

Marfanův syndrom

Marfanův syndrom (*dolichostenomelie*) je AD dědičné onemocnění, které může vzniknout i na podkladě spontánních mutací (1:10 000). Typickým projevem je postižení **muskuloskeletárního systému**, **kardiovaskulárního systému** a **očí**.

Klinické projevy bývají natolik závažné (hl. kardiovaskulární), že vedou k **úmrtí již v nízkém věku**. Významnou osobností s tímto syndromem byl houslista Niccolò Paganini.

Etiopatogeneze

Klinický obraz vzniká z důvodu **poruch mezenchymu** – mutace v genu pro fibrilin 1 (FBN1; 15q21.1), nalezeny i mutace genu pro prokollagen I.

Další příčinou jsou **poruchy metabolismu mukopolysacharidů**.

Klinický obraz

Postižení muskuloskeletárního systému

Pacienti s Marfanovým syndromem mají velmi **charakteristický habitus** – vysoká postava, gracilní skelet, zkrácený trup oproti nápadně dlouhým končetinami s tenkými protaženými prsty na ruce i nohou (arachnodaktylie), rovněž bývá přítomna dolichocefalie, gotické patro a zubní anomálie.

Metabolické změny ve vazivovém aparátu způsobují **hypermobilitu kloubů** (*scapulae alatae, genua valga, genua recurvata, pedes planovalgi*), a **hypotonii kosterního svalstva**. Tyto změny často vedou k rozvoji skoliózy, kyfózy, deformitám hrudníku a kloubním subluxacím, až luxacím. Dále můžeme pozorovat **flexní kontraktury** proximálních interfalangeálních kloubů, méně často loketních a kolenních. Na kůži se objevují atrofické strie a v důsledku oslabení břišní stěny dochází k **rekurentnímu vzniku hernií**.

Postižení kardiovaskulárního systému

Nejzávažnější symptomatika se bezpochyby týká kardiovaskulárního systému. Zahrnuje nejrůznější anomálie, např. **myxoidní přestavbu** srdečních chlopní vedoucí k jejich **prolapsu** či **regurgitaci** (aortální, mitrální) s následným rozvojem srdečního selhání. Tyto změny bývají nejčastější příčinou předčasného úmrtí.

Ve stěně velkých cév vzniká **cystická medionekróza** způsobující její oslabení, což následně vede ke vzniku aneurysmatům. Pacienti jsou tak ohroženi na životě nejen **rupturou aneurysmatů**, ale rovněž i **aortální disekcí**. Obvykle nacházíme dilataci kořene aorty, případně *a. pulmonalis*.

Další postižení

Velmi často se u těchto pacientů setkáváme s rozvojem **spontánního pneumotoraxu** (emfyzematózní buly v oblasti apexu plic).

Z očních vad je typické **oploštění rohovky** a **dislokace oční čočky** (*ectopia lentis*).

Marfanův syndrom



Niccolò Paganini, jedna ze známých osobností s Marfanovým syndromem

| | |
|-----------------------------|---|
| Klinický obraz | Marfanoidní habitus, arachnodaktylie, vrozené srdeční vady, anomálie oční čočky |
| Příčina | mutace ve <i>FBN1</i> genu (fibrilin 1) |
| Diagnostika | Klinické vyšetření, ECHO, oftalmologické vyšetření, potvrzení genetické příčiny přímou DNA diagnostikou |
| Vyšetření v ČR | Možnosti vyšetření v ČR (https://new.slg.cz/pracoviste/vysetreni/154700/) |
| Incidence ve světě | 1-5/10 000 |
| Prognóza | Odvíjí se od závažnosti postižení kardiovaskulárního systému |
| Klasifikace a odkazy | |
| MKN-10 | Q874 (https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q874) |
| MeSH ID | D008382 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D008382) |
| OMIM | 154700 (https://omim.org/entry/154700) |

SKIN
* STRETCH MARKS
Lu1



Video v angličtině, definice, patogeneze, příznaky, komplikace, léčba

Diagnostika

Velice důležitým diagnostickým kritériem je **pozitivní rodinná anamnéza** (AD dědičnost), klinická symptomatika charakteristická pro Marfanův syndrom a typické nálezy na zobrazovacím vyšetření. Suspektní je rovněž nález sdružených abnormalit při **kardiologickém**, **pneumologickém** a jiném specializovaném vyšetření.

Na RTG lze pozorovat **rozšíření dřevné dutiny kostí** na úkor kompakty. Metakarpy, metatarzy i proximální falangy bývají protaženy, oproti středním a distálním, které se tak jeví zkrácené.

V diferenciální diagnostice musíme odlišit od **AR dědičné homocystinurie**, při které bývá přítomen marfanoidní habitus. Oproti Marfanově syndromu bývají oba rodiče zdraví přenašeči.

Terapie a prognóza

Vzniku kontraktur lze předejít **pravidelnou rehabilitací**. Výjimečně indikujeme symptomatickou operační léčbu (významná skolióza, spondylolistézy, reverzní pánevní osteotomie při protruzi acetabula). Důležité jsou pravidelné kontroly kardiologem a pneumologem a **časná intervence** život ohrožujících stavů.

I přes všechna preventivní opatření je **prognóza** onemocnění velmi **nepříznivá**.

Odkazy

Související články

- Achondroplázie
- Tanatoforický dwarfismus
- Diastrofická dysplázie
- Spondyloepifyzární dysplázie
- Larsenův syndrom
- Vrozené mnohočetné exostózy
- Fibrózní kostní dysplázie
- Dysostosis cleidocranialis
- Morbus Albers-Schönberg
- Osteopoikilóza
- Arthrogryposis multiplex congenita
- Mukopolysacharidózy
- Hereditární osteonychodysplázie (nail-patella syndrom)

Externí odkazy

- eMedicine: Marfan syndrome (<https://emedicine.medscape.com/article/946315-overview>)
- Marfanův syndrom - video (<https://www.youtube.com/watch?v=p4Ev9KEyw78>)

Použitá literatura

- SOSNA, A, P VAVŘÍK a M KRBEC, et al. *Základy ortopedie*. 1. vydání. Praha : Triton, 2001. 175 s. ISBN 80-7254-202-8.
- DUNGL, P, et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. 1273 s. ISBN 80-247-0550-8.

| | |
|--------------------|--|
| | mim.org/entry/154700) |
| orphanet | ORPHA558 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=109) |
| MedlinePlus | 000418 (https://medlineplus.gov/ency/article/000418.htm) |
| Medscape | 1258926 (https://emedicine.medscape.com/article/1258926-overview) |



Myxomatózní degenerace aortální chlopně



Dislokace čočky

- POVÝŠIL, Ctibor a Ivo ŠTEINER, et al. *Speciální patologie*. 2.. vydání. Praha : Galén-Karolinum, 2007. s. 297-299. ISBN 978-80-7262-494-2.
- KLENER, Pavel, et al. *Vnitřní lékařství*. 3. vydání. Praha : Galén, 2006. 1158 s. ISBN 80-7262-430-X.