

Leg

Template:Infobox - genetická choroba **Marfanův syndrom** (*dolichostenomelie*) zahrnuje širokou skupinu příznaků, při úplném vyjádření bývá postižen systém kostní, oční a kardiovaskulární. Základní kritéria jsou:

1. **vysoká postava**
2. **dlouhé tenké končetiny**
3. dlouhé tenké prsty (**arachnodaktylie**)
4. dislokace oční čočky (**ectopia lentis**)
5. **anomálie srdce a cév** (prolaps mitrální chlopně, aneuryzma aorty postihující i Valsalvovy siny či aortální regurgitace, dilatace plicnice)

Jde o AD dědičné onemocnění, avšak spontánní mutace časté, četnost přibližně 1:10 000. Syndromem trpěl například houslista Niccolò Paganini.

Častou příčinou úmrtí v nižším věku bývá ruptura aneuryzmatu, disekce aorty nebo srdeční selhání v důsledku vzniklé aortální regurgitace (ev. mitrální regurgitace).

Etiopatogeneze

- dědičná porucha mezenchymu (mutace v genu pro **fibrilin 1** (FBN1; 15q21.1) – úzce spojený s elastinem, nalezeny i mutace genu prokolagenu I)
- charakteristické jsou poruchy metabolismu mukopolysacharidů

náhled|vpravo|Myxomatózní degenerace aortální chlopně u Marfanova syndromu náhled|vpravo|Dislokace čočky u Marfanova syndromu

Klinický obraz

- **gracilní skelet** s výrazně protaženým trupem a nápadně do délky **protaženými prsty** rukou i nohou, **dolichocefalie**
- „**příznak palce**“ (palec přesahující ulnární okraj ruky při prstech sevřených v pěst)
- „**příznak zápěstí**“ (při obejmutí zápěstí palec přesahuje ukazovák)
- hypotonické svalstvo, změkklý vazivový aparát (**laxicita vazů**) → skolióza, kyfóza, deformity hrudníku (pectus excavatum / carinatum)
- **hypermobilní klouby**, scapulae alatae, genua valga, genua recurvata, pedes planovalgi
- habituální subluxace až **luxace** kloubní
- flexní **kontraktury** PIP, někdy i loketních a kolenních kloubů
- **oční vady** (ectopia lentis, oploštělá rohovka)
- **aneuryzma ascendentní aorty** (Erdheimova cystická medionekróza)
- anomálie **chrupu**, gotické patro
- riziko spontánního pneumotoraxu, apikální plicní bublina
- na **kůži** striae atrophicae a rekurentní hernie
- hydroxyprolin v moči



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

Rentgenový obraz

- rozšíření dřeňové dutiny na úkor kompakty
- metakarpy, metatarzy i základní falangy protaženy x střední a distální falangy bývají kratší

Terapie

- prevence kontraktur cvičením
- výjimečně symptomatická operační léčba (léčení skoliózy a spondylolistézy, reverzní pánevní osteotomie při protruzi acetabula)
- sledování kardiovaskulárního a plicního postižení, ev. intervence (život ohrožující aneuryzma aorty, spontánní pneumotorax)

Prognóza

- nepříznivá (zejm. díky postižení kardiovaskulárního systému):
 - ruptura aneuryzmatu
 - disekce aorty
 - srdeční selhání v důsledku aortální regurgitace
 - arytmie při prolapsu mitralis
- považován za kontraindikaci k těhotenství (resp. indikací k interrupci)
- při pokračujícím těhotenství: pravidelné kontroly nemocné a zákaz větší fyzické aktivity, β -blokátory, porod většinou veden císařským řezem

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 osteoonychodysplázie (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

-
-
-
-

Template:Navbox - monogenně dědičné choroby

Kategorie:Ortopedie Kategorie:Genetika Kategorie:Pediatrie Kategorie:Kardiologie Kategorie:Články s videem