

# Historia badań nad Zespołem Marfana

## Historia badań nad Zespołem Marfana

Zespół Marfana jest dość rzadko spotykaną jednostką chorobową o tajemniczej, do niedawna, etiologii. Pierwsze noty na ten temat zostawili już w V w. naszej ery Babilończycy, zaś pierwszego typowego opisu tej choroby dokonał w 1876 roku okulista z Cincinnati E. Williams. Następnie Zespół Marfana został opisany przez francuskiego pediatrę - Antoine Bernarda Marfana w 1896 roku na podstawie objawów zaobserwowanych u 5-letniej dziewczynki w postaci wydłużenia palców (dolichostenomelii). Kilka lat później Emile Charles Achard wprowadził termin arachnodaktylii, oznaczający nadmiernie długie, pająkowate palce. Zarówno czasopisma medyczne, jak i prasa popularna sugerowały występowanie Zespołu Marfana u Abrahama Lincolna. Jednakże, żaden z tych trzech opisanych tu przypadków nie był prawdziwym

Przykurcze w stawach sugerują, że pacjentka dr Marfana prezentowała typowe objawy dla CCA (congenital contractural arachnodactyly) opisanego przez dr Beals'a w 1972 r. Również przypadek dr Achard'a znany jest dzisiaj jako zespół pod jego imieniem.

Nawet Abraham Lincoln bardziej odpowiada pod względem objawów zespołowi Stickler'a niż Zespołowi Marfana. Pierwszy typowy opis Zespołu Marfana jest przypisywany okuliście - dr E. Williamsowi (1876), natomiast w literaturze niefachowej również o całe 10 lat wyprzedza opis dr Marfana, Sir Arthur Conan Doylew. A study of Scarlet. Sugeruje się, że objawy tego zespołu prezentował również Paganini. Tak więc pomimo tego, że zespół ten znany pod nazwiskiem dr Marfana, kto naprawdę opisał go po raz pierwszy jest sprawą dyskusyjną. Powszechną uwagę opinii publicznej na Zespole Marfana skupił fakt tragicznej śmierci w 1986 r. słynnego amerykańskiego gracza w siatkówkę Flo Hyman'a, który zmarł z powodu pęknięcia tętniaka aorty w przebiegu Zespołu Marfana.

Dziś wiadomo że Zespół Marfana dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący. Oznacza to, że objawy występują już u heterozygoty ( w początkowym stadium rozwoju płodu ). Charakteryzuje się on dużym stopniem penetracji patologicznego genu oraz różnorodną ekspresją ( zmianami wyglądu i budowy ciała). Gen, którego mutacje są odpowiedzialne za występowanie charakterystycznych dla tego zespołu objawów został już zmapowany na chromosomie 15 i sklonowany, a jego produktem białkowym jest fibrylina - białko uczestniczące w tworzeniu struktury włókien elastycznych.

Dalsze dzieje rozwoju wiedzy na temat zespołu Marfana wyglądały następująco :

1896 r. - pediatra z Paryża dr Marfan opisał zespół różnych nieprawidłowości szkieletowych u pięcioletniej dziewczynki. Był to pierwszy opisany przypadek tego zespołu wad, ale o tym, że są one uwarunkowane genetycznie przekonano się dopiero niedawno.

1914 r. - Boerger jako pierwszy opisał podwichnięcie soczewek.

1934 r. - Pojawiły się doniesienia o tętniaku rozwarstwiającym aortę w jej części wstępującej.

1950 r. - Dokonano analizy rodowodów wielu pacjentów, głównie z powikłaniami sercowo-naczyniowymi, co pozwoliło określić różnorodność i zmienność obrazu chorobowego.

1956 r. - Określono podobieństwo strukturalne między więzadełkami soczewek oczu a warstwąśrodkową aorty.

1971 r. - Beals i Hecht opisali chorobę dziedziczną autosomalnie dominująco, którą nazwali CCA (congenital contractural arachnodactyly - wrodzona arachnodaktylia, pająkowatość palców, z przykurczem). Zmiany szkieletowe w tej chorobie odpowiadają tym, jakie opisał dr Marfan, zaś oczy i aorta są zdrowe lub mają mniejsze wady, występuje znacznie mniejsza ruchomość więzadeł oraz przykurcze.

1986 r. - Odkryto fibrylinę; glikoproteinę, której wadliwa budowa leży u podłoża zespołu Marfana.

1991 r. - D. Hollister odkrył geny odpowiedzialne za budowę fibryliny. Geny te znajdują się na chromosomie 15 (15q 15-21). U osób dotkniętych zespołem Marfana chromosom 15 jest zmieniony w niewielkim stopniu (rozmaicie u różnych pacjentów).

1991 r. - Lee i współpracownicy zlokalizowali na chromosomie 5 (5q 23-31) zespół genów także odpowiedzialny za syntezę fibryliny, a zmieniony chorobowo w postaci CCA.

U podłoża choroby leży wadliwa budowa tkanki łącznej (struktury zwanej fibryliną), a o występowaniu tej wady decydują dwa małe "błędy" w materiale genetycznym człowieka (punktowe zmiany piątego i piętnastego chromosomu). Ponieważ tkanka łączna znajduje się w wielu narządach, dlatego ten zespół chorobowy dotyka wielu z nich.

Na czym polega ta choroba?

U podłoża choroby leży wadliwa budowa tkanki łącznej (struktury zwanej fibryliną), a o występowaniu tej wady decydują dwa małe " błędy " w materiale genetycznym człowieka ( punktowe zmiany piątego i piętnastego chromosomu). Ponieważ tkanka łączna znajduje się w wielu narządach, dlatego ten zespół chorobowy dotyka wielu z nich. Zespół Marfana (arachnodactylia = pająkowatość palców; dystrophia mesodermalis; congenita hypoplastica) - "jest to układowe uszkodzenie tkanki mezenchymalnej ze zmianami w układzie kostno-stawowym, w układzie krążenia i w gałkach ocznych. Przyczyną zespołu Marfana jest uwarunkowane genetycznie uszkodzenie włókien sprężystych i zaburzenie w tworzeniu kolagenu oraz substancji podstawowej tkanki łącznej". Choroba ta dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący, charakteryzuje się dużym stopniem penetracji patologicznego genu oraz różnorodną ekspresją. Gen, którego mutacje są odpowiedzialne za występowanie typowych dla tego zespołu objawów został zlokalizowany na chromosomie 15.

Jakie są objawy tej choroby?

Diagnostyka zespołu Marfana opiera się na obecności charakterystycznych odchyień od stanu prawidłowego stwierdzanych w badaniu klinicznym w obrębie układu kostnego, naczyniowego oraz narządu wzroku. Dodatkowym czynnikiem ułatwiającym znacznie ustalenie rozpoznania jest dokładnie przeprowadzony wywiad rodzinny. Rozpoznanie oparte o badanie kliniczne i wywiad rodzinny, ustala się na podstawie obecności typowych objawów współistniejących w 3 układach przy negatywnym wywiadzie rodzinnym (jeśli rodzice chorego są zdrowi), oraz w 2 lub więcej układach przy stwierdzeniu obciążonego wywiadu rodzinnego. Objawy charakterystyczne dla tego zespołu mogą być stwierdzone już przy urodzeniu, chociaż nie jest to regułą.

U większości chorych Zespół Marfana można rozpoznać już u noworodka, który jest smukły i nie ma właściwego napięcia mięśniowego. W późniejszym okresie można stwierdzić, że dziecko niedowidzi, gdyż nie śledzi wzrokiem poruszających się przedmiotów. Innym bardzo ważnym, często występującym i łatwym do wykrycia przez pediatrę objawem jest słyszalny, charakterystyczny szmer w sercu. Czasami jednak wada serca ujawnia się dopiero u starszego dziecka, np.: dwuletniego, pięcioletniego,(czasami jeszcze później), co też jest dla tego zespołu typowe. Dziecko rośnie szybciej od zdrowych rówieśników, jest bardzo smukłe i ma trudności w siadaniu, a potem szybkim bieganiu. Przyczyną tych problemów małego dziecka (do 3 lat) jest jego wiotki układ mięśniowy. Czasem dziecko ma błękitne białkówki, ślini

się nawet do czwartego roku życia z powodu wiotkości mięśni mimicznych twarzy. Paluszki dziecka są smukłe i zdarza się, że połówki ciała dziecka są asymetryczne np. jedna ręka jest grubsza i dłuższa od drugiej, albo jedna noga jest grubsza i dłuższa od drugiej). Ta asymetria ciała może być przyczyną bocznego skrzywienia kręgosłupa, który z przyczyn typowych dla zespołu Marfana jest słaby i wiotki. Mimo często bardzo słabego wzroku poziom umysłowy dziecka nie odbiega zwykle od normy. Z powodu słabości mięśni klatki piersiowej, a także skrzywienia bocznego kręgosłupa - zwłaszcza jeżeli jest duże - upośledzone jest oddychanie dziecka. Dlatego też dzieci z zespołem Marfana często chorują na zapalenie oskrzeli, płuc, a wielu dorosłych cierpi na astmę.

## Charakterystyka zmian chorobowych

Wąska długa czaszka.

Wysoko wysklepione "gotyckie" podniebienie.

Klatka piersiowa lejkowata (szewska, pectus infundibuliforme, pectus excavatum) - przemieszczeniu ulega dolna część mostka wraz z wyrostkiem mieczykowatym i przylegającymi kostno-chrzęstnymi częściami żeber (postać lekka) lub przemieszczenie obejmuje cały trzon mostka i przymostkowe końce żeber od przyczepu ich drugiej lub trzeciej pary (postać ciężka).

Do objawów należą: spłaszczenie i poszerzenie klatki piersiowej, zmniejszenie pojemności życiowej płuc, skłonność do infekcji dróg oddechowych, niedomykalność krążeniowo-oddechowa, niekiedy przemieszczenie narządów klatki piersiowej.

Leczenie zachowawcze opiera się na wykonywaniu ćwiczeń poprawiających sprawność życiową płuc. Można też stosować aparaty ortopedyczne, jednak są one mało skuteczne.

Ewentualne leczenie operacyjne prowadzi się na ogół ze względów kosmetycznych.

Wąskie plecy.

Skrzywienia kręgosłupa (kyphoscoliosis, scoliosis congenita) - wada może powstać na tle anomalii rozwojowych kręgow (skrzywienia kostnopochoodne), a także na skutek wrodzonych zaburzeń mięśni (skrzywienia mięśniopochoodne). Wrodzone skrzywienia kostnopochoodne charakteryzują się krótkim łukiem skrzywienia pierwotnego, a skrócenie kręgow nie jest duże; można je zauważyć już u noworodka lub w czasie przyspieszonego wzrostu.

Leczenie zachowawcze oparte jest na wykonywaniu ćwiczeń wzmacniających mięśnie grzbietu i brzucha, także na pływaniu (z wyłączeniem nacisków osiowych). W przypadku znacznego postępu zmian konieczne jest leczenie operacyjne.

Nadmierne wydłużenie i ścięczenie kości długich, zwłaszcza rąk i nóg.

Pająkowatość palców (arachnodactylia).

Koślawość kolan - przekraczająca 10 stopni, gdy odległość pomiędzy kostkami przyśrodkowymi (w pozycji stojącej przy stykających się kolanach) jest większa niż 5 cm i w pozycji stojącej jedno z kolan wysunięte ku przodowi zakrywa część przyśrodkową drugiego kolana, które jest w przeproście. Zniekształcenie to nie grozi zaburzeniami czynności kończyn, chociaż z upływem lat może stać się przyczyną wcześniejszego rozwoju zmian zwyrodnieniowych w stawie kolanowym. Leczenie jest długotrwałe i może napotkać sprzeciw dziecka. Koślawość kolan można leczyć zachowawczo stosując obuwie zapewniające przesunięcie osi obciążenia ku stronie przyśrodkowej (obcas Thomasa, wkładki supinujące) oraz zapobiegające przerostowi kolan.

Płaskostopie.

Serce i układ krążenia

Niedomykalność zastawek półksiężycowatych aorty - spowodowane znacznym poszerzeniem aorty i jej pierścienia. Skutkiem tego stanu jest cofanie się krwi do serca.

Uszkodzenie błony środkowej aorty - prowadzące w większości przypadków do powstania tętniaka. Rozwarstwienie aorty jest najczęstszą przyczyną przedwczesnego zgonu osób dotkniętych zespołem Marfana. Życie chorego może uratować dokonana w odpowiednim momencie wymiana rozwarstwionej części aorty (zwykle jej łuku). Za optymalny do przeprowadzenia operacji uważa się moment, kiedy długość średnicy łuku aorty wynosi 5 cm. Jednakże branie pod uwagę jedynie tego "krytycznego" wymiaru nie jest wystarczające, gdyż może on u niektórych pacjentów już świadczyć o rozwarstwieniu ściany tego naczynia krwionośnego. Obok powyższego, istotnego kryterium należy brać pod uwagę także wiek i wzrost.

Narząd wzroku

Brak wrodzony soczewek (aphakia congenita) - zjawisko bardzo rzadkie.

Szczelina soczewki (coloboma lentis) - jest to ubytek wrodzony brzegu soczewki, różnego kształtu i wielkości, umiejscowiony przeważnie w jej dolnej części. W miejscu ubytku soczewka jest cieńsza i zwykle pozbawiona włókien obwodkowych. Niejednokrotnie w pobliżu szczeliny występują drobne zaćmienia soczewki. Zmianom tym towarzyszy osłabienie wzroku spowodowane niezbornością soczewki.

Obustronne podwichnięcie soczewek (subluxatio lentis) - na skutek pęknięcia części więzadełek podtrzymujących soczewkę; powoduje zmianę jej położenia. Nieprawidłowe ustawienie soczewki jest przyczyną nierównomiernej głębokości komory przedniej, w której może się pojawić przepuklina ciała szklistego. W przypadku podwichnięcia soczewek, przy ruchach gałek ocznych można zauważyć drżenie tęczęwki (iridonesis), a przy znacznym stopniu podwichnięcia widoczny jest przy badaniu wziernikowym brzeg soczewki.

Obustronne zwichnięcie soczewek (luxatio lentis) - rzadsze od poprzedniego, następuje całkowite zerwanie więzadełek i soczewka może dostać się do ciała szklistego lub do komory przedniej (wypełnia wtedy komorę przednią, przylega do rogówki powodując jej obrzęk, nastrzyknięcie gałki ocznej i zwiększone ciśnienie śródgałkowe). Zwichnięcie soczewki jest bardzo często przyczyną jaskry wtórnej. Przemieszczeniu soczewki towarzyszą zwykle drżenie tęczęwki i zaburzenia widzenia związane z wadą refrakcji (nierozadko zmienną).

Soczewki kuliste (spherophakia) - ich kształt wiąże się ze zmianą włókien i obwódki rzęskowej i jest przyczyną zaburzeń akomodacji oraz krótkowzroczności. Niejednokrotnie ich dalszym następstwem jest jaskra. Zaćma wrodzona (cataracta congenita) - zaćmienie soczewki występuje już w momencie urodzenia. Wśród jej form wyróżnić możemy:

zaćmę warstwową, okołojądrową (cataracta zonularis, perinuclearis), rozwijającą się w warstwie położonej obwodowo względem jądra zarodkowego, a zaćmienia biegnące współśrodkowo leżą w obrębie jądra płodowego. Zaćmienie jest mniej wysyczone w centrum, stąd upośledzenie widzenia jest tylko częściowe. Obwód soczewki jest przejrzysty. Jest ona najczęściej spotykaną odmianą jaskry wrodzonej; zaćmę jądrową (cataracta nuclearis) i zaćmę całkowitą (cataracta totalis), które uniemożliwiają prawidłowe widzenie plamkowe i powodują brak możliwości rozwoju zdolności widzenia u noworodka. Powstaje wtórne niedowidzenie (amblyopia). Przy obustronnej zaćmie całkowitej rozwija się oczopląs i zez; zaćmę torebkową przednią i tylną (cataracta capsularis anterior et posterior); zaćmę biegunową (cataracta polaris anterior vel et posterior); zaćmę błoniastą (cataracta membranacea) pojawiającą się wtedy, gdy w pierwszym okresie życia dochodzi do przerwania ciągłości torebki soczewki i wchłonięcia się jej mas. Podstawowym objawem zaćmy wrodzonej całkowitej jest biała źrenica (leucocoria). Drugim objawem, charakterystycznym dla niewidzących dzieci jest odruch palcowo-oczny Franceschetti. Polega on na uciskaniu przez niemowlę oczu (piąstkami lub kciukami obu dłoni). Zaćma wrodzona częściowa może być rozpoznana dopiero u kilkuletniego dziecka, gdy upośledza ona widzenie w szkole, lub też gdy jej rozwój postępuje w wieku późniejszym.

Leczenie zaćmy opiera się wyłącznie na interwencji chirurgicznej i polega ono często na usunięciu soczewki. Wskazania do tego typu leczenia są zależne od stopnia obniżenia ostrości wzroku; jeśli jest

większa od 0,3 nie daje to podstaw do stworzenia stanu pooperacyjnej bezsoczewkowości, wraz ze wszystkimi konsekwencjami, jakie niesie korekcja optyczna i brak akomodacji.

Z optycznego punktu widzenia najlepszą metodą korekcji bezsoczewkowości jest wszczepienie sztucznej soczewki wewnątrzgałkowej, która uzupełnia zmniejszoną moc układu optycznego oka. Moc łamiąca tej soczewki powinna być dobrana w każdym przypadku na podstawie obliczeń tak, aby uzyskać miarowość oka (dla obliczenia tej mocy konieczna jest przedoperacyjny pomiar krzywizn rogówki - keratometria, pomiar głębokości komory przedniej, a także echograficzny pomiar długości osi gałki - USG-A). Moc wszczepianej soczewki zależy również od jej umiejscowienia w oku; w przedniej bądź tylnej komorze. Oko, które było normowzroczne i posiada przeciętnie długą oś, wymaga na ogół wszczepu o mocy +19, +21,0 D. Stan po wszczepieniu sztucznej soczewki nosi nazwę pseudophakia.

Jeszcze jedną metodą usuwania zaćmy jest fakoemulsyfikacja (phacoemulsificatio cataractae). Polega ona na rozdrobnieniu soczewki pod wpływem wibracji ultradźwiękowej z następowym wyssaniem mas. Ponieważ zabieg ten jest wykonywany drogą kilkumilimetrowego cięcia, przez ten sam otwór wprowadza się dotorebkowo miękką soczewkę wewnątrzgałkową. Stan po wszczepieniu sztucznej soczewki nosi nazwę pseudophakia. Pseudophakia, nie dając możliwości akomodacji, stwarza konieczność dodatkowej korekcji okularowej do bliskich odległości.

Coraz bardziej popularne staje się zastąpienie korekcji okularowej, soczewkami kontaktowymi (zarówno w przypadku pseudophakii, jak i bezsoczewkowości). Takie rozwiązanie niesie ze sobą wiele korzyści, a do najważniejszych należy możliwość patrzenia obuocznego nawet przy dużej różnicy ostrości wzroku w oczach, poszerzenie pola widzenia (które ograniczają oprawki okularowe), zmniejszenie światłowstrętu (jego przyczyną mogą być okulary), uczucie lekkości i, co jest również bardzo ważne, korzystniejszy wygląd.

Zaburzenia źrenic;

Przetrwiała błona źrenicza;

Wrodzony brak tęczówki (aniridia) - jej brak stwierdza się klinicznie, mikroskopowo zaś jej szczątki. W większości przypadków z wrodzonym brakiem tęczówki współwystępuje obniżenie ostrości wzroku, oczopląs i wady soczewki. Jeśli kikut tęczówki jest przyklejony do tylnej powierzchni rogówki (czasem nawet na całym obwodzie), może stać się przyczyną jaskry;

Ubytki tęczówki (coloboma iridis) - współistnieje zazwyczaj z wadliwym rozwojem ciała rzęskowego, naczyniówki i siatkówki;

Różnobarwność tęczówek (heterochromia iridis);

Niebieskie twardówki;

Rogówka olbrzymia (megalocornea) - występuje zwykle w obu oczach, niekiedy z podwichniętymi soczewkami;

Brak rzęs;

Szczelina plamki żółtej;

Wrodzona szczelina tarczy nerwu wzrokowego (coloboma nervi optici) - nerw wzrokowy pozbawiony jest swoich funkcji z powodu uszkodzenia pęczka włókien wzrokowych;

Retinopatia barwnikowa (retinitis pigmentosa, degeneratio retinae pigmentosa) - schorzenie to charakteryzuje się zwężeniem pola widzenia;

Ślepotą na barwy - wynika z zaburzonego funkcjonowania znajdujących się w siatkówce czopków. Do wad rozpoznawania barw należą:

protanopia - niewidzenie barwy czerwonej (pierwszej barwy zasadniczej);

deuteranopia - niewidzenie barwy zielonej (drugiej barwy zasadniczej);

tritanopia - dotyczy trzeciej barwy zasadniczej, niebieskiej;

daltonizm - ślepotą na barwę czerwoną i zieloną;

całkowita ślepotą barwną - nie odróżnia się barw, lecz stopień ich jasności.

Oczopląs (nystagmus) - wrodzony, związany jest z uszkodzeniem sensorycznym (obustronne bardzo słabe widzenie) i/lub motorycznym (zez). Polega on na mimowolnych, drgających ruchach oczu. Drgania mogą być w kierunku pionowym, poziomym lub rotacyjne, mogą być stałe lub zmieniać się zależnie od kierunku spojrzenia- (Falkowska, 1978 s.143). Do głównych typów oczopląsu zaliczyć możemy oczopląs wahadłowy, gdy oczy wychylają się rytmicznie w obie strony w jednakowym czasie oraz oczopląs skaczący, występujący wtedy, gdy ruch oczu w jedną stronę jest szybszy niż w drugą; jego kierunek określa się zależnie od kierunku fazy szybkiej. Leczenie może przynieść poprawę w tych przypadkach, w których istnieje "blokada" ("strefa ciszy") oczopląsu przy pewnym ustawieniu gałek. Polega ono na odpowiednim chirurgicznym ustawieniu oczu. Niekiedy ustawienie takie można uzyskać stosując szkła pryzmatyczne;

Zez (strabismus) jest formą zaburzeń widzenia obuocznego - nieprawidłowe ustawienie oczu względem siebie. Jego przyczyną mogą być zmiany w rozwoju ośrodków kojarzeniowych kory mózgowej, także zmiany wewnętrznego aparatu, w przypadku zespołu Marfana zwłaszcza nieprawidłowe funkcjonowanie mięśni okoruchowych.

zez ukryty (strabismus latens heterophoria) jest zaburzeniem równowagi mięśni ocznych. Nierównowaga ta polega na tym, że pewna grupa mięśni jest silniejsza od swoich antagonistów i ujawnia się w momencie wyłączenia obuocznego widzenia, a tym samym braku konieczności fuzji obrazów (można zaobserwować to zjawisko przysłaniając jedno oko, które w momencie odsłonięcia przesłony okaże się ustawione zbieżnie lub rozbieżnie, ale po powrocie warunków obuocznego widzenia natychmiast ustawi się w pozycji ortoforii). W zależności od kierunku, wyróżnić możemy: zbaczanie do wewnątrz (ezophoria), na zewnątrz (exophoria), ku górze (hyperphoria) i ku dołowi (hypophoria). Rzadką formą heterotrofii jest cyclophoria, polegająca na rotacyjnym przemieszczeniu osi oka pod zasłoną.

Leczenie jest oparte jest na wyrównywaniu wady refrakcji, ćwiczeniach fuzji, niekiedy stosowaniu szkieł pryzmatycznych. Jeśli metody te nie przynoszą poprawy, a zdekompensowana heteroforia przechodzi w trwały stan jawnego zezą, należy wtedy bezzwłocznie poprawić równowagę mięśniową przez przeprowadzenie operacji.

zez towarzyszący (strabismus concomitans) jest najczęstszą postacią zezą. Jego cechą jest to, że oko zezujące towarzyszy w ruchach oku prowadzącemu, utrzymując przy tym stały kąt odchylenia. Przyjmując odchylenia oka jako kryterium podziału, możemy wyróżnić zez:

zbieżny (strabismus convergens esotropia);

rozbieżny (strabismus divergens exotropia);

ku górze (strabismus sursumvergens hypertropia);

ku dołowi (strabismus deorsum vergens hypotropia);

skośny (strabismus obliquus).

Odchylenie osi jednego oka powodować może utratę równowagi sensorycznej obu oczu, co z kolei prowadzi do poważnych zaburzeń czynnościowych. Dochodzi do nich przede wszystkim w oku zezującym, które mimo anatomicznie prawidłowego aparatu percepcyjnego, traci zdolność widzenia. Powstaje niedowidzenie (amblyopia), które powoduje obniżenie ostrości wzroku nawet do poziomu bliskiego praktycznej ślepoty.

Mechanizm powstawania niedowidzenia polega na tym, że w celu uniknięcia konfuzji dwóch różnych obrazów powstających na obszarze dołeczka każdego z oczu, dziecko uruchamia mechanizm korowego tłumienia tego obrazu, który pada na dołeczek środkowy oka zezującego. Stały proces tłumienia powoduje, iż w zezującym oku powstaje czynnościowy mroczek środkowy. Jednocześnie dołeczek środkowy oka prowadzącego zaczyna korespondować nie z dołeczkiem w oku zezującym, a z tym obszarem siatkówki, na który pada obraz fiksowany przez oko prowadzące. Obszar siatkówki

korespondujący z dołączkiem oka prowadzącego, oddalony od anatomicznego dołączka o odległość odpowiadającą kątowi zeza, staje się zatem funkcjonalnym dołączkiem środkowym, a położone wokół niego punkty - fałszywą plamką. Powstaje wtedy tzw. fiksacja ekscentryczna i jej miejsce ma tym mniejszą ostrość wzroku, im większy jest kąt zeza, zatem im dalej jest położone to miejsce od dołączka środkowego. Wokół punktu ekscentrycznej fiksacji zaczyna się organizować cała nieprawidłowa korespondencja siatkówkowa. Nieprawidłowe odchylenie może dotyczyć obu oczu, gdy każde z nich przejmuje prowadzenie okresowo. Mamy wtedy do czynienia z zezem naprzemiennym (strabismus alternans). W tym przypadku nie dochodzi do trwałego tłumienia obrazu z tylko jednego, tego samego oka. Dzięki temu nie powstaje niedowidzenie, jednakże nie ma też warunków do wytworzenia się korespondencji siatkówkowej, a co za tym idzie - warunków prawidłowego widzenia obuocznego. Wytwarza się zatem anomalna korespondencja z niskim stopniem widzenia obuocznego.

Leczenie zeza rozpoczyna dobranie okularów, które korygowałyby wadę refrakcji. Ich zmiana powinna być dokonywana w miarę potrzeby, na podstawie powtarzanej co pół roku kontroli. Noszenie szkieł może w niektórych przypadkach spowodować ustąpienie zeza. Są to przypadki, w których przyczyną zaburzeń w ustawieniu oczu jest napięcie akomodacji, uruchamiane celem kompensacji nadwzroczności. Następnym etapem jest prowadzenie działań zapobiegających wytworzeniu się czynnościowego niedowidzenia. Osiąga się to wyłączając z procesu widzenia oko prowadzące, przez co zmuszając oko zezujące do fiksacji dołączkowej. W tym celu stosuje się jedną z poniższych metod:

metoda zasłaniania (obturatio, oclusio) oka prowadzącego. Wykonuje się ją zakładając przesłonkę na okulary lub bezpośrednio zasłaniając oko;

metoda penalizacji, która polega na "karaniu" oka prowadzącego. Ma ona na celu spowodowanie czynnościowego upośledzenia tego oka (przez podawanie atropiny oraz odpowiedni dobór szkieł okularowych), co sprzyja poprawie ostrości wzroku oka niedowidzącego, poprawie współpracy obu oczu i zmniejszeniu kąta zeza.

metody pleoptyczne leczące niedowidzenie przy użyciu odpowiedniej aparatury. Polegają one na pobudzaniu obszaru dołączkowego bodźcami świetlnymi przy równoczesnym wyłączaniu miejsca fałszywej fiksacji. Metody te są stosowane u dzieci powyżej 4 roku życia (ze względu na możliwość współpracy).

Kolejny etap postępowania terapeutycznego polega na wyrobieniu prawidłowego obuocznego widzenia. W tym celu wykorzystuje się metody ortoptyczne zastosowanie pryzmatów w leczeniu zeza towarzyszącego polega na przesunięciu obrazu powstającego na siatkówce w pożądanym kierunku. Szklą pryzmatyczne są zakładane na korygujące wadę refrakcji szkła okularowe.

W procesie terapeutycznym bardzo ważne miejsce zajmuje leczenie chirurgiczne. Ma ono na celu wyrównanie siły działania mięśni okoruchowych tak, aby gałki oczne były ustawione i poruszały się równolegle. Operacja polega na osłabieniu zbyt mocno działających i wzmocnieniu działających słabo mięśni. Osłabienie osiąga się przez przesunięcie przeszczepu ku tyłowi (recessio, retropositio), wzmocnienie zaś przez skrócenie mięśnia (resectio) i ewentualne przesunięcie przyczepu ku przodowi (antepositio). Do zabiegu chirurgicznego przystępuje się zazwyczaj, gdy zostało wyeliminowane niedowidzenie i rozpoczął się proces przywracania prawidłowego obuocznego widzenia;

Krótkowzroczność (myopia) - jest takim stanem zdolności skupiającej układu optycznego oka, w którym promienie równoległe (biegnące z nieskończoności) ogniskowane są przed siatkówką. Wiąże się to ze zbyt długą osią gałki ocznej (krótkowzroczność osiowa), z nieprawidłową - zbyt wypukłą krzywizną poszczególnych elementów układu optycznego oka, zwłaszcza rogówki i soczewki (krótkowzroczność krzywiznowa), a także ze wzrostem współczynnika załamania soczewki przy rozwijającej się zaćmie jądrowej (krótkowzroczność refrakcyjna). W przypadku osób dotkniętych zespołem Marfana, w ogromnej ilości przypadków mamy do czynienia z krótkowzrocznością wysoką (myopia alta), osiągającą wartości kilkunastu lub kilkadziesiątu dioptrii. Wysoka krótkowzroczność nie jest jedynie wadą refrakcji, którą w pełni można skorygować optycznie;

Nadwzroczność (hypermetropia) - odpowiada takiej mocy układu optycznego oka, czyli refrakcji, przy której promienie wpadające równoległe do oka skupiają się w ognisku położonym za siatkówką.

Jaskra (glaucoma) - wtórna, zamkniętego kąta przesączania.

jaskra ostra, pojawia się w wyniku gwałtownego zamknięcia kąta przesączania. Dochodzi do nagłego

wzrostu ciśnienia śródgałkowego. Chory widzi charakterystyczne tęczowe koła, odczuwa silne bóle oka (oczu) i głowy, nudności, wymiotuje i obficie się poci. Występuje zwolniona akcja serca. W wyniku badania okulistycznego można stwierdzić znaczne obniżenie ostrości wzroku, przekrwienie żyłnej gałki ocznej, obrzęk rogówki, spłycenie komory przedniej, rozszerzenie i nieruchomość źrenicy, przekrwienie lub zatarcie rysunku tęczówki, a także czasem białawe plamki pod powierzchnią torebki soczewki (plamy Vogta). Z powodu nieprzejrzystości ośrodków optycznych, dno oka jest niewidoczne.

jaskra podostra - kąt przesączania nie jest zamknięty całkowicie, wobec czego ciśnienie śródgałkowe nie jest tak wysokie jak w przypadku ataku jaskry ostrej. Występują objawy w postaci kół tęczowych i obniżenia ostrości widzenia, jednakże są to objawy okresowe i poza nimi badanie czynności i hydrodynamiki oczu może nie wykazać odchyłań od stanu prawidłowego (wąski kąt przesączania stwierdzić można jedynie gonioskopowo). W przebiegu długotrwałej jaskry podostrej w kącie przesączania wytwarzają się zrosty, które doprowadzają do zmian destrukcyjnych, stałego wzrostu ciśnienia śródgałkowego, zmian w polu widzenia i zwyrodnień w nerwie wzrokowym. Leczenie zachowawcze w ostrym napadzie jaskry ma na celu odblokowanie kąta przesączania (najskuteczniejszym i najbardziej popularnym lekiem jest pilokarpina). Jeżeli pomimo leczenia ostry napad jaskry nie zostanie opanowany, należy bezzwłocznie wykonać operację przeciwjaskrową.

Czy chory z zespołem Marfana ma szansę dożyć późnej starości ?

U schyłku XIX wieku i do lat 60-tych XX wieku chorzy z zespołem Marfana umierali w młodości (do 30 roku życia). Najczęstszą przyczyną było pęknięcie tętniaka aorty ( np. u młodego mężczyzny, który chorował na zespół Marfana nie wiedząc o tym, pęknięcie aorty nastąpiło w czasie wysiłku fizycznego, młode kobiety pod koniec ciąży umierały z tego samego powodu). Obecnie istnieją znacznie większe możliwości pomocy chorym i dlatego mogą oni dożyć późnej starości.

W jaki sposób można pomóc chorym ?

Najważniejsze jest jak najwcześniejsze rozpoznanie choroby i podjęcie rehabilitacji już w okresie niemowlęcym. Obecnie obserwujemy duży postęp w chirurgii serca i dużych naczyń, co budzi nadzieję na większą przeżywalność chorych. Cechą zespołu Marfana jest to, że stan zdrowia chorego pogarsza się w miarę upływu czasu; im wcześniej podjęta jest kompetentna rehabilitacja, tym niedołęstwo chorego opóźnia się, a nawet można mu zapobiec. Ważną sprawą jest też prowadzenie oszczędnego trybu życia i odpowiednie odżywianie

( dieta wysokobiałkowa wzbogacona dużą ilością witamin i minerałów ).

Jak wielu ludzi cierpi na zespół Marfana ?

Statystycznie zespół Marfana występuje raz na 5 tysięcy urodzeń niezależnie od płci. W Polsce nie ma danych liczbowych na ten temat. Tragiczne jest to, że choroba ta występuje rodzinnie - ok. 75% chorych dziedziczy to schorzenie od swoich rodziców lub najbliższych krewnych, natomiast ok. 25% chorych cechuje tak zwana świeża mutacja.

Czy w Polsce istnieje ośrodek leczniczy dla chorych na Zespół Marfana ?

W Polsce nie ma dotychczas żadnego wyspecjalizowanego ośrodka leczniczego, w którym chorzy na Zespół Marfana mogliby szukać wszechstronnej pomocy i opieki. Lukę tę próbuje wypełniać : Zarząd Stowarzyszenia Rodzin Chorych na Zespół Marfana w Gdyni .

Czy na świecie istnieją już takie Stowarzyszenia i dlaczego powstało takie w Polsce ?

W krajach Europy Zachodniej, w Stanach Zjednoczonych istnieje wiele stowarzyszeń niosących pomoc osobom dotkniętym zespołem Marfana i zespołami marfanopodobnymi. Stowarzyszenia te istnieją i działają już od wielu lat. Nasze Stowarzyszenie powstało w 1996 roku, w jego ramach zarejestrowanych jest aktualnie (2001 r.) ponad dwieście rodzin. Faktyczna liczba osób chorych jest z pewnością znacznie większa.

Co warto przeczytać ?

- Bartkowska J.: Widzenie w oku niemiaryowym i słabowidzącym. "Zeszyty Tyflogiczne" nr 10. Warszawa 1993, Polski Związek Niewidomych.

- Boczkowski K. (red. ): Zarys genetyki medycznej. Podręcznik dla studentów medycyny. Warszawa 1990, Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich.

- Mała encyklopedia medycyny; Bogusławski, Warszawa 1987, PWN;

- Connor I. M., Ferguson-Smith M. A.: Podstawy genetyki medycznej. Warszawa 1991, Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich.

- Dega W.: Ortopedia i rehabilitacja. (tom 1). Warszawa 1983, Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich.

- Falkowska Z.: Okulistyka. Podręcznik dla studentów medycyny. Warszawa 1978, Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich;

- Guzowska H.: Soczewki zamiast okularów. (rozmowa z dr nauk med., specjalistą okulistą Ewą Oleszyńską-Prost) "Nasze dzieci", 1996 nr 10.;
  - Hoffman M., Rydlewska-Sadowska W., Rużyło W. : Wady serca. Warszawa 1989, Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich;
  - Nowacka-Pyrlik R.: Warto spróbować. "Nasze dzieci", 1996 nr 10.;
  - Orłowski W. J. : Encyklopedia objawów okulistycznych w zespołach układowych. Warszawa 1973, Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich;
  - Trzcńska - Dąbrowska Z. : Okulistyka praktyczna. Warszawa Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich;
  - Wojnarska A. : Obraz choroby zezowej i jej konsekwencje psychopedagogiczne. "Przegląd tyflogiczny" nr 1-2/93. Warszawa 1994, Polski Związek Niewidomych;
  - Żuk T., Dziak A., Gusta A. : Podstawy ortopedii i traumatologii. Podręcznik dla studentów. Warszawa 1977, Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich.
- {moscomment}