



Marfan Hírmondó

A Magyar Marfan Alapítvány hírlevele

I. évfolyam

2. szám

2010. szeptember – október

Tartalom

Beköszöntő	2
A Magyar Marfan Alapítvány és a Genetikával Az Egészségért Egyesület együttműködéséről	2
A szem érintettségének kezelése Marfan-szindrómásoknál	4
A szülész-nőgyógyász szakvéleménye	5
Alapítványi hírek.....	6

Felhívás

A Magyar Marfan Alapítvány kéri Mindazok segítségét, akik úgy gondolják, hogy személyi jövedelemadójuk 1%-ának felajánlásával támogathatják az Alapítványt, az alapító okiratban foglalt célok megvalósításában!

Az Alapítvány neve: Magyar Marfan Alapítvány

Adószáma: 182-483-71-1-43

Technikai kód: 0403 8686465618

Segítségüket előre is köszönjük!

Beköszöntő

Kedves Olvasóink!

A Magyar Marfan Alapítvány (MMA) első „Hírlevelében” lévő „Főszerkesztő kerestetik” felhívásra jelentkeztem. Örömmel értesültem, a kuratórium bizalmat szavazott nekem. Vágytam erre a feladatra és megtiszteltetésnek érzem. Az MMA beteg-érdekvédelmi munkatársaként tevékenykedem. Fő feladatomban, célomban tekintem, hogy segítsek a Marfan-szindrómásoknak elfogadni a számukra kijelölt, olykor rögzös utat. Úgy gondolom, meg kell és meg is lehet barátkozni ezzel a kis problémával és hitelességemet bizonyítja, hogy én is „marfanos” vagyok. Boldognak érzem magam a bőrömben és azt hiszem, ez a kulcsa mindennek, vagyis önmagunk elfogadása! Számos ötlet körvonalazódott bennem a Hírlevéllel kapcsolatban. Természetesen magamtól kérdeztem legelőször, én miről olvasnék szívesen? Melyek azok a kérdések, amik foglalkoztattak és foglalkoztatnak? Igyekszem ezekre meglelni a válaszokat, és így tennék a kedves Olvasók kérdéseivel is. Hiszem, „*jól kérdezni annyi, mint sokat tudni!*” Valamennyi rendelkezésemre álló lehetőséget megragadva Szabolcs Zoltán Tanár Úrtól nagyon sokat kérdeztem. Ő mindig türelmesen, készségesen kielégítette a kíváncsiságom. Ne szégyelljék tehát feltenni a kérdéseiket, teljesüljön be a Hírmondó célja és küldetése!

Bízom benne, a Hírmondó az orvosoknak is tud újat mondani. Betekintést nyerhetnek a „betegek” problémáiba, felkészülhetnek a válaszokkal, a megnyugtató, kedves szavakkal, ami mindennél többet jelent a kiszolgáltatott embernek.

Kérem fogadják szeretettel a Marfan Hírmondó legfrissebb számát!

Budapest, 2010. november 15.

Varró Csilla
Főszerkesztő, MH

A Magyar Marfan Alapítvány és a Genetikával Az Egészségért Egyesület együttműködéséről

Dr. Nagy Zsolt genetikai szakértővel beszéltem a genetikai eljárás lényegéről.

Varró Csilla: Kíváncsian vártam a találkozást Doktor Úrral, mivel úgy gondolom, a genetika az alfája és az ómegája a Marfan-szindrómának. A genetikai vizsgálat hogyan történik, és miben nyújt segítséget?

Dr. Nagy Zsolt: Minden esetben konzultáció előzi meg a genetikai szolgáltatást, ahol nagy hangsúlyt helyezünk az adott problémakör átbeszélésére, a fogalmak tisztázására. Fontos ismertetni a pácienssel, mit jelent a genetikai vizsgálat, hogyan

tud segíteni? A cél a megbeszélésnél a tévhitek eloszlatása. A mintavétel előtt nélkülözhetetlen a vizsgálat lényegének elmagyarázása, hogy el tudják dönteni: kérnek vagy nem kérnek vizsgálatot, ha nem kérnek, tudják pontosan, miért nem? A diagnózis megerősítésében és az öröklődés kérdéseiben segít. Ezután megtörténik a mintavétel. Sejtekre van szükség a személyesen végzett genetikai vizsgálatához.

V.Cs.: Honnan vehetőek sejtek?

N.Zs.: Használhatunk erre a célra vért, kivágott bőrdarabot, hajhagymás hajszálat (5-6 db), szájnyalvakahártya mintát, mert ugyanazt az örökítőanyagot tartalmazzák. Általánosan a szájnyalvakahártya-mintavételt használjuk.

V.Cs.: Marfan-szindrómát is ki lehet ezekből a sejtekből mutatni?

N.Zs.: Igen, meg lehet nézni, hordozza-e a Marfan-szindrómát okozó génhibát vagy sem. A Marfan-szindróma esetében génszintű problémáról, gént érintő hibáról beszélünk. Ha az emberi örökítőanyagot egy egyenesnek képzeljük, azon rajta van az információ, ami a felépítéshez kell. 23 különböző méretű darabból áll az emberi örökítőanyag. 23 pár kromoszómánk van, 46 darab. 23 darabot kapunk az édesanyánktól és 23 darabot az édesapánktól. Körülbelül 26 ezer darab kis apró egységekben vannak kódolva a tulajdonságaink gének formájában, melyek a kromoszómán helyezkednek el. A Marfan-szindróma tüneteit az FBN1 nevezetű gén hibája okozza.

V.Cs.: Kizárólag egyetlen gén hibája?

N.Zs.: A tudomány mai állása szerint, 2010 novemberében, igen. A géndiagnosztikát a kutatással nem szabad összetéveszteni! A diagnosztika eldöntött tudást jelent, amiben a világon minden szakember egyetért. A kutatást igazolni kell. Vannak hipotézisek, időre van szükség a kutatásokhoz. Az idő szükséges tényező a további következtetések levonásához.

V.Cs.: Továbbörökítésről mit lehet tudni?

N.Zs.: Eshetőségek megmondásához meg kell állapítani, egy emberben az FBN1 nevű génből hány hibás található? Ha 1 darab hibás: 50% az esély a szindróma örökítésére. Ha 2 darab hibás (ritkább): 100%-osan az utód is Marfan-szindrómás lesz. Átlagos genetikai kockázatról akkor beszélünk, mikor az ivarsejt (petesejt vagy hímvarsejt) osztódása során hibás örökítőanyaggal rendelkező ivarsejt keletkezik.

V.Cs.: Mennyi ennek a valószínűsége?

N.Zs.: A genetikai hiba kialakulásának, 35 év alatt 1% az esélye. Tehát arra, hogy bárhol lesz a génhiba.

V.Cs.: Magzatnál kimutatható ennek a génnek a hibája?

N.Zs.: Magzati genetikai vizsgálattal, terhesség alatt magzatvíz vételéből egyetlen gén vizsgálata is lehetséges. Amennyiben ismert és tisztázott a szülőknél a génhiba, egyszerűbb a vizsgálat.

V.Cs.: Régen volt egy olyan elmélet, ami szerint férfiak nem örökölhetik a szindrómát!

N.Zs.: A genetikai háttere ennek mára tisztázódott. Egészen egyszerűen a 23. kromoszómán helyezkednek el a nemiségért felelős gének döntő többsége, és az FBN1 nem ott lelhető fel!

V.Cs.: Az együttműködés az Alapítvány és az Egyesület között miről szól?

N.Zs.: A kutatási irányok kidolgozása lesz az első lépés. A kutatáshoz a Marfan Alapítvány által végzett beteggondozás alapvető fontosságú. A Marfan-szindrómát nem lehet kizárólag genetikai eljárással megállapítani és kutatni.

V.Cs.: Ha valakiben felmerül a gyanú, hogy Marfan-szindrómás lehet ilyen olyan tünetek alapján, majd betér a genetikushoz, és a mintavételt követően az FBN1 hibája kimutatható, akkor a gyanú megerősítést nyer?

N.Zs.: Logikus a kérdés, de azt ön is tudja, milyen változatosak a tünetek. Jelenleg a genetika nem adja meg a választ, milyen irányú tünetei lesznek később kidomborodva. A laboratóriumi adatokat a klinikummal össze kell vetni. A genetikus a szakorvossal együttműködve tud segíteni. Ezért fontos az Alapítvány szerepe kiemelkedően az együttműködésben és természetesen a betegek elmondásai. A genetikai módszerek és a laborotechnika gyors ütemben fejlődik. Félévente nő a tudásunk. A vizsgálatot nem kell megismételni, hanem át kell beszélni újra

és újra. A lelet évről-évre többet mond a hozzáértőknek.

V.Cs.: A vizsgálatok technikailag hogyan fognak történni?

N.Zs.: A kutatási programban a Marfan Alapítvány által regisztrált emberek vehetnek részt. Etikai engedélyhez kötött. A tájékoztatás elengedhetetlen feltétel. Fontos néhány kérdést tisztázni: hol és ki, milyen cézzal végzi a kutatást?

Adatvédelem: ki és hogyan gondoskodik róla? Beleegyező nyilatkozatot és tájékoztatót ki kell töltenie a programban résztvevőknek. A kutatási eredményekről jegyzőkönyv készül és folyamatos tájékoztatás fog történni az érintettek felé. Ön, mint az Alapítvány munkatársa ezt bármikor megnézheti.

V.Cs.: Köszönöm szépen Doktor Úr sokakat érdeklő tájékoztatását!

A szem érintettségének kezelése Marfan-szindrómásoknál

A Marfan-szindrómában a myopia (rövidlátás) igen gyakori, és meglehetősen gyors progressziót mutat¹. A szemészeti rutin vizsgálatok alkalmával, de a rövidlátó és környezete észrevételei alapján ez hamar kiderül. Megoldást hosszabb távon a szemüveg, illetve a kontaktlencse nyújt, ez utóbbi külső szemlélő számára alig észrevehető és kényelmes a viselése.

Azonban nem minden rövidlátó Marfan-szindrómás. Ez az örökletes tünetegyüttes a szemészeti elváltozásokon kívül a szervezetben máshol is jellegzetes problémát okozhat.

A szemüveg, kontaktlencse és a szembe varrt műlencse a szemlencsét képes maximálisan helyettesíteni, mikor luxált szemlencséről van szó. Kontaktlencse választását minden esetben szigorú szakorvosi vizsgálatnak kell megelőznie, ahol vizsgálják a szemek állapotát, szemnyomást, görbületet. Természetesen a lehetőségeket figyelembe véve a minél magasabb víztartalmú, lágy lencsét célszerű használni, mert a legkíméletesebb viselet a szemnek. Már magyar cég is állít elő magas dioptriájú, 30 napos lencsét. Célszerű minden nap tiszta folyadékba tenni a kontaktlencsét, bár a használati útmutatón 2-3 nap az ajánlott. Színes, dioptriás kontaktlencsék közül is választhatunk akár.

A gyártási technológia rohamosan fejlődik. Az 1 napos kontaktlencse lenne a legjobb, hiszen úgy a fertőzés veszélyét a minimálisra lehetne csökkenteni. Nyaralásnál is rendkívül praktikus lenne. Amennyiben a lencsék felszínén elszíneződést, lerakódást vagy sérülést fedezünk fel, azonnal keressünk fel szakorvost! Sérült lencse a szem gyulladását okozza!

Szemlencse luxáció (elmozdulás, ficam) esetén a műlencse beültetését ameddig lehetséges kerüljük el! Sokan összekeverik ezt a szürke hályog miatti műtéttel, ami napjainkban, ha szabad ilyet mondani, „rutin” eljárásnak számít. A műlencse beültetés komplikáció nélküli szürkehályog műtét eseteiben általában harminc percig tart. A beavatkozás „egynapos” sebészetten elvégezhető, körültekintő, alapos előkészítés után. A műtét ultrahanggal történik. Ezt az eljárást a laikusok lézeres szemműtétnek nevezik. A műlencsét egy néhány milliméteres nyíláson keresztül helyezik be az elszürkült szemlencse helyére. Az ultrahang a szemlencsét fellazítja és elfolyósítja. Ezáltal lehetővé válik, hogy a korábbi módszerekkel szemben a szürke hályogot kiszívják a szem belsejéből.²

A Marfan-szindróma miatt kialakult, rendszeresen elhelyezkedő szemlencsét tokostul távolítják el és újat varrnak be. A beavatkozás után néhány napot kórházban

szükséges tölteni. Ha a műtét elkerülhetetlen, forduljunk olyan orvoshoz, aki sok ilyen beavatkozást végzett! Ennél még fon-

tosabb, hogy olyan Marfan-szindrómás betegektől kérjünk információt, akik ezen a lencse bevarrásos műtéten már átettek.

Köszönöm Prof. dr. Hatvani István szemsebésznek a cikkhez nyújtott szakmai segítségét!

¹ Átdolgozott Gent nozológia (összeállította: Ágg Bence, medikus)

http://www.marfan.hu/docs/marfan_diagnosis_revised.pdf

² XIII. kerületi Hírnök (2008. január 15.)

<http://www.sprintkiado.hu/files/hirnok200812szam.pdf>

A szülész-nőgyógyász szakvéleménye

Dr. Demendi Csaba szülész-nőgyógyász szakorvos hozzászólásából sokan választ kaphatnak kérdéseikre. Köszönjük Doktor Úr!

Hormonális fogamzásgátlás:

A hormonális fogamzásgátlás alapvetően nem ellenjavallt Marfan-szindrómával élők számára. Néhány dolgot azonban érdemes megfontolni a szedés megkezdése előtt. A kombinált hormonális fogamzásgátlók régóta ismert mellékhatása a trombózishajlam enyhe fokozódása. Ennek mértéke szerencsére elég alacsony ahhoz, hogy egészséges nők számára lehetővé tegye a tabletták biztonságos szedését, viszont ha ezen kívül más trombóziskészséget fokozó kockázati tényező is fennáll, már megfontolandó a tabletta szedése. Elhanyagolt Marfan-szindróma esetén már jelen lehetnek olyan szív-érrendszeri elváltozások, melyek fokozott trombóziskészséggel járhatnak. Tabletta felírása előtt ezért minden Marfan-szindrómás számára kardiológiai vizsgálat javasolt, mely tisztázza, fennáll-e trombózishajlamot fokozó haemodinamikai eltérés a páciensnél. Véralvadásgátló gyógyszert szedő Marfanos - akár még műtetre nem szoruló, vagy már műbillentyű beültetése után lévő páciensről van szó - csak akkor szedhet fogamzásgátló tablettát, ha a fokozott trombózishajlamot jól beállított véralvadásgátlók segítségével sikerült jelentős mértékben csökkenteni. Fontos tudni, hogy a fogamzásgátlók a

szájon át szedett véralvadásgátlók hatását csökkentik, ezért ezek dózisát ismételtellen ellenőrizni kell, szükség esetén pedig emelni. Ha nincs jelen fokozott trombózishajlam, pl. biológiai billentyű esetén, akkor Marfan-szindróma mellett nyugodtan szedhető a tabletta, ha más ellenjavallat nem áll fenn. A tabletta kiválasztásánál szóba jönnek a csak gesztagént tartalmazó készítmények is, melyek a kombinált, ösztrogént is tartalmazó tablettákkal szemben alacsonyabb trombózis kockázatot jelentenek.

A terhesség vállalása:

A terhesség kiviselése többletterhelést jelent a szív-érrendszerre nézve. Terhesség alatt a szív munkája akár 40%-kal is növekedhet nem terhes állapothoz képest. Marfan-szindrómával élők számára teherbeesés előtt fontos a szív-érrendszer állapotának felmérése, mely szintén kardiológiai vizsgálat keretében történhet. Ha a kardiológus megfelelőnek ítéli a páciens teherbíró képességét, a terhességnek nincs akadálya.

Fontos tudni, hogy a Marfan-szindrómások által szájon át szedett véralvadásgátló gyógyszerek (pl. Syncumar) fejlődési rendellenességet okozhatnak, ezért a terhesség felismerésekor javasolt ezek helyett a subcutan injekció formájában

naponta adott kis molekulásúlyú heparin készítményekre (LMWH) átállni, melyek terhesség során biztonságosan adhatóak.

Szülés:

Marfan-szindrómások számára kitolási szakban a tolófájások, és a hasprés következtében fellépő hasúri illetve szemfenéki nyomásfokozódás az ismert kockázatok (aortadisszekció, illetve

retinaleválás) nagyobb esélye miatt nem előnyös, ezért az újszülött világra hozatalának a császármetszés optimálisabb megoldása lehet. Ezt megerősítheti egy a terhesség alatt beszerzett szemészeti és kardiológiai szakvélemény is, mely sokat segíthet a betegséget esetleg kevésbé ismerő szülésznek a döntés meghozatalában.

Alapítványi hírek

2010. szeptember 20-án a **Magyar Marfan Alapítvány** együttműködési szerződést kötött a **Genetikával Az Egészségért Egyesülettel**. Az együttműködés célja, hogy a két aláíró fél kölcsönösen segítse egymást a Marfan-szindróma alaposabb megismerésében, közös ismeretterjesztő cikkek Írásával, ismeretterjesztő előadások szervezésével, a Marfan-szindrómát segítő tudományos kutatások segítségével.

**

Új betegek gondozásba vételével és a már régóta ellenőrzött adatainak feldolgozásával lassan bővül a Nemzeti Marfan Regiszter. Jelenleg 185 igazoltan Marfan-szindrómás adatait tartalmazza a regiszter.

**

A MMA célkitűzéseinek megvalósítását adományokkal segítette a Roche Magyarország, a St. Jude Medical és a Johnson & Johnson Magyarország Kft.

**

2010. szeptember 10-én először végeztünk Magyarországon teljes aorta-gyök rekonstrukcióval (Bentall műtét) egy ülésben tölcser mellkas (pectus excavatum) műtéti kiemelését (Nuss műtét). A sikeres beavatkozást a Szívsebészeti Klinika és az I.sz. Gyermek Klinika sebészei végezték el. Hasonló beavatkozást Közép- és Kelet-Európában sem végeztek még.

**

Korábbi számunkban jeleztük, hogy készülünk az I. Országos Marfan Találkozó (ORMATA) megrendezésére. Szerettük volna, erre már idén októberben sor keríteni, de szervezési nehézségek miatt a Találkozó időpontját 2011 márciusára kellett áthelyeznünk! A Találkozó pontos időpontját és a szükséges tudnivalókat következő lapszámunkban tesszük közzé!

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