



# Marfan

# Hírmondó

---

## A Magyar Marfan Alapítvány hírlevele

II. évfolyam

9. szám

2011. november – december

### Tartalom

Beköszöntő.....	2
Novográdeczné Plótár Judit: Az idei év összegzése.....	2
Orosz Zsuzsanna: A gyógytorna szerepe a szív műtét utáni időszakban II.....	4
Lukács Attila verse.....	6

### Felhívás

A Magyar Marfan Alapítvány szívesen fogad felajánlást céljai megvalósításához.

**Az Alapítvány neve:** Magyar Marfan Alapítvány

**Adószáma:** 182-483-71-1-43

**Technikai kód:** 0403 8686465618

Segítségüket előre is köszönjük!

## Beköszöntő

Kedves Olvasóink!

Sikeres évet zárhatunk, én azt gondolom.

Az eddig elért eredményeket és a további célokat Novográdeczné Plótár Judit összegzi ebben a Hírmondóban.

Azt kívánom, jövőre is tartsunk össze, segítsünk egymásnak még aktívabban!

Budapest, 2011. december 18.

Varró Csilla  
Főszerkesztő, MH

## Novográdeczné Plótár Judit: Az idei év összegzése

Vajon mi köti össze Sergey Rachmaninovot, Niccolo Paganinit, Ekhnaton fáraót és Mária skót királynőt? Lehet, hogy semmi. De az is előfordulhat – a róluk készült szobrok, képek és feljegyzések alapján –, hogy mind a négyen egy ritka genetikai rendellenességben, Marfan-szindrómában szenvedtek.

A Marfan-szindróma a nagyon ritka betegségek közé tartozik – Magyarországon megközelítőleg 2000 ilyen beteg él. A fibrillin-1 elnevezésű fehérje hibája okozza, melynek a kötőszöveti rendszer felépítésében van fontos szerepe. Kifejeződése különböző mértékű lehet, a súlyostól a csupán egy-két eltérésben megmutató formáig. Érintheti a szív- és érrendszert, a csontrendszert, a szemet, a bőrt, a vázizomzatot, a tüdőt, a központi idegrendszert. Jellemző külső tünetei vannak, többek között a testmagasságot meghaladó karfesztáv, az átlagost meghaladó magasság, a szegycsont- és gerincdeformitás, a hosszú ujjak, de ezek sem mindenkinél jelentkeznek. Bizonyos elváltozásokat – például a gerincferdülést, a szemlencse betegségét, vagy a szív problémáit – csak műtéti úton lehet helyreállítani. A jellemző tünetegyüttest Antoine Marfan (1858-1942) francia gyermekgyógyász írta le először. Sajnos a tapasztalat azt mutatja, ezeket gyakran csak igazán szakértő orvos veszi észre.

Mivel ez egy ritka betegség, könnyen lehet, hogy a legtöbb magyar házi orvos egész életében nem találkozik vele. Az, hogy nem derül ki

időben, komoly veszéllyel járhat: mivel a főverőér kezdeti szakasza kitágul, egy komolyabb erőfeszítés során aorta disszekció léphet fel, az aorta falának rétegei hirtelen szétválhatnak. Ez életveszélyes állapot, csak a gyors műtéti beavatkozás segít. Ha valaki rendszeres orvosi ellenőrzés alatt áll, akkor megelőző műtéten esik át, így teljes életet élhet, és nem fenyegeti ez a veszély. Nem könnyű belevágni egy ilyen műtétbe, nem mindenkinek egyszerű megérteni, hogy nincs más választás. Hogy fiatal, hiszen jól van, akkor miért... A legfiatalabb szívűtött páciens 9 éves korában esett át ilyen beavatkozáson.

Ha valakinél diagnosztizálják a Marfant, akkor sem kell kétségbe esnie. Bár életmódján változtatnia kell, életkilátásai megegyeznek egy egészséges emberével. 2000 óta egy alapítvány segíti a Marfan-szindrómások életét. A Magyar Marfan Alapítványt Prof. Dr. Szabolcs Zoltán szívsebész alapította néhány orvos kollégájával abból a célból, hogy felkutassák és segítsék a Marfan-szindrómás betegeket. Dr. Bartha Elektra kardiológus doktornő a diagnózis felállításában segít. Pályájuk során mindkettőjüknek szembesülniük kellett azzal, hogy a Marfan időzített bombaként működhet. A klinikára sok évvel ezelőtt beszállítottak egy fiatalot, akut főverőér-szakadással. Sajnos olyan állapotban volt, hogy már nem lehetett megmenteni. Ekkor született meg az elhatározás, hogy egy alapítványon keresztül tájékoztassák az orvosokat, mennyire fontos a korai diagnó-

zis felállítása. Egy sokrétű és informatív honlap segíti a kapcsolattartást, ahol fórumon, orvos válaszol rovatban tájékozódhatnak az érdeklődők. Friss híreket, érdekességeket olvashatnak, Marfanos alkotók képeit nézhetik meg, szóval informálódhatnak bármiről, ami ezzel kapcsolatos. Az alapítvány egy szakértő orvoscsoportot gyűjtött maga köré, hogy a be-

tegek rendelkezésére állhasson. Idén ősszel egy kutatás is kezdetét vette, melyben az alapítvány egy géndiagnosztikával foglalkozó céggel, dr. Nagy Zsolt genetikai tanácsadó vezetésével a betegség szív- és érrendszeri elváltozásainak hátterében álló genetikai és génexpressziós eltérések vizsgálatába fogott.



### I. Országos Marfan Találkozó

2011-ben egy orvos-beteg találkozó szerveződött Budapesten. Genetikus, szemsebész tartott előadást, betegek osztották meg tapasztalataikat egymással. Az alapítvány betegjogi képviselője, Csilla szervezte és fogta össze a rendezvényt. Hihetetlen, de Csilla szinte minden résztvevőt személyesen ismer. Szabolcs Tanár Urat is bármikor, bárki megkeresheti kérdéseivel. Mindig felveszi a telefont, mindig válaszol az e-mailekre és a legfurább kérdések hallatán sem lepődik meg. Mindig van ideje, pedig számos tisztséget tölt be, konferenciákon vesz részt, közreműködik a Nemzeti Szívtranszplantációs Várólista Bizottság vezetésében, előadásokat tart a Semmelweis Egyetemen és Erdélyben, és idén egy miniszteri kinevezés értelmében a szívsebészeti kérdésekért felelős testület vezetésével is megbízták. A munkájának él. *„Azok a peches orvosok, akik mást is szeretnek csinálni az orvoslás mellett.”* – nyilatkozta egy interjúban. Őszinte, nem áztatja a beteget hamis ígéretekkel, mégis

megnyugtat. És mindig azzal a jó tanáccsal bocsájtja útjára a beteget: *„Mosolygós, boldog, aktív élet, pozitív hozzáállás!”*

Jelenleg kb. 180-200 Marfan-szindrómás beteget gondoznak a klinikán. Ez azt jelenti, hogy 1700 körül van azoknak a száma, akik nem jutottak el az alapítványhoz. Sajnos többségük talán azt sem tudja, hogy Marfanos, ezért nem jár a megfelelő kivizsgálásokra, és könnyen lehet, életveszélyben van. (Az aortagyök sajnos egyetlen, hirtelen vérnyomás-emelkedéssel járó fizikai megterhelésre szakadhat.) Az alapítvány megszólította a háziorvosokat is, tudjanak meg többet erről a betegségről, mert a korai felismerés életet menthet. A regisztrált betegeknek pedig kis kártyát készítettek, melyen megtalálhatók a betegséggel kapcsolatos fontos információk. Az alapítvány szeretné minél szélesebb körben ismertté tenni a Marfant, hogy többet senki ne kerüljön miatta életveszélybe.

## Orosz Zsuzsanna: A gyógytorna szerepe a szívműtét utáni időszakban II.

Egyik korábbi számban ott hagytuk abba, hogy a műtét utáni következő rehabilitációs szakaszban mi történik egy szívműtéten átesett embernél gyógytorna szempontjából. Ez a szakasz általában egy rehabilitációs intézetben történik, három héten keresztül, csapatmunkában, több oldalról támogatva az érintettet, hogy minél hamarabb visszatérhessen mindennapi tevékenységeihez.

A szívműtött embereknél nagyon fontos az aktuális állapot felmérése, terhelhetőség szintjének megállapítása. A nyugalmi/kezdő pulzust és vérnyomást megmérjük, majd a **6 perces gyalogló teszt** következik (többféle teszt létezik, 1 perces vagy 1600 méter gyaloglásos). A teszt során 6 percen keresztül 30-40 m hosszú folyosón sétál a páciens a saját tempójában, ahol a folyosó két végén széket helyezünk el. Közben megállhat vagy leülhet, és ha panaszai vannak - fájdalom, fulladás, fáradtság, szédülés, ájulásérzés, stb., akkor ezt feljegyezzük. A 6 perc alatt megtett távolságot lemérjük, majd a rehabilitációs szakasz végén szintén felmérjük ugyanezzel a teszttel a távolságot. A gyaloglás (terhelés) után szintén mérjük a pulzust és a vérnyomást. A pulzust a betegek is megtanulhatják tapintani, mérni a csukló fölött. A terhelés mértékének megállapítása szempontjából ez fontos információ. A nyugalmi/torna előtti értékhez képest a torna közben és utáni pulzusszám emelkedés ne legyen több, mint 20. A szívműtét után kapott szívfrekvencia/pulzusszám csökkentő gyógyszerek használata esetén kevésbé fogja pontosan jelezni a terhelhetőség mértékét a pulzusszám. Ezért fontos, hogy mellette **Borg skálát** is használjunk, amikor egy 6-tól 20-ig terjedő skálán a páciens maga mondja meg, hogy számára a fizikai aktivitás milyen erősségű. 12-13 pontot még elérheti, de a 15 pontot ne haladja meg a szubjektíven mért erősség. A teljesítményt mérhetjük kalóriában is. Az edzésnél felhasznált oxigénfogyasztás jellemzésére használják a MET-et (**metabolikus equivalens quotiens**). Táblázat segítségével könnyen leolvasható, hogy egy-egy típusú terhelés mennyi MET-nek felel meg.

**3 MET:** mosakodás, ülőmunka, borotválkozás, öltözködés, mosogatás, autóvezetés

**3-5 MET:** 5-10 kg-os tárgy cipelése, táncolás, biciklizés 11 km/óra sebességgel, könnyű gimnasztika

**5-7 MET:** lassan lépcsőzés, 10-20 kg-os tárgy cipelése, biciklizés 16 km/óra sebességgel

**9 MET:** lépcsőn cipekedés, 45 kg-nál nehezebb tárgy cipelése.

Az edzési programban szerepel a lépcsőzés, egy emelet lépcsőn járása 4 MET-nek felel meg. Pulzusszám emelkedés mértéke és a panaszok - légszomj, fáradtságérzés, szédülés - jól jelzik, hogy mennyit bír a páciens. Először mindig egyéni, majd

csoportos torna keretén belül nagy izomcsoportokat megmozgató, dinamikus, lendületes gyakorlatokat építünk az edzésbe. A tornát bemelegítéssel kezdjük (10 perc), melyben légzéssel, nyújtásokkal (stretching), bemelegítjük, felkészítjük a szervezetet, izmokat a terhelésre. Maga a tréning

kb. 15-30 perces, fontos, hogy ne legyen benne hasprés, erőlködés. A megerőltető, statikus gyakorlatot is kihagyjuk, amikor meg kell tartani egy adott testhelyzetet. Például amikor a karokat oldalsó középtartásba kinyújtva több másodpercig tartjuk folyamatosan. 8-4-2 ütemszámot, melyet az aerobichól ismerhetünk, használunk a torna során. A rehabilitációs időszak kezdetén kerüljük a felső végtaggal váll fölött végzett gyakorlatokat főleg nyújtott könyökkel, mert ezek jelentősen emelhetik a vérnyomást. A vezető gyakorlat 10 perces legyen sétálva, légzéssel összekötve.

### Borg Skála

6	
7	extrém könnyű
8	
9	nagyon könnyű
10	
11	könnyű
12	
13	kicsit nehéz
14	
15	nehéz
16	
17	
18	nagyon kemény
19	
20	

## Lukács Attila verse

Fagyos éjszakán, szemeim búsulnak,  
Sötét eget ezer, s "egy" csillag fényli be.  
Fel csillan szemeim fénye,  
Távoli csillagkép, benne, élete ereje.

Megjelenik csoda, fények-fénye,  
Gázfelhőbe öltözött "Orion", szépség neve.  
Bölcsők egyik, legszebb bölcsője,  
Sok a társa, még is oly magányos.

Csillag szíve oly boldog, nem értem,  
Mitől az? miért ez a fényesség?  
Ott rejlik benne, amire vágyunk mindannyian,  
A képlet nem Einstein-i, nem Kepler kori.

ezek ősi dalokban is benne vannak,  
Dobog szívben, lélekben.  
Fagyos égboltban, csillagokban,  
Egy szó:  
"Szeretet"



Bokor Zita festménye

*Minden kedves Olvasónak áldott karácsonyt és egészségben,  
sikerekben gazdag, boldog új esztendőt kívánnak a Magyar  
Marfan Alapítvány munkatársai!*

#### **Impresszum**

**Főszerkesztő:** Varró Csilla • **E-mail:** varroczilla@gmail.com • **Telefon:** +36 30 384 22 30

**Lapigazgató:** Dr. Szabolcs Zoltán • **Telefon:** +36-20 825 80 50 • **Fax:** +36-26 362 425 • **E-mail:** dr.szabzol@gmail.com

**Megjelenteti:** Magyar Marfan Alapítvány – Hungarian Marfan Foundation • **Cím:** SE Szívsebészeti Klinika - 1122 Bp. Városmajor u. 68. • **Adószám:** 182-483-71-1-43 • **Technikai kód:** 0403 8686465618 • **Honlap:** <http://www.marfan.hu>