy je nutné prehodnocovať aj riziko zákroku pre matku a pre dieťa.

Dôležitá je edukácia pacientiek, ktorá by sa mala začať už v období dospievania. Oboznámiť by sa mali so všetkými rizikami tehotenstva. Gynekológ by ich mal informovať o možnostiach antikoncepcie. Mali by byť pravidelne sledované kardiológom i inými odborníkmi. Niekedy je vhodná i konzultácia s klinickým genetikom. Tehotenstvo by malo byť dôsledne naplánované.

Pred otehotnením by nemalo chýbať najmä kompletné vyšetrenie kardiológom. V prípade možnosti ovplyvnenia rizika tehotnosti sa v niektorých prípadoch môže odporučiť operačná korekcia – je možné nahradiť aneuryzmaticky dilatovaný koreň aorty s/bez zachovania pôvodnej aortálnej chlopne (operácia podľa Bentalla alebo podľa Davida a ich modifikácie), prípadne iné operačné riešenie, podľa rozhodnutia konzília kardiochirurga, kardiológov. V prípade nutnosti sa operuje aj srdcová chlopňa.

Ako postupovať v gravidite ?

Počas tehotenstva sú dôležité najmä časté kontroly. Pri mierne zvýšenom riziku (aorta pod 40 mm) by mali byť minimálne 3-krát počas tehotenstva, optimálne každých 6-8 týždňov. Ak je riziko vysoké, mali by sa pacientky sledovať častejšie. Frekvencia návštev by sa mala zvýšiť aj ak dôjde náhle k významnejšiemu rozšíreniu aorty. V prípade nutnosti, by mali byť hospitalizované na oddelení pre rizikovú graviditu, kde je dostupnosť kardiológa so skúsenosťami so starostlivosťou o pacientov s vrodenými chybami srdca (s Marfanovým syndrómom) ako i blízka dostupnosť kardiochirurgického centra.

Možnosti sledovania pacientky v gravidite sú pomerne obmedzené. Veľmi výhodnou metódou sledovania, dobre dostupnou, je štandardné echokardiografické vyšetrenie. (Umožňuje opakované merania dôležitých parametrov a tak posúdenie či nedochádza k progresií dilatácie a posúdenie rýchlosti rozširovania sa aorty). Nesmie sa ale zabúdať ani na celkové klinické vyšetrenie s cieľom odhadnúť včas príznaky kardiálneho zlyhávania (aj v dôsledku progresie chlopňovej chyby). Cieľom týchto vyšetrení je i včas zasiahnuť v prípade nutností (v literatúre sa popisujú i niektoré operačné výkony v období gravidity).

Rozširovanie aorty sa dá ovplyvniť podávaním liekov – vhodné sú predovšetkým betablokátory. Skúšajú sa aj iné lieky, ale pravdepodobne bude dlhšie trvať, kým sa zistí, že nemajú negatívny účinok, predovšetkým na plod a budú sa môcť uží-

vať v tehotenstve (lieky s dokázaným účinkom sú aj tzv. ACE inhibítory, ktoré sa ale nemôžu užívať počas tehotenstva). Pokiaľ má pacientka nahradenú chlopňu umelou protézou potrebuje počas tehotenstva tzv. antikoagulačnú liečbu, ktorá prináša pacientke ďalšie riziko.

Pôrod a ďalšie sledovanie

Pôrod predstavuje pomerne vysoko rizikové obdobie. Pokiaľ počas gravidity nedošlo k významnej dilatácii aorty a priemer koreňa aorty je menej ako 45 mm a neexistujú iné rizikové faktory, môžeme pacientke odporučiť prirodzený, vaginálny pôrod s uľahčením druhej doby pôrodnej (samotnej fázy pôrodu) použitím pôrodníckych klieští alebo vacuumextraktora (VE). Pri dilatácií aorty nad 45 mm, ako sa uvádza i v odporučaniach sa radšej uprednostňuje pôrod cisárskym rezom, najvhodnejšie s použititím epidurálnej anestézie, kedy dochádza k najmenším objemovým a tlakovým zmenám (kolísaniam) u matky. Epidurálna anestézia sa jednoznačne neodporúča, ak je prítomná tzv. ektopia dury (tá sa niekedy vyskytuje u pacientiek s Marfanovým syndrómom – pozn. autora).

Po pôrode je dôležité pokračovať v častých kardiologických kontrolách matky, vzhľadom na pretrvávajúce riziko kardiovaskulárnych komplikácií. Dieťa by mal podrobne vyšetriť pediater – neonatológ. Pátrať by mal i po črtách Marfanovho syndrómu. V niektorých prípadoch je možné genetické vyšetrenie.

Kazuistika na záver

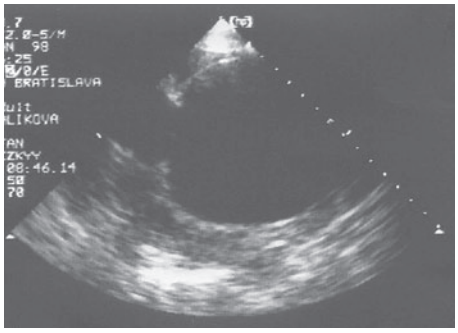
Dovoľte mi odprezentovať pomerne zaujímavú kazuistiku jednej našej pacientky s Marfanovým syndrómom.

Pacientka bola po prvý raz vyšetrená na našom pracovisku vo veku 24-rokov, v 5 mesiaci gravidity. K nám bola v tomto čase odoslaná ako vysoko riziková pacientka svojím gynekológom. Pri vyšetrení u nej zisťujeme prítomnosť výrazne aneuryzmaticky rozšíreného koreňa aorty, dľa echokardiografického vyšetrenia až 78 mm, bez známok disekcie aorty. U pacientky bola prítomná nedomykavosť aortálnej chlopne (aortálna insuficiencia III st.), boli známky i mierne zníženej funkcie srdca (rozšírenie komory srdca a aj znížená vypudzovacia, systolická funkcia srdca). Z dokumentácie sa dozvedáme že pacientka bola sledovaná kardiológom už od svojich 6 rokov, ale v období pred otehotnením nenavštevovala kardiológa pravidelne a následne, počas gravidity, do obdobia návštevy a vyšetrenia na našom pracovisku, vôbec. Podľa posledného echokardiografického vyšetrenia z obdobia pred otehotnením zisťujeme, že u pacientky bol už vtedy koreň aorty rozšírený (priemer podľa merania 48 mm). Podľa spomínaných odporúčaní bola teda gravidita u pacientky vysoko riziková. Pacientka mala vysoké riziko disekcie a ruptúry aorty a vysoké riziko smrti.

Kardiológ ihneď odporučil pacientku hospitalizovať na oddelení pre patologickú a rizikovú graviditu, prísny pokoj na lôžku a časté kontroly. Terapeuticky jej boli podávané betablokátory. Plánované ukončenie gravidity cisárskym rezom, pokiaľ to bude možné hneď, ako bude jasné, že dieťa je životaschopné. Ďalej preto zostáva hospitalizovaná podľa odporúčania na I. gynekologicko-pôrodníckej klinike LF UK v FNsP Sv. Cyrila a Metoda v Bratislave.

Pacientka bola následne po dohovore s gynekológmi-pôrodníkmi odoslaná na naše pracovisko podľa odporúčania na hospitalizáciu a ukončenie gravidity po príprave v 8. mesiaci tehotenstva.

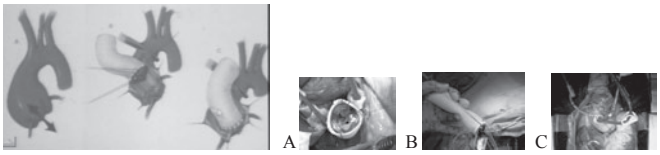
V tomto období pri vyšetrení nachádzame ďalšiu progresiu dilatácie koreňa aorty až na 95 mm, bez prítomnej disekcie aorty, známky významnej aortálnej insuficiencie (III- IV st.) a kardiálneho zlyhávania (dilatovaná srdcové oddiely, stredne významne znížená ejekčná frakcia srdca aj klinické známky srdcového zlyhávania).



Obrázok 1. Echokardiografický záznam, aorta *– priečne zobrazená aorta v oblasti koreňa, ktorej priemer je 95 mm podľa merania.*

Gravidita bola preto u pacientky ukončená na našom pracovisku za účasti kardiológa cisárskym rezom v 34. gestačnom týždni. Pôrod i následné skoré obdobie po pôrode bolo, našťastie, bez vážnejších komplikácií. Narodil sa jej zdravý chlapček, bez Marfanovho syndrómu (Dnes je už žiakom 6. triedy základnej školy).

Po pôrode sa u nej následne začala adekvátna farmakologická a podporná liečba. Po stabilizácií stavu sa o 4 týždne po pôrode podrobila operácií. Časť aorty – tzv. vzostupná aorta jej bola nahradená protézou (dacron) so spoločnou náhradou aortálnej chlopne mechanickou protézou (tzv. operácia podľa Bentalla).



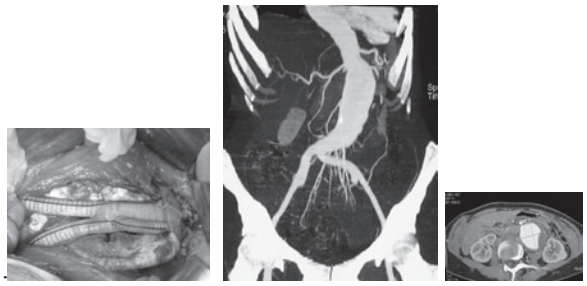
Obrázok operácia podľa Bentalla. *Schéma a fotografie z operácie. A. chlopňa, B konduit, C po našití, v mimot. obehu*

Operácia bola úspešná a v krátkodobom i dlhodobom sledovaní pretrváva u pacientky dobrý efekt operačného výkonu. Následne bola pacientka po prepustení z nemocnice pravidelne sledovaná rajónnym kardiológom a v Ambulancii pre vrodené chyby srdca v dospelom veku. Bola bez závažnejších kardiovaskulárnych komplikácií. Pravidelne sa sledovala nielen funkcia operačnej rekonštrukcie a funkcia srdca, ale sledovala sa pomocou zobrazovacích metód (CT angiografia) i aorta. Sedem rokov po operácií sa u pacientky zisťuje rozšírenie brušnej (abdominálnej) aorty (priemer 65 mm) – vznikla aneuryzma abdominálnej aorty.

Podľa viacerých medicínskych štúdií, aj tzv. EuroHeart Survey (sleduje pacientov s rôznymi ochoreniami srdca a veľkých ciev a je tu i sledovaná skupina pacientov s Marfanovým syndrómom) kde sa sledovalo až 268 pacientov s Marfanovým syndrómom, nie je zriedkavosťou, že abdominálna aorta môže byť u týchto pacientov tiež dilatovaná. Podľa štúdie sa aneuryzma brušnej aorty vyskytuje až tretina pacientov, ktorí sa podrobili operačnému zákroku na aorte (až u 18 percent pacientov vzniká ako prvá dilatácia aorty v oblasti brušnej aorty). Iné, viaceré štúdie, tiež poukazujú na vyššie riziko rozšírenia brušnej aorty u pacientok, ktoré sa už predtým podrobili chirurgickému zákroku srdca a ciev.

Pacientka bola následne preto prijatá na Kliniku cievnej chirurgie a bola u nej resekovaná aneuryzma brušnej aorty a našitý tzv. aorto-biiliacky bypass (Y-bypass, podľa tvaru obráteného písmena Y, umelá protéza, ktorá sa všíva do vaku aneuryzmy a našíva na aortu a jej dolné konce na iliacke tepny). Operačný výkon i pooperačné obdobie bolo bez vážnejších komplikácií.

A



Obrázok *A. Fotografia z operácie po našití Y bypassu, B. CTA zobrazenie aneuryzmy brušnej aorty*

Pacientka je naďalej sledovaná kardiológom, dispenzarizovaná v Ambulancii pre vrodené chyby srdca a aj v Angiochirurgickej ambulancii na našom pracovisku. Len nedávno sa uskutočnila posledná kontrola tejto pacientky. Jej zdravotný stav je stabilizovaný, obe rekonštrukcie sú funkčné.

Z príspevku: MUDr. Kataríny Kanálikovej (ml.),
a Doc. MUDr. Kataríny Kanálikovej (st.),
kardiologičkiek pre dospelých,
Národný ústav srdcových a cievnych chorôb v Bratislave
Snímky: archív AMS

Najviac sa treba báť postihnutia najväčšej srdcovej cievy – aorty

Zvýšený lekársky dohľad, zníženie rizika

K MUDr. Kataríne Dulkovej chodieva do kardiologickej ambulancie viacero pacientov s Marfanovým syndrómom. Marfanov syndróm je, ako zdôraznila, ochorenie viacerých orgánov. A pretože v súčasnosti už je medicína veľmi široká a veľmi špecializovaná, nie je možné, aby jeden lekár všetky nové medicínske vedomosti obsiahol sám. Ako MUDr. K. Dulková pripomenula, prišla medzi pacientov s Marfanovým syndrómom na stretnutie do Piešťan aj preto, aby sa niečo nové naučila.

Je to choroba, pri ktorej je veľmi dôležitá vzájomná dôvera, kooperácia a vzájomná informovanosť medzi lekárom a pacientom. Marfanov syndróm, ako už viete, je systémové ochorenie spojiva. Spojivo je podporné tkanivo všetkých orgánov. Je vo svaloch, v koži, v kostiach, ale spojivo postihnuté týmto syndrómom je jemnejšie ako spojivo zdravého človeka. Príznaky Marfanovho syndrómu sa môžu prejaviť na mnohých miestach ľudského organizmu, a teda môžu byť na rozličných telesných orgánoch.

Samotné ochorenie môže byť zdedené od rodičov, ale môže byť aj získané. Asi u 30 percent ľudí s Marfanovým syndrómom toto ochorenie vzniklo ako nová mutácia 15. génu pri spojení dvoch pohlavných buniek, čiže spermie a vajíčka. Na druhej strane, aj keď má žena Marfanov syndróm, môže porodiť zdravé dieťa. Iná situácia je, ak je toto ochorenie už v pokročilom štádium alebo ak je pacientka práve po operácii. Zastavme sa pri slove syndróm. **Syndróm je súbor príznakov, typický pre určitú chorobu alebo stav.** Každý človek je jedinečný, preto aj príznaky môžu byť u rôznych ľudí rôzne, hoci príčina Marfanovho syndróme je jedna.

Podľa medzinárodnej klasifikácie chorôb má Marfanov syndróm označenie Q 87.4 (všetky vrodené chyby sú v kolonke Q). Ale, keď máte skoliózu, má vaša diagnóza označenie M, keď máte ochorenie srdca, je to diagnóza s označením I, keď máte ochorenie očí, je to diagnóza s označením O atď.

Marfanov syndróm je ochorenie staré ako ľudstvo samé. Ale jeho príznaky – úzku tvár a dozadu predĺženú hlavu považovali ľudia v starovekom Egypte skôr za znaky krásy. Ako už vieme, pri Marfanovom syndróme býva najčastejšie postihnuté srdce a cievy, oči, kostrový systém, často ide aj

MUDr. Katarína Dulková, kardiologička, Bratislava.

o zvýšenú pohyblivosť kĺbov a pre svaly je typická hypotrofia. Postihnuté môžu byť aj vnútorné orgány a koža.

Postihnutie srdca a ciev

Čo sa týka srdca a ciev, samotná svalovina srdca nebýva výraznejšie postihnutá ani srdce nebýva zo začiatku zväčšené. Na srdci bývajú postihnuté chlopne, a to aortálna chlopňa alebo tzv. srdcovnicová chlopňa a mitrálna chlopňa či dvojcípa chlopňa. Čoho sa najviac bojíme, je postihnutie najväčšej cievy, aorty (srdcovnice), ktorá vychádza zo srdca.

Postihnutie očí sa prejavuje pri Marfanovom syndróme krátkozrakosťou, uvoľnením šošovky, šedým a zeleným zákalom, odlúpením sietnice a namodralými bielkami. Diagnostika sa zatiaľ robí podľa vonkajších znakov. Príznakov je

veľa, preto sa pri stanovení diagnózy berú do úvahy a predtým sa skúma aj rodinná anamnéza. Čo sa týka liečby, úplná liečba neexistuje. Liečbou postihnutého človeka chránime, aby jeho postihnuté orgány neboli príliš zaťažované. Ak musí dôjsť k operácii, operujú sa srdcové chlopne, samotná aorta, oči a chrbtica. Tým, že spojivové tkanivo je pri Marfanovom syndróme jemné a slabšie, je možné, že napriek operácii, sa ochorenie vráti a zhoršovanie zdravotného stavu vyvolá ďalšiu operáciu. Čo sa týka tabletiek na srdce, viacerí pacienti s ochorením srdca v dôsledku Marfanovho syndrómu užívajú betablokátory, ktoré spomaľujú tep srdca, znižujú tlak a znižujú napätie, ktorému je cievna stena vystavená. Tieto lieky sú veľmi výhodné, efektívne pomáhajú, aby nedošlo k prasknutiu (ruptúre) cievy, ale nevyliečia Marfanov syndróm. Nádej do budúcnosti predstavuje genetická liečba, ale zatiaľ sa táto liečba skúša len na myšiach.

Vyšetrenie u kardiológa

Ako má vyzerať kardio-vyšetrenie pacienta, u ktorého je podozrenie na Marfanov syndróm? Základom je rozhovor, tzv. anamnéza. Lekár by sa mal popýtať na všetky ťažkosti, aké máte, či sa napríklad zadýchvate, či máte ťažkosti s videním, či mávate bolesti chrbtice, či máte nejaké srdcové ťažkosti. Dôležité je povedať o všetkých subjektívnych ťažkostiach, ktoré máte, ale aj o tom, či sa vo vašej rodine vyskytlo náhle úmrtie príbuzného. Potom sa lekár na vás pozrie celkove – vyšetrí tlak krvi, odmeria tep, popočúva pľúca, prezrie končatiny. Vyšetrenie EKG, keď pacient v počiatočných štádiách ochorenia ešte nemá subjektívne ťažkosti so srdcom, je málo výpovedné.

Veľmi dôležité vyšetrenie je echokardiografia, čo je vlastne sonografia srdca, kde lekár vidí, aké je srdce veľké, ako sa srdcové chlopne otvárajú a zatvárajú, ako je široká aorta, či na nej nie sú nejaké zmeny. Čo sa týka vyšetrení, nemá význam každé dva mesiace robiť echokardiogram, takisto ako netreba každé dva mesiace robiť röntgenové snímky, ak nedošlo k prudkému zhoršeniu zdravotného stavu. Úplne stačí urobiť echokardiogram raz za 12 mesiacov, dokonca zdravotná poisťovňa uhradí echokardiologické vyšetrenie raz za dva roky.

Akú prevenciu potrebujú ľudia s Marfanovým synrómom?

Tým, že pri diagnóze Marfanov syndróm bývajú aj srdcové chlopne jemné, predĺžené, treba sa vyhýbať prechodeniu rôznych zápalových ochorení. Zápalové ochorenia treba „vyležať", pretože pri ich prechodení môže nastať zápal srdcovej chlopne – endokarditída. Vyhýbať sa treba aj nadmernej fyzickej záťaži a úrazom, v dôsledku úderov do hrudníka, alebo pádom. Pacienti s Marfanovým syndrómom by sa napríklad, nemali namáhať pri sťahovaní dvíhaním alebo nosením ťažkého nábytku. Možno ísť aj na niekoľkohodinový turistický pochod, ale neskákať pritom z väčšej výšky. Pri zvýšenom krvnom tlaku je dôležitá dôsledná liečba s cieľom dosiahnuť čo najnižší tlak krvi, okolo 110/60, aj čo najnižší tep okolo 50 až 60 za minútu. Potom treba robiť prevenciu aj všetkých ostatných rizikových faktorov. Napríklad, ak máte zvýšený cholesterol v krvi, treba sa liečiť. Ak máte cukrovku, tiež, treba ju dôsledne liečiť.

Ako pristupovať k ochoreniu?

Je pravda, že pacienti s Marfanovým syndrómom mávajú veľa rozličných príznakov ochorenia. Ale, treba hľadať aj v nevýhode výhodu. Sú pod zvýšeným lekárskym dozorom. To má pozitívnu stránku, lebo ochorenie a zhoršenie zdravotného stavu sa dá včas zachytiť, čo výrazne znižuje riziko nejakého ťažkého poškodenia. Náhle úmrtia u ľudí s Marfanovým syndrómom sa vyskytli u tých, ktorí nechodili k lekárovi. U toho, kto k lekárovi chodí a užíva lieky, je malé riziko, že dôjde náhle k zhoršeniu zdravotného stavu. Športovať možno na bicykli, na bežkách, možno plávať, korčuľovať sa, pestovať turistiku. Možno sa venovať joge, cvičeniu pilates, kalanetike. V literatúre sa niekde neodporúča športovať. S tým zásadne nesúhlasím, ani s tým, ak sa človek s Marfanovým syndrómom bojí športovania. Celkove vôbec nešportovať, nie je dobré. Treba si vybrať, čo sa komu hodí. Keď svaly vôbec nezaťažujeme, nastáva úplná atrofia svalstva. A čo drží kostru? Sú to svaly a pevnosť svalov treba podporovať. Aj srdcu pomáha, keď je tam určitá trénovanosť. Trénovaním sa zlepšuje aj dýchanie. Ani cvičenie na fit-lopte nemôže ublížiť.

Aké pracovné zaradenie?

Čo sa týka pracovného zaradenia, pokiaľ pacienti nie sú po operácii srdca, sú práceschopní, ale mali by vykonávať ľahšie práce, bez ťažkého fyzického zaťaženia.

Z príspevku MUDr. Kataríny Dulkovej, kardiologičky
Snímka: archív

Príbeh pacientky s Marfanovým syndrómom

Patrím k tým pacientom s Marfanovým syndrómom, ktorí sa o ochorení dozvedeli neskoro - až vtedy, keď už prežívali rodinnú tragédiu. V mojom prípade náhlu smrť môjho brata.

Otázku, PREČO nás musel náhle opustiť v takom mladom veku (42 rokov), si kládla jeho manželka s dvomi maloletými deťmi (6 a 12 rokov), otec, rodinní príslušníci a priatelia. Odpoveď a poznatok o existencii zákerného dedičného ochorenia v podobe Marfanovho syndrómu (MS), nám dali až pracovníci Asociácie Marfanovho syndrómu. Dnes som presvedčená, že keby sme vedeli vopred o existencii tohto ochorenia a prišli by sme do kontaktu s pracovníkmi asociácie a lekármi, ktorí sa obetavo starajú aj o pacientov s MS, mohol by byť môj brat ešte medzi nami.

Ja sama trpím ochorením MS, ale dnes viem to najdôležitejšie: ako s ochorením žiť, ako sa chrániť, ako šetriť svoj organizmus. Práve môj osobný, smutný „rodinný príbeh" ma priviedol do tejto asociácie a na základe poznatku o význame AMS a jej záslužnej činnosti, som sa rozhodla v nej pracovať.

Asociácia Marfanovho syndrómu ponúka pacientom to najcennejšie – informácie a sprostredkovanie vyšetrení u kardiológov a ďalších odborníkov - špecialistov na MS.

Dnes, spoločne s ďalšími obetavými členmi, vediem činnosť tejto asociácie a starám sa o to hlavné, aby pacienti, aj lekári získali čo najviac informácií o ochorení.

Vyzývam preto všetkých postihnutých s týmto ochorením, aby neváhali a obrátili sa na našu asociáciu o rady, pomoc a registráciu.

Alžbeta Lukovičová

Organizátori výročného stretnutia AMS, Alžbeta Lukovičová, viceprezidentka Asociácie Marfanovho syndrómu, a RNDr. Roman Dušinský.

Odborní lekári, ktorí vystúpili v rámci stretnutia s prednáškami a diskutovali s pacientmi a členmi AMS. Na snímke (vľavo) Doc. MUDr. Ľubomír Rehák, CSc., Doc. MUDr. Jozef Mašura, CSc. a MUDr. Katarína Melišová.

Okamih z rehabilitačného programu stretnutia členov AMS.

Účastníci stretnutia - členovia AMS pred hotelom Slňava v Piešťanoch.

Dôležité adresy a kontakty:

Asociácia Marfanovho syndrómu, Občianske združenie
Kontakt:
Alžbeta Lukovičová, viceprezident AMS,
Vajnorska 54, 831 04 Bratislava
Telefón: 00421-2-44 257 904, mobil: 00421-2-0903 74 74 24
E-mail: mafan.sk@mail.t-com.sk, lukovicova@stonline.sk
Webová adresa: http://marfan.szm.sk/

Železničná nemocnica s poliklinikou
Šancova 110, 832 99 Bratislava
Telefón: 02/2029 4112, 02/55 56 04 25, 02/55 41 05 62
E-mail: znap@novapharm.sk
Webová adresa: www.znap.sk

Národný ústav srdcových a cievnych chorôb
Pod Krásnou hôrkou 1, 833 48 Bratislava 37
Telefón: 02/593 20 111 (ústredňa), 02/59320 777 (stála služba)
Kontakt:
Doc. MUDr. Kanáliková, CSc., kardiologická ambulancia 4
Telefón: +421 (2) 59 320 260
E-mail: info@nusch.sk
Webová adresa: www.nusch.sk

Detská fakultná nemocnica
Detské kardiocentrum
Limbová 1
833 51 Bratislava – Kramáre
Telefón: 02/ 59 37 11 11

Redakcia Humanity ďakuje za spoluprácu pri tvorbe prílohy Alžbete Lukovičovej, viceprezidentke Asociácie Marfanovho syndrómu, RNDr. Romanovi Dušinskemu z Asociácie Marfanovho syndrómu, kardiologičkám MUDr. Kataríne Kanálikovej (ml.) a Doc. MUDr. Kataríne Kanálikovej, CSc. (st.), MUDr. Kataríne Melišovej, klinickej genetičke a gynekologičke, Doc. MUDr. Jozefovi Mašurovi, CSc., detskému kardiológovi, kardiologičke MUDr. Kataríne Dulkovej a Doc. MUDr. Ľubomírovi Rehákovi, CSc.

Prílohu pripravila Margita Škrabálková.

HUMANITA Plus

HUMANITA Plus – špecializovaná príloha pre zdravotne postihnutých a znevýhodnených ľudí. Vychádza ako súčasť časopisu dobrovoľníckeho sektora Slovenskej republiky HUMANITA. Vydáva Slovenská humanitná rada s podporou grantu MPSVaR SR. Registrácia pod č. MK SR 710/92, ISSN 1336-2208. Distribútor: Mediaprint-Kappa, Pressegrosso, a.s., Bratislava, expedícia Versus, a.s., Bratislava. Náklad 3 500 kusov. Objednávky prijíma redakcia. Nevyžiadané rukopisy a fotografie nevraciame. Uverejnené príspevky nehonorujeme. Šéfredaktorka PhDr. Margita Škrabálková. Adresa redakcie: Páričkova 18, 821 08 Bratislava 2, telefón: 02-5020 0520, fax: 02-5020 0522, e-mail: tlacove.shr@changenet.sk, web: www.shr.sk. Grafická úprava: PHOTODESIGN, s. r. o., Bratislava. Snímky archív AMS a SHR. Tlač: RAX, s. r. o., Bratislava. © SHR