

Marfani sündroom

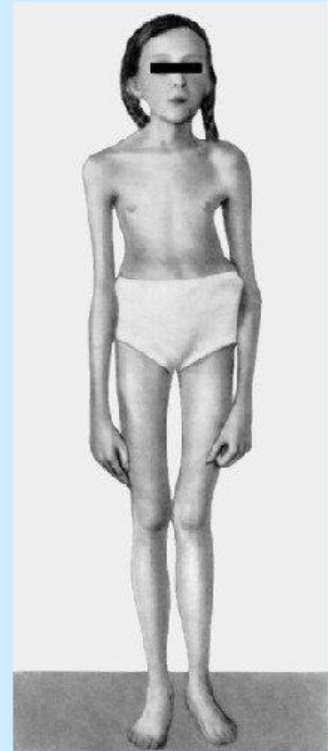
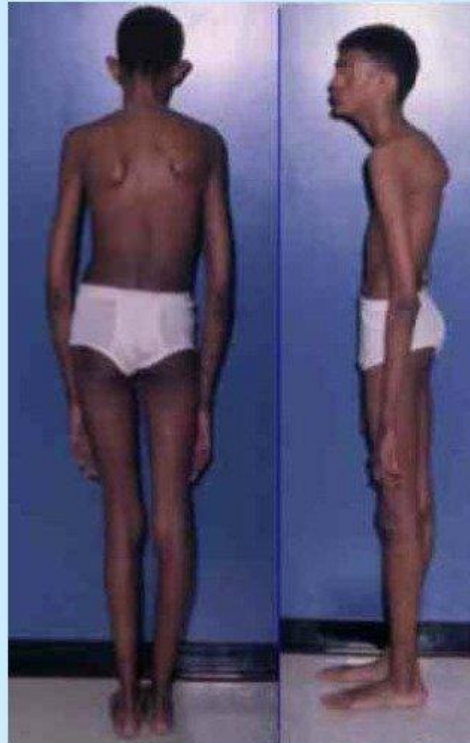


Kristina Blitsõn
O15-002

Marfani sündroom (või arachnodactyly) - pärilik haigus, mida iseloomustab rike sidekudedes. Haigusega kaasnevad patoloogilised muutused südameveresoonkonnas, närvisüsteemis, luu- ja lihaskonnas ja teistes süsteemides ja elundites.



- Esinemissagedus on 1: 5000.
- Marfani sündroom on põhjustatud mutatsioonist kromosoomi 15 geeni valgu fibrillin, mille tulemuseks on häiritud struktuur ja kollageeni tootmine.
- Geenide "ebaõnnestumiste" põhjused ei ole lõpuni täpsustatud, kuid 50% tõenäosusega võib enneta, et lapsed sünnivad Marfani sündroomiga.
- Haige inimene võib lapsi saada.



Diagnoosimine



- Marfani sündroomi diagnoosimine on kergete vormide korral üsna raske, kuna ükski haiguse sümptom ei ole sellele haigusele spetsiifiline.
- Loote uuring
- Tavaliselt tehakse haige lapse vanematele uuringud silmaarsti juures, samuti sonokardiograafia.
- Kui kummalgi vanemal ega õdedel-vendadel ei leita Marfani sündroomi kriteeriumitele vastavaid sümptomeid, võib haiguse põhjuseks olla uusmutatsioon ning sel juhul on kordumisrisk tulevastele õdede-vendade jaoks väike.

Haiguse põhilised sümptomid on seotud luustiku ja sidekoega ning silmade ja vereringesüsteemiga.

Sümp^otomid

- Haiged on sageli juba vastsündinuna **pikad** ja kasvavad pere tervetest õdedest vendadest pikemaks ja jäävad neist kõhnemaks. Jäsemed on võrreldes keha tüvega pikad. Eriti pikad ja peened võivad olla sõrmed ja varbad, see tähendab et haigetel esineb **arahnodaktüülia**.
- Rinnakorv võib olla deformeerunud ja lülisammas võib kasvades muutuda vildakselgseks.
- Silma haiguslikest muutustest tuleb sagedasti ette müopaatiat ja läätse nihestust.
- Peamised südamehäired on mitraalklapi puudulikkus ja aorditüve laienemine, mis võib viia aordiseina rebendini.



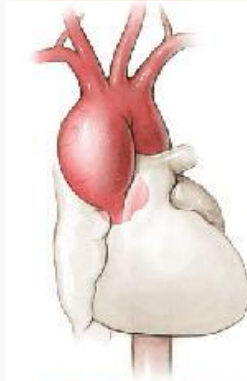
Silma häired

südameklapihäire



Pikad käed, jalad,
sõrmed

liigese nihestus



Video



- https://www.youtube.com/watch?v=3F_uIYKizLo
- Marfan Syndrome

Ravi



- Ravikehakultuur on hea seljakõverdumise vältimiseks. Tugevdatakse lihaseid, mis toestavad selga. Hästi sobivad ka ujumine ja jalgrattasõit.
- Operatiivne ravi võib vajalikuks osutuda südamerikke korral, et parandada südameklappide tööd ja suurendada südame töö efektiivsust, sulgedes defektid südameseinas või laiendades avaasi.
- Silmahaiguste ravi on sageli operatiivne. Võrkkesta irdumist võib ära hoida laserkinnitusega.
- Juba tekkinud aordi laienemist võib ravida kirurgiliselt, selle profülaktikaks saab kasutada beetablokaatoreid.
- Kasvu saab äärmisel juhul peatada hormoonraviga juba enne loomulikku puberteedi.
- Mõnikord tehakse ilukirurgia aordi ja südameklappidele.
- Viiakse läbi plaanilist keisrilõige. Pärast operatsiooni antakse antikoagulante ja antibiootikume.

Haigust ennast ei ole võimalik ravida, püütakse ennetada tüsistusi.

Enne/Pärast operatsiooni



Ravi



- Pidev meditsiiniline järelvalve ja regulaarne diagnostiline testimine.
- Kehalist aktiivsust tuleb vähendada keskmisele või madalale tasemele: välistada spordiüritusi, kontakt sporti, sukeldumine.
- Fertiilses eas naistele, kellel on haigus, on vaja läbida meditsiinilist geneetilist nõustamist.

Allikad



- Marfani sündroom (2013)

<https://lugedestargemaks.blogspot.com/ee/2013/02/marfani-sundroom.html>

- Marfani sündroom – sümptomid, ravi

<http://noillet.bitballoon.com/haigus0/marfani-sndroom-sm3271.html>



Aitäh tähelepanu eest!

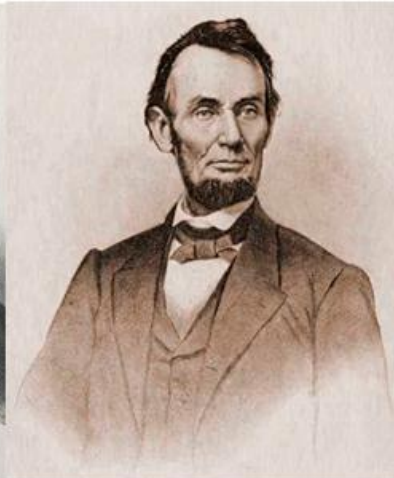
Tuntud inimesed Marfani sündroomiga



Nikolo Paganini



Hans C. Andersen



Abraham Lincoln



Osama bin Laden