

Novorozenec matky s diagnózou Marfanův syndrom

Fakultní nemocnice Olomouc
Novorozenecké oddělení

Autor : Navrátilová Adéla, DiS
Sajbrtová Petra, DiS

Marfanův syndrom

Historie – Marfanův syndrom je pojmenován po Antoine Bernard-Jean Marfanovi, franc. pediatrovi, který ho jako první popsal v r.1896 poté, co si všiml nápadných rysů u 5 leté dívky.

Gen FBN1 související s nemocí byl poprvé identifikován Francescem Ramirezem v New Yorku v r. 1991.

Marfanův syndrom je poměrně vzácné dědičné onemocnění spojené s poruchou pojiva.

Příčina – genetická mutace, která je buď zděděná po rodičích /v 75% případech/ nebo nově vzniklá /rodiče jsou zdraví/.

Postižený je FBN1 gen kódující glykoprotein fibrillin 1 /umístěný na chromozomu č. 15/, který je jednou ze základních stavebních složek pojivových tkání.

Nové poznatky ukazují na spojitost s dalšími geny jako např. FBN2 – kóduje fibrillin2, geny TGFBR2 a TGFBR1 – kódují receptory pro transformující růstový faktor.

Syndrom nejvíce postihuje tkáně, v nichž pojivo hraje významnou roli – srdečnici /aortu/, skelet /kostru/, oči a durální vak.

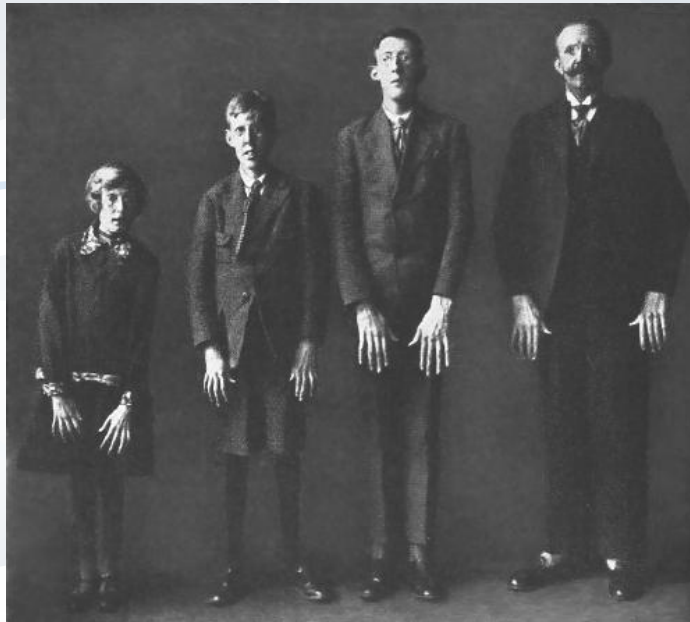
K diagnóze MS je nutné postižení alespoň 2 ze jmenovaných hlavních systémů nebo genetický průkaz mutace genu pro fibrillin /FBN1/.

Znaky a symptomy

Nejzávažnější příznaky MS jsou spojeny s postižením srdce a srdečnice /aorty/.

Zákeřnost onemocnění tkví v tom, že nemocný si nemusí být svého postižení vědom.

Existuje více než 30 klinických projevů, které jsou různě spojeny se syndromem.



Kosterní systém

- nejčastěji a nejviditelněji se symptomy projevují na kostře, pokožce a kloubech
- nápadné dlouhé štíhlé „pavoučí“ prsty – ozn. jako arachnodaktylie
- vysocí lidé s extrémně, nápadně dlouhými končetinami
- hyperelastické klouby – tito lidé dokáží uvádět klouby do poloh, kterých normální jedinec není schopný /např. přiložit palec ruky ke koncové části předloktí, abnormálně ohýbat prsty,.../
- deformity na páteři /abnormální zakřivení, vychýlení páteře z osy/
- hrudní kost /např. nálevkovitý nebo ptačí hrudník – vypouklý nebo vpáčený hrudní koš/
- časná osteoartróza
- lebka – prodloužení lebky v předozadním směru
- vysoké /gotické/ patro
- nahuštěné zuby
- oslabená svalová hmota

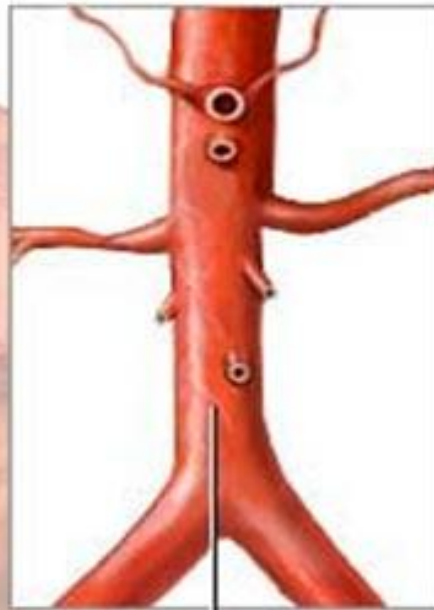
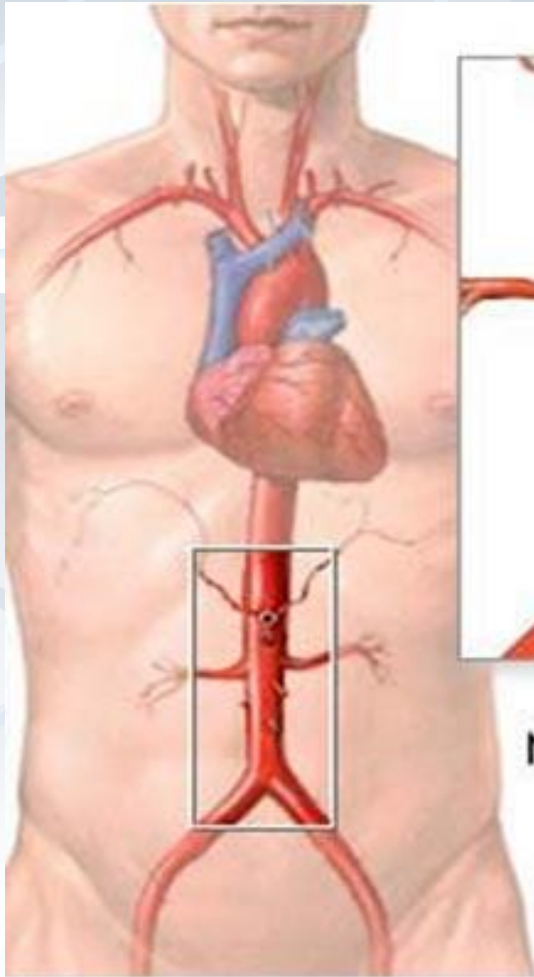


Oči

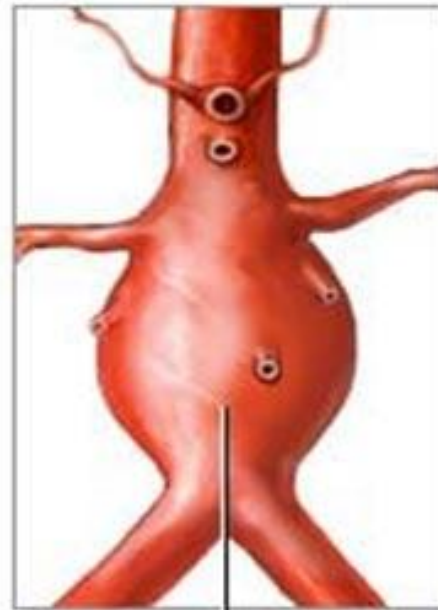
- postižení fixačního aparátu čočky /ektopie oční čočky/
- odchlípení sítnice

Kardiovaskulární systém

- postižení krevních cév – zejm. aorty – toto závažné postižení se projevuje dilatací aorty a závažné je zejména proto, že dilatovaná aorta může prasknout a způsobit tak krvácení, zhroucení krevního oběhu, šokový stav a smrt
- nesprávná funkce mitrální chlopně – což způsobuje tzv. prolaps, při kterém může dojít k poruše rytmu srdce a nebo zpětnému proudění krve
- postižení srdečních chlopní
- selhávání srdce – např. otoky, silné bušení srdce – palpitace, přeskokování tepu



Normal aorta



Aorta with large abdominal aneurysm

Plíce

- dýchavičnost při námaze
- spontánní kolaps plic /pneumothorax/
- spánkové apnoe

Centrální nervový systém

- dural ektazie – oslabení pojivové tkáně durálního vaku /blány/, která obaluje míchu
Dural ektazie může být přítomna po dlouhou dobu, aniž by nastaly nějaké nápadné příznaky /bolesti spodní části zad, bolest nohou, bolest břicha, bolest v dolních končetinách, bolest hlavy/.
- degenerativní onemocnění disků a páteřních cyst
- dysautonomie – problémy či poruchy autonomní nervové soustavy

Těhotenství

- slabá elasticita cév a dělohy způsobují potraty
- těhotenství je považováno za rizikové
- riziko postižení dítěte je vysoké – 50 : 50 /každé druhé dítě může být postižené/
- v průběhu těhotenství jsou důležité časté kontroly echokardiografem a kompletní vyšetření kardiologem

Diagnostika MS

- u MS může být složitá, přesnou diagnózu MS se určí jen komplexním lékařským vyšetřením

Komplexní lékařské vyšetření

- 1) Vyšetření srdce kardiologem – ECHO vyšetření, tj. UZ srdce, změření šíře aorty, prolaps chlopní, regurgitaci.
- 2) Vyšetření očním lékařem – biomikroskopicky při rozšíření zornic. Posunutí čočky v určitém směru je u jiných onemocnění zřítkaové a proto je tento příznak významný pro diagnostiku MS.
- 3) Vyšetření ortopedem – vyšetření kostry, zejm. deformity páteře a hrudníku.
Charakteristický bývá příznak palce a zápěstí, poměr horní a dolní část těla, poměr výšky a rozpětí rukou.
- 4) Vyšetření klinickým genetikem.

Změna z r. 2010 :

- nový postup používá 2 hlavní znaky – dilatace kořene aorty nebo direkce a ektopie oční čočky

LÉČBA MS

- Pro MS neexistuje žádná léčba.
- Vyléčení ani zlepšení zdravotního stavu pro pacienta s MS není možné, naopak opotřebování organismu postupuje velmi rychle, selhávání životních orgánů hrozí i ve velmi mladém věku pacienta.
- Toto postižení je zkrátka trvalé.
- Úprava životního stylu a pravidelné lékařské kontroly mohou vést ke snížení rizik a tím předcházet komplikacím.
- Průměrný věk života u lidí s dg. MS je 35-40 let.

Lidé s Marfanovým syndromem

- by se měli vyhýbat činnostem, zaměstnáním a sportům, které vedou k prudkým pohybům hlavy a těla, skokům, napínáním, zdvihání těžkých předmětů, vyloučit sporty jako box, fotbal, hokej, basketbal, volejbal, skoky do vody, potápění
- doporučují se nesoutěžní, nekontaktní aktivity, lehčí cvičení, rekreační plavání, lehká cykloturistika, pomalý jogging, chůze
- puls by neměl přesáhnout 110 úderů/min a při objevení únavy dostatečný odpočinek

1. KAZUISTIKA

- Pacientka v anamnéze s dg. Marfanův syndrom, byla přijata na Por.-gyn. kliniku k plánovanému S.C. ve 38+2 g. t., I.grav./I.para.
- Osobní anamnéza – prodělala běžné dětské onem., na plíce, ledviny, štítnou žlázu se neléčila, v pubertě léčena pro ment.anorexii – bez dispenz., zjištěn MS – pro který je dispenzarizována na kardiologii. Léky žádné neužívá.
- Rodinná anamnéza – bezvýznamná.
- V nynějším těhotenství – genetické vyš. – fyziologické, tato gravidita bez potíží.
- Plánovaný S.C. byl proveden na Centrálních op.sálech. Operační výkon proběhl bez komplikací.
- Matka byla předána k pooperační péči na IPCHO.

- Porozeno S.C. děvče, váha 2500g/46cm.
- Apgar skóre 9/9/10 (barva), ošetřena (pup. pahýl, kredeizace, K vit.), dána na Novoroz. odd. na postýlku a za 2hod vykoupána.
- Při první lékařské prohlídce – prav. AS, bez šelestu, přiměřený tonus, výbavné reflexy (úchopový, úlekový), játra a slezinu nezvětšeny, dýchání čisté, růžová barva kůže a při vyšetření hlavy – se zdál být lehce stigmatizován obličej (vysoké čelo, hrubé rysy, nízko posazené uši), a při vyšetření dutiny ústní zjištěno gotické patro.
- Holčička byla nošena k matce na kojení, k prsu se přisávala pěkně.
- Hned 2. den matka byla přeložena na JIP – Por.-gyn. kliniku a následný den byla předána na oddělení šestinedělí.
- Holčička předána mamince na RI, mamince se pomalu začínala rozvíjet laktace a první vážení kojení (5ml, 10ml).
- Váhová křivka u holčičky první 2 dny šla směrem dolů a při rozvíjející se laktaci se váhová křivka stabilizovala a dále měla vzestupnou tendenci.
- Za 6. dnů po S.C. propuštěna matka s dítětem domů. Holčička byla plně kojená.

U holčičky bylo provedeno vyšetření :

- UZ ledvin – normální nález
- Oční vyšetření – červený reflex výbavný
- Ortopedické vyšetření – kyčle klinicky neg., doporučeno matce dávat dítěti široké balení
- Odběr screeningu – PKU, SKH+CAH
- ECHO srdce – normální anatomie a funkce
- Genetické vyšetření – v gen. ambulanci provedeno po propuštění
a v současné chvíli není potvrzeno zda má holčička MS.

2. KAZUISTIKA

- Pacientce v současné graviditě byl diagnostikován Marfanův syndrom.
- Tato gravidita byla vedena jako riziková, byla v péči Poradny pro rizikové těhotenství Por.-gyn. kliniky a Kardiologické poradně Kardiochirurgické kliniky.
- Osobní anamnéza – st.p. plastice nosu pro deviaci nosní přepážky.
- Pro susp. poškození plodu RTG zářením provedeno genetické vyš. a u pacientky byl dg. Marfanův syndrom – potvrzen DNA analýzou, odhalena delece 19 exonu FBN1 genu.
- Dále byla pacientka vyšetřena kardiologem a bylo provedeno ECHO srdce a zjištěna dg. Aneurysmatické rozšíření kořene aorty.
- Rodinná anamnéza – bezvýznamná.
- Pacientka byla přijata k plánovanému S.C. ve 36.g. t., III.grav./I.para, S.C. byl proveden na Centrálních op. sálech a matka byla předána k pooperační péči na IPCHO.

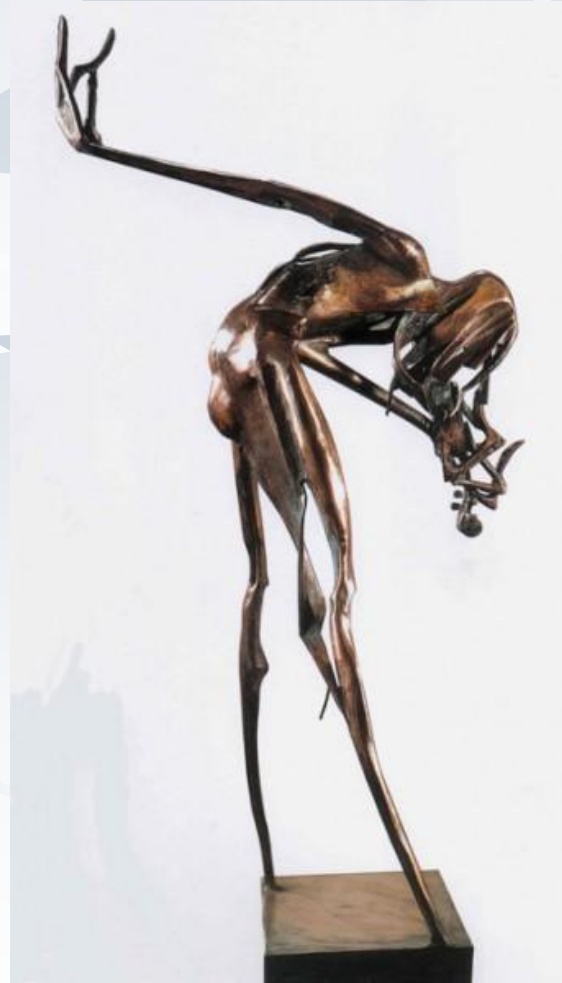
- Porozeno S.C. děvče, váha 2840g/47cm.
- Apgar skóre – 10/9/10 (barva).
- Holčička byla lehce nezralá, byla ošetřena (pup. pahýl, kredeizace, K vit.)
- Byla dána na Novorozenecké odd., na postýlku.
- Při první lékařské prohlídce – prav. AS, dýchání symetrické, měkké břicho, normotonus a výbavné reflexy.
- Z důvodu lehké nezralosti se u holčičky objevil grunting, pro který byla dána na adaptaci do inkubátoru, bez O₂ a Sat. O₂ – v poř.
- 2. den byla holčička bez poklesů Sat. O₂ a byla nošena matce na IPCHO, zkoušeno kojení, holčička se přisála pěkně.
- 3. den po S.C. se u matky objevil kritický stav, následná operace (ruptura aorty) a matka umírá
- Holčička převedena na umělou stravu, krmená z láhve, toleruje 30 – 40 ml Beby, nezvrací, otec dochází za holčičkou.
- 6. den života při stále snižující se váhové křivce holčička předána na IMP.
- Holčička byla icterická, spavá, k jídlu se nehlásila, byly jí naordinovány odběry a následná fototerapie s KI.
- Další den byly holčičce odebrány odběry, které byly v pořádku, proto byla ukončena FT i KI.
- Ale holčička byla stále spavější, lehce hypotonická, ale při manipulaci reaguje živě, růžová.
- Z lahve pije špatně, mléko špatně polyká, proto byla holčička krmená sondami a lahvičkou dle chuti Nutrilonem.

- Váhově prospívala a proto se dokrm sondami pomalu odboural a holčička byla plně krmená lahvičkou Nutrilonem. Tolerovala si dávky do 65 ml.
- 15. den byl přijat na pokoj pro rodiče – otec holčičky, kde se naučil péči o holčičku (přebalování, krmení z láhve, koupání).
- 18. den holčička propuštěna s otcem do domácí péče.

U holčičky bylo provedeno vyšetření :

- UZ mozku – normální nález
- UZ ledvin – normální nález
- Oční vyšetření – červený reflex výbavný
- Ortopedické vyšetření – kyčle klin. negat., bez léčby
- Odběr screeningu – PKU, SKH + CAH
- OAE (otoakustické emise – vyš. sluchu) – oboustranně vyloučena periferní porucha sluchu
- ECHO srdce – normální nález, ale vzhledem k 50% riziku MS u dítěte doporučena dispenzarizace v kardiologické poradně
- Genetické vyšetření – proveden krevní odběr k DNA analýze a v případě této holčičky je potvrzen Marfanův syndrom

Paganini



The background of the slide features a stylized, light blue and white pattern of overlapping leaves or petals, creating a soft, organic texture. The leaves are rendered in a simplified, almost geometric style with visible veins.

DĚKUJI ZA POZORNOST