

A MARFAN-SZINDRÓMA FELISMERÉSE ÉS NYOMONKÖVETÉSE A HÁZIORVOSI GYAKORLATBAN

NOWOSIELSKI JÚLIA

Semmelweis Egyetem Aneszteziológiai és
Intenzív Terápiás Klinika, Budapest

Marfan-szindróma alatt a szervezet egészét érintő, autoszomális domináns módon öröklődő kötőszöveti elváltozást értünk, amely elsősorban a csontok, az ízületek, a szem, a szív- és érrendszer rendellenességét okozza, de a bőr, a tüdő, a vázizomzat valamint a központi idegrendszer érintettségével is járhat. Generalizált betegség lévén a klinikai kép igen változatos lehet, a tünetek megjelenhetnek enyhe és súlyos formában is. A betegség prevalenciája 1/10 000, nemtől és etnikumtól függetlenül, tehát jelenleg Magyarországon hozzávetőlegesen ezer Marfan-szindrómás beteg él.

A betegség *Antoine Bernard-Jean Marfan* (1858–1942) francia gyermekgyógyászlól kapta a nevét, aki 1896-ban elsőként ismertette egy ötéves kislány, *Gabrielle P.* esetét. A gyermek arachnoid, tehát pókszerű, aránytalanul hosszú végtagokkal rendelkezett, melyek már születésekor is feltűnőek voltak. Fiatalon bekövetkezett haláláért feltételezhetően az előrehaladott csontrendszeri rendellenességek okolhatók. Jóllehet a kórkép Marfan nevével viseli, nem ő volt az első, aki hasonló klinikai tünetekre lett figyelmes. Marfan esetleírása előtt húsz évvel, 1876-ban már *E. Williams* amerikai szemorvos is vizsgált egy testvérpárt, akiknél a kórképre jellemző magas, vékony testalkatot, túlzottan laza ízületeket, valamint a szemlencse rendellenes elhelyezkedését (ectopia lentis) tapasztalta, mely a leggyakoribb szemet érintő elváltozás Marfan-szindrómás betegekénél. A Marfan-szindróma kifejezést elsőként *Henricus Jacobus Marie Weve* (1888–1962) holland szemorvos használta 1931-ben.

KÓROKTAN

Viszonylag ritka, kevésbé ismert kórképről van szó, melynek hátterében a 15-ös kromoszóma egyik génjének (FBN-1) mutációja áll. Ez a gén kódolja a fibrillin 1 elnevezésű kötőszöveti rostot alkotó glikoprotein termelését. A géndefektus következtében károsodást szenved a fehérje képzése, szekréciója és a kötőszöveti rostokba történő beépülése. Ez az oka a szervezet egészét érintő kötőszöveti gyengeségnek.

A kórkép jelentőségét az adja, hogy az aorta falában kialakult kötőszöveti elváltozás miatt a betegek 80%-ában aortagyök-dilatáció alakul ki, ezáltal a Marfan-szindrómás betegek fokozottan hajlamosak válnak bizonyos szív- és érrendszeri szövődmények kialakulására,

különösen aortaaneurysmára, aortadissectióra, illetve aortarupturára. A korai, hirtelen halálózásért, így a várható élettartam jelentős megrövidüléséért tehát elsősorban a cardiovascularis manifesztációk tehetőek felelőssé.

TÜNETEK, DIAGNÓZIS

A betegség felismerését megnehezíti a rendkívül színes klinikai kép. Egyes betegekénél súlyos formában, míg másoknál egy-két eltérésben jelentkeznek a tünetek, és van, akinél felnőttkorig egyáltalán nem mutatkoznak a kötőszöveti rendellenesség jelei. Ha a családorvos a kórképre jellemző típusos csontrendszeri elváltozásokkal találkozik, illetve az egyén családjában ismert Marfan-szindrómás beteg, úgy a betegség lehetőségére gondolni kell. A Marfan-szindrómában szenvedő személyekre jellemző a magas, vékony testalkat, az aránytalanul hosszú végtagok, a gerincferdülés, a szegycsont deformitása. Nagy jelentőséggel bír az ezen szokványostól eltérő külső karakter időben történő felismerése és a többlépcsős kivizsgálás mielőbbi megkezdése, ugyanis korai beavatkozással a betegek várható élettartama meghosszabbítható.

A Marfan-szindróma diagnózisa komplikált lehet, hiszen annak ellenére, hogy ismert a betegség biokémiai háttere, nem áll rendelkezésünkre olyan laboratóriumi teszt, amivel egyértelműen igazolni lehetne az elváltozást. A kórisme felállítása több különálló vizsgálat eredményén alapszik:

- részletes családi anamnézis,
- teljes fizikális vizsgálat,
- szemészeti vizsgálat, mely magában foglalja a szem réslámpás vizsgálatát is,
- echokardiográfia,
- bizonyos esetekben genetikai vizsgálat.

A Marfan-szindróma kivizsgálásánál és diagnosztizálásánál elkerülhetetlen a családorvos, szemész, kardiológus, ortopéd orvos összehangolt munkája, és javasolt Marfan-szindróma problémájában jártas orvos véleményét is kikérni. Kérdéses esetben a *Magyar Marfan Alapítvány* szakemberei tudnak segítséggel szolgálni.

A diagnosztizálás az 1996-ban meghatározott *Ghent-féle kritériumrendszer*en alapul, melynek lényege a különböző szervrendszereket érintő tünetek major, illetve minor kritériumokra történő felosztása. A Magyar Marfan Alapítvány 2006-os ajánlása szerint amennyiben a vizsgált személy elsőfokú rokonságában nem ismert Marfan-szindrómás beteg, úgy egy major kritérium és további két major vagy minor kritérium szükséges a kórismezéshez, ha pedig az elsőfokú rokonságban jelen van a betegség, akkor egy major kritérium és egy második szervrendszerben egy major vagy minor elváltozás jelenléte elegendő a diagnózis felállításához.

A tünetek ismertetésénél a major kritériumokat dőlt betű jelzi.

CSONTRENDSZER

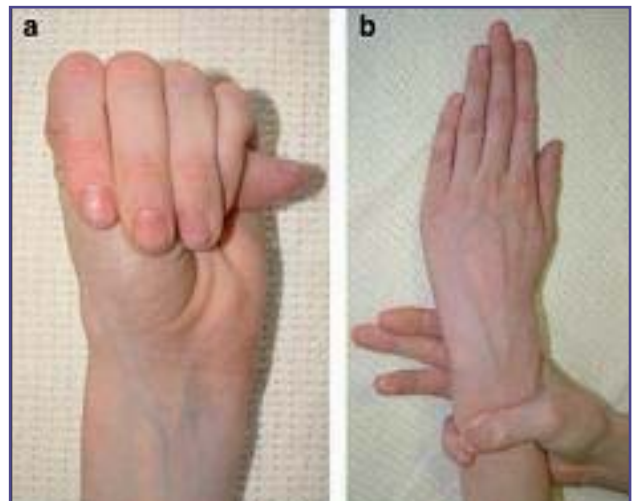
A Marfan-szindrómában szenvedő személy szokványosnál hosszabb, vékonyabb végtagjai, hosszú, póklábszerű ujjai (*arachnodactylia*), *szegycsont-deformitásai* (*pectus carinatum*, *pectus excavatum*) jellegzetes Marfan-szindrómás külsőt eredményeznek a betegnek. A fiatal korban jelentkező gerincferdülés (*kyphoscoliosis*) miatt testtartásuk gyakran rossz, vállaik előrelógnak, hasuk kidomborodik. Arcuk általában vékony, hosszúkás, szájpaddlásuk magasán ívelt, sokszor egymásra torlódott



1. ábra – Marfan-szindrómás család

fogakkal, állkapcsuk előreugró. Jellemző továbbá az ízületek lazasága, hipermobilitása, a *lúdtalp* (*pes planus*), valamint a *protrusio acetabulae*.

A páciens fizikális vizsgálata során javasolt három, Marfan-szindrómára jellemző tünet megfigyelése. Az első jellegzetesség, hogy a karok fesztávolsága nagyobb, mint a testmagasság: $\text{kartávolság (cm)} / \text{testmagasság (cm)} > 1,05$. A második típusos tünet, hogy ökölbe szorításkor a hüvelykujj distalis phalanxa teljes egészében túlnyúlik a tenyér ulnaris szélén (*Steinberg-hüvelykujjtűnet*). Végül pedig a hüvelykujj és a kisujj fedik egymást a csukló körbefogásakor (*Walker–Murdoch-csuklótűnet*).



2. ábra – *Arachnodactylia*: (a) *Steinberg-hüvelykujjtűnet*, (b) *Walker–Murdoch-csuklótűnet*

SZEM

A Marfan-szindrómás betegek több mint felénél jelen van a *szemlencse helyzetváltoztatása* (*dislocatio lentis*), illetve *rendellenes elhelyezkedése* (*ectopia lentis*), melyek következtében látászavar, uveitis, szembelnyomás-emelkedés jöhet létre. Korán kialakulhat glaucoma és cataracta is. Sokukra jellemző a myopia. Az egyik legnagyobb veszélyt azonban a retinaleválás jelenti.

SZÍV- ÉS ÉRRENDSZER

A betegek 80%-ában megtalálható a *főverőér kóros tárgulata* (*aortadilatáció*) az aortagyökön és az aorta ascendenzen. A tárgulat gyakran már születéskor jelen van, de csak felnőttkorban okoz panaszokat. Echokardiográfiás felmérések kimutatták, hogy Marfan-szindrómás betegeknél az aortagyök az életkor előrehaladtával folyamatosan tárgul, egyénenként változó mértékben. A tárgult aorta hosszanti irányban, lap szerint szakadhat (*aortadissectio*), ritkábban *spontán rupturája* következhet be, tehát a komp-

likációk a beteg életét veszélyeztetik. Noha az esetek döntő többségében a Marfan-szindrómás beteget az aorta proximális szakaszán kialakult szövődmények sodorják életveszélyes állapotba, a distalis szakaszokon létrejött aortadilatáció vagy -dissectio jelentősége sem elhanyagolható. Az aorta thoracalis és abdominalis szakaszán jelenlévő krónikus dissectio gyakran progrediál, így újabb dissectio- és rupturaveszélyt jelenthet a beteg számára.

Az aorta kezdeti szakaszának tágulata következtében aortabillentyű-elégtelenség (insufficiencia) is létrejöhethet, mely miatt a vér visszafelé áramolhat a bal kamrába (aortaregurgitáció), így szívelégtelenséghez, majd a beteg halálához vezethet.

A Marfan-szindrómás betegek kb. 68%-ára jellemző a mitralis billentyű bal pitvarba történő beoltosulása (prolapsusa), melynek az esetek nagyobbik részében hemodinamikai szempontból nincs jelentősége, viszont a betegek kb. egynegyedénél az életkor előrehaladtával fokozatosan rosszabbodik. Következtében a billentyű elégtelensége (insufficienciája), ezáltal mitralis regurgitáció jön létre. A komplikáció a billentyű szerkezeti hibájának talaján alakul ki. A kötőszöveti defektus a mitralis anulus tágulatához, elmeszesedéséhez, valamint a chordák megnyúlásához, szakadásához vezet, így okozván a regurgitáció mértékének folyamatos növekedését.

Kevésbé gyakori Marfan-szindrómában a tricuspidalis billentyű prolapsusa és insuficienciája. A kóros szívbillentyűkön infektív endocarditis alakulhat ki. Ingerképzési és ingerületvezetési zavarok jelenléte sem ritka.

KÖZPONTI IDEGRENDSZER

A gerincsatornát bélelő kemény agyhártya Marfan-szindrómában szenvedő egyéneknél az életkor előrehaladtával gyengül, kitégül, ezáltal nyomást gyakorol az agyéki és/vagy keresztcsonti csigolyákra (dura ectasia). Nemzetközi irodalmi adatok szerint a Marfan-szindrómás betegek 92%-át érinti az elváltozás. A lumbosacralis dura ectasia lehet tünetmentes, okozhat enyhe diszkomfort-érzést, de járhat erős, hasba sugárzó fájdalommal is, valamint a láb gyengeségével, zsibbadásával.

A beteg viselkedésében is tapasztalhatók rendellenességek: a hiperaktivitás, a dekoncentráció, a tanulási nehézség mind megerősítheti a családorvos gyanúját. A Marfan-szindróma a beteg intelligenciáját nem érinti.

BŐR

A Marfan-szindrómás betegek bőrén striák (striae atrophicae) jelenhetnek meg függetlenül szignifikáns

testsúlyváltozástól, illetve terhességtől. A striák az egészségre ártalmatlanok, kezelést nem igényelnek.

Eszztétikai problémát jelenthet a talp és a tenyér bőrének hámlása a szaruréteg túlbujánzása miatt (hyperkeratosis plantaris és palmaris).

Marfan-szindrómában szenvedő betegeknél a hasfali és lágyéksérvek kialakulásának kockázata fokozott.

Előfordulhat a rectusizomzat középvonalban történő szétválása (rectus diastasis). Tünete, hogy felüléskor a has középvonalban nagymértékben elődomborodik.

A Marfan-szindrómás betegeknél jellemzően kevesebb bőr alatti zsírszövetük van, mint egy egészséges embernek. Megjelenésük astheniás.

TÜDŐ

A tüdőben kialakult szövődmények nem gyakoriak, de igen veszélyesek. Spontán pneumothorax, valamint korai emphysema jöhet létre dohányzástól függetlenül. Alvással kapcsolatos légzési problémák is megnehezíthetik a beteg pihenését, pl. horkolás, alvási apnoe. Marfan-szindrómában mindezek akkor is jelen lehetnek, ha a páciens nem túlsúlyos.

VÁZIZOMZAT

Megfigyelhető a beteg izomzatának fejletlensége, hypotoniája, valamint a lapockák szárnyakra emlékeztető elhelyezkedése (scapulae alatae).

KEZELÉS ÉS NYOMKÖVETÉS

A kötőszövet elváltozásait helyreállítani nem lehet, így módon a Marfan-szindróma nem gyógyítható. A kezelés célja megelőzni, illetve minimálisra csökkenteni a szövődmények kialakulásának esélyét. Alapvető fontosságú tehát a betegség felismerése a szövődmények jelentkezése előtt. A diagnosztizálás mellett a kezelésre és a nyomkövetésre is a multidiszciplináris megközelítés érvényes, azaz több orvos összehangolt munkája révén lehet hosszú távú sikerekre számítani. Minden Marfan-szindrómában szenvedő személy más és más jegyeit hordozza a kórképnek, ezért különösen fontos minden beteg számára egyéni kezelési terv kidolgozása, lehetőleg ebben jártas orvos közreműködésével.

CSONTRENDSZER

Évente történő ortopédiai felülvizsgálat javasolt a gerinc és a mellkas alakjában történő esetleges változások felismerésére. Egy súlyos deformitás ugyanis nemcsak esztétikai hátrányt jelenthet, hanem a szív és a tüdő he-

lyes funkcióját is akadályozhatja. Főleg gyermekeknél okoz nehézlégzést, fáradékonyságot, visszatérő felső légúti megbetegedéseket a sternum és a hozzá kapcsolódó bordák nagyfokú besüppedése. Sebészeti beavatkozásra romló pulmonalis és kardiális funkciók esetén, illetve kozmetikai okokból kerülhet sor.

Progresszív scoliosis esetén fűző viselése jöhet szóba, melyről ortopéd szakorvos dönt.

A dura ectasia okozta hátfájdalom, lábzsibbadás konzervatív kezelést igényel. Az elsődleges cél a fájdalom enyhítése.

SZEM

A Marfan-szindrómára jellemző szemproblémák általában szemüveggel, kontaktlencsével korrigálhatók, műtéti kezelésre ritkán kerül sor.

Glaucoma jelenléte esetén a kezelés célja a fokozott intraocularis nyomás csökkentése. A szembenyomás rendszeres mérése elengedhetetlen.

Minden szemproblémával küzdő Marfan-szindrómás beteget évente szemész szakorvoshoz kell irányítani.

TÜDŐ

A Marfan-szindrómás betegek fokozott kockázattal bírnak különböző tüdőt érintő szövödmények kialakulására (spontán pneumothorax, pneumonia, emphysema, asthma bronchiale, alvási apnoe), függetlenül a dohányzástól és az elhízástól. A tüdő helyes funkcióját akadályozhatják a már említett mellkasdeformitások, továbbá ronthat a légzésfunkción több szövödmény, pl. az asztma és az emphysema együttes jelenléte is. A megfelelő terápiáról tüdőgyógyász szakorvos dönt.

Amennyiben a beteg hirtelen jelentkező mellkasi fájdalomra, légszomjra, száraz köhögésre panaszkodik, spontán pneumothorax gyanúja merül fel, ezért a lehető legrövidebb időn belül hospitalizálni kell.

SZÍV- ÉS ÉRRENDSZER

A Marfan-szindróma legveszélyesebb szövödményei a nagyereken és a szívben jönnek létre, ezek felelősek a hirtelen kialakuló, életet veszélyeztető állapotokért, valamint a halálozások 80%-áért. A betegséget egyelőre nem lehet gyógyítani, de konzervatív és sebészeti kezeléssel jelentősen csökkenthető a cardiovascularis következmények rizikója.

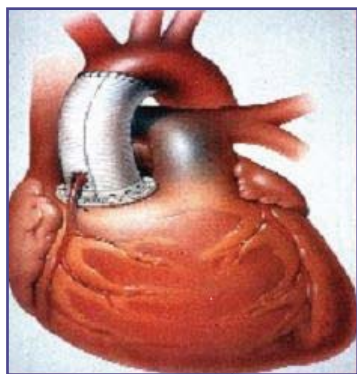
A konzervatív kezelés legfontosabb tényezői a rendszeres, évente történő echokardiográfiás vizsgálat, valamint a β -blokkoló kezelés. A β -blokkolók csökkentik

az aortában uralkodó nyomást, ezáltal az aorta falának feszülését, így lassítják az aortagyök-dilatáció progresszióját, vagyis kisebb mértékűvé válik a dissectiók kialakulása és a regurgitáció mértéke. Sebészeti beavatkozás előtt és után is nagy hangsúlyt kell helyezni a szisztolés vérnyomás csökkentésére – nem haladhatja meg a 120–130 Hgmm-t –, így a β -blokkolók szedésére ezért is szükség van. Összefoglalva tehát, az aortagyök-dilatáció felismerésekor a β -blokkoló kezelés elkezdése elsődleges fontosságú. Fontos, hogy a Marfan-szindróma standard β -blokkoló terápiáján túl új kezelési lehetőségként merül fel egy régóta ismert angiotenzin II receptor antagonistá gyógyszer, a losartan alkalmazása. Egerken végzett nemzetközi kísérletek kimutatták, hogy a losartan csökkenti az aortaaneurysma növekedését, ezáltal képes megállítani a Marfan-szindróma progresszióját, sőt, segíthet az aortafal normális szöveti struktúrájának helyreállításában is. Több kutatás folyik annak igazolására, hogy a losartan alkalmazása hatékony és biztonságos módja a Marfan-szindróma gyógyszeres kezelésének, és ez mindenképpen bizakodásra ad okot.

Harminchét évvel ezelőtt a Marfan-szindrómás betegek átlagosan 32 évig éltek, 1997-ben várható élettartamuk 44, illetve 47 év volt, mára megközelíti az átlag populáció várható életkorát. Az alig négy évtized alatt bekövetkezett jelentős változás háttérben a cardiovascularis szövödmények diagnosztikájában, konzervatív és sebészeti kezelésében elért eredmények állnak. Az akut és elektív műtétek mellett előtérbe került profilaktikus műtétek kedvező statisztikát mutatnak: műtéti halálozásuk alacsony és jó hosszú távú eredményekkel kecsegtetnek.

Profilaktikus műtétre a bulbus aortae tágulása esetén kerülhet sor. Általánosan műtéti indikációt jelent a sinotubularis junctio 45 mm-t elérő vagy meghaladó átmérője; pozitív családi anamnézis (aortadissectio igazolt előfordulása) esetén viszont már 40–45 mm közötti tágulat esetén is indokolt a sebészeti beavatkozás. Függetlenül a sinotubularis junctio átmérőjétől, amennyiben képalkotó vizsgálatokkal igazolható, hogy a tágulat növekedése az elmúlt fél/egy év alatt elérte/meghaladta a 0,5 cm-t, az aortagyök rekonstrukciója indokoltá válik. A műtét leggyakrabban az aortabillentyű és az aorta tágult kezdeti és felszálló szakaszának helyettesítése műbillentyűvel és műérrel, ún. composit grafftal (*Bentall–DeBono-műtét*). Ép billentyűk esetén billentyűmegtartó műtét is szóba kerülhet, ilyenkor csak az aorta dilatált szakaszát szükséges műérrel helyettesíte-

ni (*David-műtét*). Ezen műtéti típus előnye, hogy nem igényel tartós antikoaguláns terápiát. Hátránya, hogy a megtartott billentyű tartóssága kérdéses. Az aortaív tágulata esetén a károsodott szakasz helyére műér (graft) kerül. Tágult leszálló aorta műtéti megoldása szintén az érintett szakasz műérrel történő helyettesítése.



3. ábra – Bentall-műtét során a káros aortabillentyű és a tágult felszálló aorta helyére billentyűs érprotézis (composit graft) kerül, melynek műér részébe szájaztatják a coronariákat.

Az aortadissectio műtéti megoldásaként leggyakrabban szintén a Bentall-műtét jön szóba, esetenként aortaívcserevel kiegészítve. Azonnali műtétet nem igénylő, krónikus proximális és distalis dissectio esetén gondos nyomonkövetés, kímélő életmód, β -blokkoló kezelés javasolt, majd pedig az operáció választott időpontban történő elvégzése.

Az aortagyök és aorta ascendens tágulatának talaján kialakult aortainsufficiencia, valamint a következményes regurgitáció szintén sebészi kezelést igényel. Műtéti megoldása a Bentall-műtét.

A Marfan-szindrómában szenvedő betegek kb. kétharmadánál jelenlévő mitralis prolapsus önmagában, ha nem jelent hemodinamikai problémát, nem igényel sebészi beavatkozást, a következtében kialakuló mitralis regurgitáció viszont progresszív jellege miatt műtéti ellátást tesz szükségessé. Az esetek 80%-ában a probléma billentyűplasztikával megoldható, 20%-ban viszont billentyűcsere van szükség. Ez általában mechanikus műbillentyű beültetését jelenti. Gyermekvállalást tervező fiatal nőbeteg, valamint gyermek és nagyon idős páciens esetében biológiai műbillentyű beültetésére kerül sor.

Fontos röviden összefoglalni a műbillentyű-beültetés utáni antikoaguláns kezeléssel, valamint endocarditis-profilaxissal kapcsolatos családorvosi teendőket.

A mechanikus műbillentyű-beültetésen átesett beteg élete végéig antikoaguláns kezelésben kell részesíteni. Az antikoaguláns kezelés célja a 2,5–3,5 közötti INR szint beállítása. Rizikófaktor (pl. pitvarfibrilláció) fennállása, illetve adekvát INR szint ellenére fellépő thromboembolia esetén az antikoaguláns kezelést napi

100 mg Aspirin adásával szükséges kiegészíteni. Kialakult INR szint esetén havonta laboratóriumi kontroll javasolt, nagyfokú ingadozás esetén pedig két-három hetente szükséges az alvadási paraméterek ellenőrzése.

Biológiai műbillentyű beültetése esetén, ha más rizikófaktor nem mutatható ki, a műtét utáni első három hónapban szükséges csak az orális antikoaguláns kezelés (INR 2–3). Rizikófaktor jelenléte esetén a hazai szakmai ajánlás szerint tartós kumarin-kezelés szükséges (INR 2–3).

Műbillentyű-thrombosison átesett beteg INR szintjét gyakrabban, lehetőleg két-három hetente ajánlott ellenőrizni.

A műbillentyűvel operált betegek thrombosis-preveniójáról részletesebb leírást a thromboemboliás szakmai irányelvek tartalmaznak.

Az endocarditis-profilaxis lényege, hogy műbillentyű-beültetésen átesett betegnek, valamint mitralis insufficienciával járó mitralis prolapsusban és aortaregurgitációban szenvedő személynek műtétek, fogászati, nyelőcsövön végzett, légzőrendszeri, gyomor-bélrendszeri és húgy-ivarszervi beavatkozások előtt szájon át vagy intravénásan antibiotikumot kell adni a szívbelhártya-gyulladás megelőzése céljából. Fogászati beavatkozás előtt egy órával 2 g amoxicillin per os adása javasolt. Amennyiben a szájon át történő bevétel nem lehetséges, úgy ajánlott 2 g ampicillin iv. adása 30 perccel a beavatkozás előtt. Tükrözések, eszközös beavatkozások előtt egy órával 2 g ampicillin és 1,5 mg/ttkg gentamycin iv. adása szükséges, valamint 1 g amoxicillin bevétele hat órával a beavatkozás után. Az infektív endocarditis prevenciójával bővebben az erre vonatkozó szakmai ajánlás foglalkozik.

A családorvos teendői a szív-és érrendszeri problémákkal küzdő Marfan-szindrómás páciens gondozása során:

- Műbillentyű-beültetésen átesett betegét havonta megvizsgálja, INR eredményét értékeli, szükség szerint módosít az antikoaguláns kezelésen.
- Biológiai műbillentyű-beültetésen átesett betegét a műtét utáni első 5–6 évben évente, majd fél-évente szívultrahangos vizsgálatra küldi a billentyű fokozatos degenerálódása miatt. Diszfunkció esetén az ellenőrzést gyakrabban el kell végezni.
- Aortaműbillentyű- és műér-beültetésen átesett betegre szintén érvényesek az antikoaguláns kezelésnél leírtak, ezen kívül echokardiográfiás vizsgálat szükséges a műtét után két héten belül, majd 3–6

hónap múlva, később pedig évente. CT-vizsgálat két évente szükséges.

- Akut dissectio műtétjét követően képalkotó vizsgálat (MR, CT, TEE) javasolt az esemény után 1, 3, 6, 12 hónappal, majd két évente az aorta operált szakaszának nyomon követésére és a késői szövődmények (aneurysma, expanzió, redissectio, anastomosis-leak, -ruptura) kimutatása céljából.
- Műtét után felmerülő bármilyen probléma esetén betegét az operáló orvoshoz irányítja.
- β -blokkoló kezelést állít be, panaszok esetén változtat rajta.
- Minden szív- és érrendszeri elváltozással küzdő Marfan-szindrómás beteget évente teljes körű kardiológiai kivizsgálásra utal, amelybe a szívult-rahagos vizsgálaton túl beletartozik egy részletes laboratóriumi vizsgálat, EKG, mellkasröntgen is.

FIZIKAI AKTIVITÁS

Alapvetően fontos, hogy a Marfan-szindrómás beteg egészséges életmódot folytasson, beleértve a testmozgást is. A sportolás jótékonyan hat a beteg pszichéjére, fokozza kitartását, növeli fizikai erejét, és kedvező hatással lehet életvitelére is, pl. segítségével leszokhat a dohányzásról. Tudni kell azonban, hogy vannak sportok, amelyek kifejezetten veszélyesek a beteg számára, és ezeket kerülnie kell. Ennek betartása, illetve betartatása különösen gyermekeknél, illetve versenyszerűen sportoló páciensek esetében jelenthet gondot. Ezen a téren a családorvos nélkülözhetetlen, hiszen a beteg és szülei teljes körű tájékoztatásával, továbbá a páciens életvitelének gondos ellenőrzésével megelőzhetővé válnak a túlzásba vitt sportolás nem várt következményei. Az alább felsorolt tanácsokat érdemes megfogadni:

- Mindazon sportokat, melyeknél ütközésre kerülhet sor, tehát a csapatsportokat, labdajátékokat kerülni kell. Antikoaguláns kezelésben részesülő betegekre ez fokozottan érvényes.
- Nagy testi megerőltetéssel járó sportok, pl. a súlyemelés, birkózás, hegymászás szintén kerülendők, hiszen ezek növelhetik az aortában uralkodó nyomást, ezáltal nagyobb eséllyel következik be aortadissectio, illetve aortaruptura. Ugyanez érvényes minden nehéz fizikai munkára is.
- β -blokkoló kezelésben részesülő beteg testedzése során legfeljebb 100/perc szívfrekvencia elérése a cél.

- Heti három-négy alkalommal történő 20–30 perces, közepes intenzitású testmozgás elegendő.
- Javasolt egyéni sportok végzése, pl. gyaloglás, kocogás, megfelelő védőfelszerelésben végzett kerékpározás.
- Fontos tudnivaló, hogy amint fáradtnak érzi magát a beteg, a tevékenységet abba kell hagynia, pihennie kell.

A felsorolt tanácsok általánosak, az egyes betegre vonatkozó sportolási lehetőségeket és megszorításokat az állapotát jól ismerő orvosnak kell meghatározni.

GENETIKAI TANÁCSADÁS

Gyermekvállalás tervezésekor elengedhetetlen a genetikai tanácsadás, hiszen a betegség autoszomális domináns öröklődésmentet mutat. Leggyakrabban egy egészséges és egy heterozigóta beteg szülő esetével találkozhatunk, így 50%-os eséllyel lesz a közös gyermek is beteg. Gyermekvállalás előtt szükséges a megfelelő szakemberrel történő konzultáció, majd a várandós nőbeteg fokozott megfigyelése és speciális ellátása, hiszen a terhesség egyértelműen növeli az aortadissectio és aortaruptura kialakulásának esélyét.

ÖSSZEFOGLALÁS

Összefoglalva a leírtakat, megállapítható, hogy minden Marfan-szindrómás beteg tartós gondozást igényel, melynek során a hangsúly a szekunder prevención van. A családorvos feladata egyfelől a kórkép tüneteinek korai felismerése, a diagnosztizálás és kezelés sokrétű problémájának egy kézben tartása, másfelől a páciens teljes körű tájékoztatása, életvitelének és mentális egészségének figyelemmel kísérése. Ahhoz, hogy az életet veszélyeztető szív- és érrendszeri szövődmények kivédése hosszú távon sikeres legyen, elengedhetetlen, hogy a Marfan-szindrómás beteg tisztán lássa az őt érintő kórkép természetét, és tudja, hogy a profilaktikus célból végzett műtéttel életkilátásai jelentősen növelhetők, várható élettartama meghosszabbítható.

KÖSZÖNETNYILVÁNÍTÁS

A cikk megírásához nyújtott szakmai segítségért köszönetet mondok dr. Szabolcs Zoltánnak (Sемmelweis Egyetem Ér- és Szívsebészeti Klinika).

IRODALOM: a szerkesztőségben