

Tytuł: Zespół Marfana / Marfan syndrome

Słowa kluczowe: TĘTNIAK AORTY ZESPÓŁ GENETYCZNY PODWICHNIĘCIE SOCZEWKI ZESPÓŁ MARFANA

Keywords: ECTOPIA LENTIS GENETIC SYNDROME AORTIC ANEURYSM MARFAN SYNDROME

Autorzy:

Robert Sabiniewicz - <p>Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca Gdański Uniwersytet Medyczny</p>

Anna Wałdoch - Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca, Gdański Uniwersytet Medyczny

Lidia Woźniak - Katedra i Klinika Kardiologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych Serca, Gdański Uniwersytet Medyczny

Streszczenie:

Zespół Marfana (ang. Marfan syndrome, MFS) jest uwarunkowaną genetycznie chorobą tkanki łącznej wywoływaną przez mutację w genie fibryliny-1. Charakteryzuje się zróżnicowanym obrazem klinicznym, najczęściej przebiega z zajęciem układu sercowo-naczyniowego, układu mięśniowo-szkieletowego oraz narządu wzroku. Średnia długość życia nieleczonych pacjentów z zespołem Marfana wynosi 40 lat, a główną przyczyną zgonów są pęknięcia i rozwarstwienia tętniaków aorty. Nieprawidłowości w układzie krążenia zwykle długo nie dają żadnych objawów, a nieleczone mogą doprowadzić do przedwczesnej śmierci. Wyprzedzające operacje poszerzonej aorty znacznie wydłużają życie pacjentów, stąd tak ważna jest właściwa diagnostyka i monitorowanie zmian w układzie krążenia.

Abstract:

Marfan syndrome is a genetic disorder of connective tissue caused by mutations in the fibrillin-1 gene. It is characterized by diverse clinical manifestations, typically involving the cardiovascular, musculoskeletal and ocular systems. The average life expectancy of untreated patients with Marfan syndrome is 40 years with aortic aneurysm dissections as the leading cause of death. Abnormalities in the cardiovascular system are usually asymptomatic, but if left untreated frequently lead to premature death. Preventive surgery of aortic aneurysm prolongs patient life. Therefore, the knowledge of Marfan syndrome enables early diagnosis, which is crucial to implement appropriate preventive measures.