

Opis Zespołu Marfana

Opis Zespołu Marfana i zespołów marfanopodobnych.

Częstość występowania Zespołu Marfana ocenia się na około 1,5-10/100 000 osób.

Aż u 70 -85% chorych możemy stwierdzić tło powstania choroby. W pozostałych przypadkach wystąpienie tego zespołu jest skutkiem nowej mutacji. W takich sporadycznych przypadkach czynnikiem sprzyjającym jest zaawansowany wiek ojca. Diagnostyka ZM opiera się na obecności charakterystycznych odchyień od stanu prawidłowego stwierdzanych w badaniu klinicznym w obrębie :

- układu kostnego
- układu naczyniowego,
- narządu wzroku.

Dodatkowym czynnikiem znacznie ułatwiającym ustalenie rozpoznania jest dokładnie przeprowadzony wywiad rodzinny. Rozpoznanie Zespołu Marfana, oparte o badanie kliniczne i wywiad rodzinny ustala się na podstawie obecności typowych objawów współistniejących w 3 układach przy negatywnym wywiadzie rodzinnym (gdy w rodzinie nikt nie choruje) oraz w 2 lub więcej układach przy stwierdzeniu obciążonego wywiadu rodzinnego (gdy ktoś w rodzinie chorował) . Objawy charakterystyczne dla tego zespołu mogą być stwierdzane już przy urodzeniu.

Czasami, wzrost jest prawidłowy, jednakże osoby z ZM są nieco wyższe i szczuplejsze. U dzieci wzrost zazwyczaj wynosi powyżej 97 centyla - tylko 3% rówieśników może być wyższe. Rozwój umysłowy jest prawidłowy i stanowi to jedną z cech różnicujących ten zespół między innymi z homocystynurią.

Do podstawowych objawów kostno-stawowych Zespołu Marfana należy:

- dolichostenomelia (wydłużenie palców)
- dolichocefalia (wydłużenie czaszki)
- zniekształcenie klatki piersiowej
- boczne skrzywienie kręgosłupa
- arachnodaktylia (pająkowatość palców) oraz wiotkość stawów

Biorąc pod uwagę odchylenia w układzie krążenia, należy wymienić:

- poszerzenie aorty wstępującej, prowadzące do powstania tętniaka aorty
- wypadanie płatków zastawki dwudzielnej
- komorowe zaburzenia rytmu serca

Ze strony narządu wzroku stwierdza się m.in:

- krótkowzroczność
- podwichnięcie soczewki
- odwarstwienie siatkówki

Pokrewne chorobowe zespoły genetyczne Ze względu na różnorodność objawów klinicznych, stopień ich zaawansowania oraz okres ich pierwszego wystąpienia, zespół Marfana należy odróżnić od innych zespołów o podobnym, marfanoidalnym fenotypie. Należy do nich między innymi:

- homocystynuria
- zespół Beals'a
- zespół Acharda
- zespół Stickler'a
- marfanoidalny zespół wiotkości stawowej
- typ VI zespołu Ehlers-Danlos.

Homocystynuria należy do chorób monogenowych, dziedziczonych się w sposób autosomalny recesywny. Występuje z częstością 1/100 000 osób i charakteryzuje się wysokim poziomem homocystyny w surowicy krwi i w moczu. Nie leczona doprowadza do wystąpienia odchyień od stanu prawidłowego w postaci upośledzenia rozwoju umysłowego, osteoporozy, przykurczów w obrębie stawów czy epizodów zakrzepów naczyniowych. Podobnie, jak w Zespole Marfana obserwuje się podwichnięcie soczewki.

Zespół Beals'a , podobnie jak Zespół Marfana dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący. Nie stwierdza się podwichnięcia soczewki, występują jednak inne wrodzone wady narządu wzroku. Również uważa się, iż o wiele rzadziej niż w Zespole Marfana występują charakterystyczne dla Zespołu Marfana objawy ze strony układu krążenia, jednakże częściej notuje się wrodzone wady serca. Widoczna jest również różnica w wyglądzie zewnętrznym chorego. Twarz jest zaokrąglona, a małżowiny uszne zazwyczaj prawidłowe w Zespole Marfana, utaj są przeważnie charakterystycznie pokarbowane.

Objawy zespołu Acharda są najbardziej zauważalne w obrębie rąk, widoczna jest duża wiotkość w stawach międzypaliczkowych. Opisuje się również tzw. subiektywną arachnodaktylię, spowodowaną tym, że trzony paliczków i kości śródręcza są węższe ale prawidłowej długości.

Zespół Stickler'a , uwarunkowany autosomalnie dominująco, również czasami bywa mylony z Zespołem Marfana. Charakteryzuje się objawami dysplazji kręgosłupowo-nasadowej, zmianami w obrębie narządu wzroku oraz cechami dysmorfii twarzy.

Podobnie jak w ZM, podwichnięcie soczewki stwierdza się również w typie VI zespołu Ehlers-Danlos . Dodatkowo, oprócz marfanoidalnego fenotypu można zauważyć nadmierną wiotkość i elastyczność skóry.

Marfanoidalny zespół nadmiernej wiotkości stawowej łączy w sobie cechy Zespołu Marfana i zespołu Ehlers-Danlos. Objawy ze strony układu kostno-stawowego typowe dla Zespołu Marfana współistnieją z typowymi dla zespołu Ehlers-Danlos w postaci dużego stopnia wiotkości stawów oraz nadmiernej elastyczności skóry. Nie stwierdza się zmian patologicznych w obrębie narządu wzroku, jednakże objawy ze strony układu krążenia są identyczne jak w Zespole Marfana. Dodatkowo, mogą tu również wystąpić inne cechy zespołu Ehlers-Danlos, takie jak skłonność do wybroczyn skórnych, trudności w gojeniu się ran, czy pergaminowa skóra.

Należy również zwrócić uwagę na konieczność różnicowania w niektórych przypadkach ZM z zespołem Sotos, czy aberracjami chromosomowymi , takimi jak zespół XYY, czy zespół Klinefeltera XXY.

Reasumując, należy zwrócić uwagę na fakt, iż istnieje wiele zespołów marfanopodobnych. Rozpoznanie ZM nadal opiera się tylko i wyłącznie na istnieniu typowych odchyłeń od stanu prawidłowego stwierdzanych w badaniu klinicznym , dlatego dokładne określenie cech fenotypowych, odchyłeń w badaniu ortopedycznym, radiologicznym, okulistycznym i kardiologicznym pozwala na dokładne ustalenie rozpoznania oraz udzielenie porady genetycznej.

{moscomment}