

BOALA MARFAN



Descrierea CIP a Bibliotecii Naționale a României**JURCUȚ, RUXANDRA**

Boala Marfan / Ruxandra Jurcuț, Răzvan Capotă, Carmen Ginghină. - București:
Editura Medicală Antaeus, 2016

ISBN 978-606-8470-13-9

I. Capotă, Răzvan

II. Ginghină, Carmen

616.12

Dr. Ruxandra Jurcuț
Dr. Răzvan Capotă
Prof. Dr. Carmen Ginghină
Boala Marfan
Colecția Ghidul pacientului*

ISBN 978-606-8470-11-5
Puteți accesa colecția Ghidul Pacientului* și afla alte informații utile pe site-ul:
www.ghidulpacientului.ro

© **Editura Medicală Antaeus**
Reproducerea integrală sau parțială a textului, tabelor sau figurilor din această carte este posibilă numai cu
acordul prealabil al Editurii Medicale Antaeus.
Drepturile de distribuție în țară și străinătate aparțin în exclusivitate Editurii Medicale Antaeus.

Editura Medicală Antaeus
email: editura.antaeus@gmail.com

Această publicație reprezintă o sursă de informare generală pentru dumneavoastră, dar nu poate substitui
un consult medical. Pentru întrebări despre sănătatea dumneavoastră, tratament și alte aspecte ale îngrijirii,
discutați cu medicul de familie sau cu un medic specialist.

Boala MARFAN

Ghidul pacientului

Ruxandra Jurcuț, Răzvan Capotă, Carmen Ginghină

IUBCV „Prof.dr.C.C.Iliescu”

UMF „Carol Davila”



Ce este Boala Marfan?

Boala Marfan reprezintă o boală genetică care afectează țesutul conjunctiv. Țesutul conjunctiv este responsabil de menținerea structurii corpului, având rol de suport în toate organele și țesuturile. Din acest motiv, sunt afectate mai multe sisteme ale organismului, în special ligamentele, cartilajele și oasele – sistemul scheletic, inima și vasele de sânge – sistemul cardiovascular, ochii – sistemul ocular, plămânilor – sistemul respirator, precum și membranele care învelesc creierul și măduva spinării – sistemul nervos. La persoanele cu boală Marfan, acest țesut conjunctiv are o rezistență scăzută datorită unor modificări la nivel molecular în structura și compoziția sa chimică.

Boala Marfan este o boală „genetică” pentru că este rezultatul unei modificări, numită mutație, la nivelul anumitor gene care sunt responsabile pentru producerea țesutului conjunctiv. Așadar, boala Marfan reprezintă o boală prezentă încă de la naștere, deși manifestările sale pot deveni evidente mai târziu în viață. De asemenea, pentru că membrii unei familii, inclusiv rudele mai îndepărtate, au gene comune, această boală afectează adeseori mai multe persoane în cadrul unei familii.

Care sunt cauzele bolii Marfan?

Boala Marfan este determinată de o modificare (mutație) la nivelul genei care este responsabilă pentru fibrilina-1, o proteină constituantă foarte importantă care intră în alcătuirea țesutului conjunctiv.

În aproximativ trei din patru cazuri, boala Marfan este „moștenită”, adică mutația genei mai sus prezentată este transmisă de la unul dintre părinți, care la rândul său are această boală. Modalitatea de transmitere a bolii se numește „autozomal dominant”, ceea ce înseamnă că fiul sau fiica prezintă 50% șanse de a moșteni boala dacă unul dintre părinți are boala Marfan (Figura 1).

În aproximativ unul din patru cazuri, boala Marfan apare datorită unei „mutații spontane”, însemnând că persoanele afectate de această mutație vor fi prima persoană din familia lor cu boala Marfan. Această formă mai rară este, așadar, una care nu se moștenește de la niciunul dintre părinți și care apare în absența bolii la unul dintre părinți.

Oamenii se nasc cu boala Marfan, dar modificările pe care această boală le produce devin uneori evidente mai târziu în viață, în perioada adolescenței sau mai târziu. Totuși, trebuie reținut că trăsăturile și modificările caracteristice bolii pot să apară la orice vârstă și că acestea se agravează pe măsură ce înaintați în vârstă. Toate persoanele cu boală Marfan au același defect genetic, însă nu toată lumea prezintă aceeași expresie a simptomelor acestei boli.

De reținut!

- » *Boala se manifestă sau poate fi diagnosticată în general în perioada adolescenței, dar se poate manifesta și mai târziu, la vârsta adultă.*
- » *Fiul sau fiica prezintă 50% șanse de a moșteni boala dacă unul dintre părinți are boala Marfan. Mai rar, există posibilitatea ca un individ(ă) să devină prima persoană din familie cu boala Marfan, fără a fi moștenită de la unul dintre părinți.*

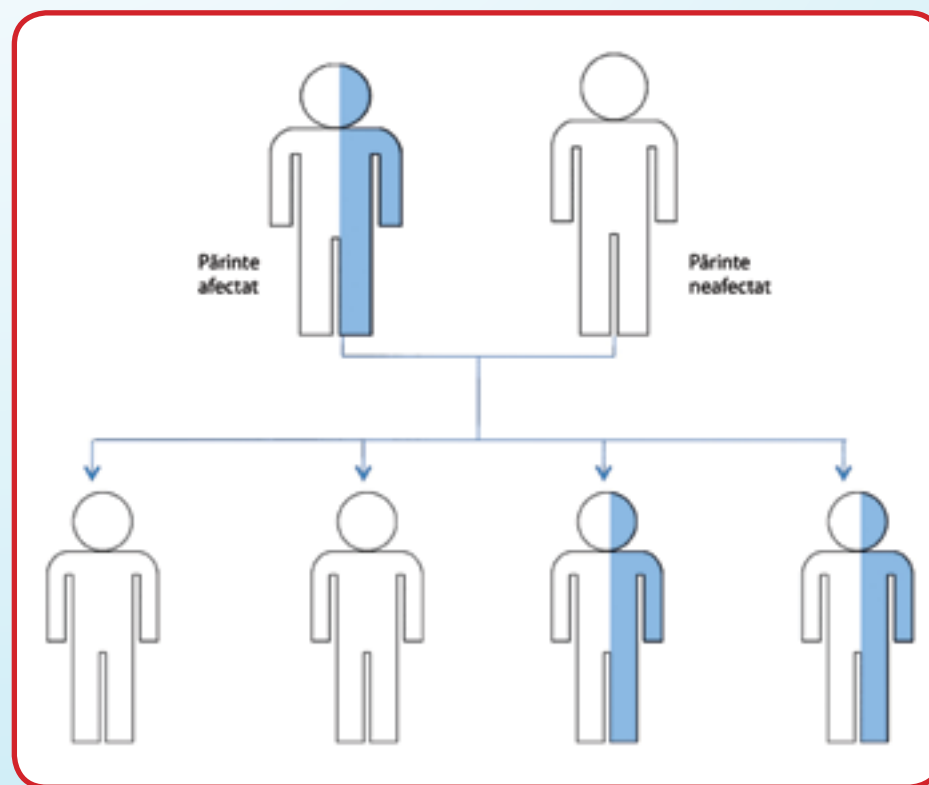


Figura 1. Model de transmitere autozomal dominantă a unei boli de la părinți (dintre care unul singur purtător al mutației genetice – hașurat) la copii care au 50% șansa de a moșteni cromozomul afectat

Cât de frecventă este boala Marfan în populație?

Studiile internaționale au arătat că boala Marfan afectează 1 din 3000-5000 de indivizi, fiind astfel una dintre cele mai frecvente boli familiale care afectează țesutul conjunctiv. Boala Marfan afectează în egală măsură femeile și bărbații, indiferent de rasă sau grup etnic.

Care este prognosticul persoanelor cu boala Marfan?

Boala Marfan nu este o boală curabilă (nu se poate vindeca), dar cu un diagnostic stabilit precoce, cu un tratament adecvat și cu o monitorizare periodică atentă, speranța de viață a persoanelor cu această boală poate fi asemănătoare cu cea din populația generală. Tratamentele medicale și chirurgicale moderne, care se află într-o continuă dezvoltare, oferă siguranță inclusiv celor mai sever afectate persoane. Acestea previn și tratează complicațiile care pot fi să vă afecteze activitățile din viața cotidiană, fie, mai grav, să provoace decesul. Cheia rămâne diagnosticul precoce, managementul atent și monitorizarea pe termen lung de către o echipă medicală cu experiență. Toate acestea pot îmbunătăți semnificativ prognosticul și pot oferi o speranță de viață normală.

Care sunt cele mai frecvente manifestări ale bolii Marfan?

1. Aparatul scheletic – Oase, ligamente și cartilaje;

- **Aspect longilin** – persoane înalte și slabe;
- **Brațele și picioarele disproporționate de lungi** față de trunchi;
- **Arahnodactilie** – degete subțiri și lungi;
- **Picior plat** (platfus) – absența arcadei plantare;
- **Deformarea coloanei vertebrale** – aplatizarea sau inversarea curburii la nivelul coloanei vertebrale toracice, denumită lordoză toracică (coloana toracică este proiectată spre interior). O altă deformare a coloanei vertebrale poate să apară și sub formă de „cocoșă”, denumită cifoasă. Scolioza reprezintă accentuarea curburilor coloanei vertebrale în plan frontal (de la stânga la dreapta sau de la dreapta la stânga);
- **Pieptul poate fi protrușiv**, așa numitul torace în carenă (pectus carinatum). Alternativ, pieptul poate fi „înfundat”, așa numitul torace în pâlnie (pectus excavatum);

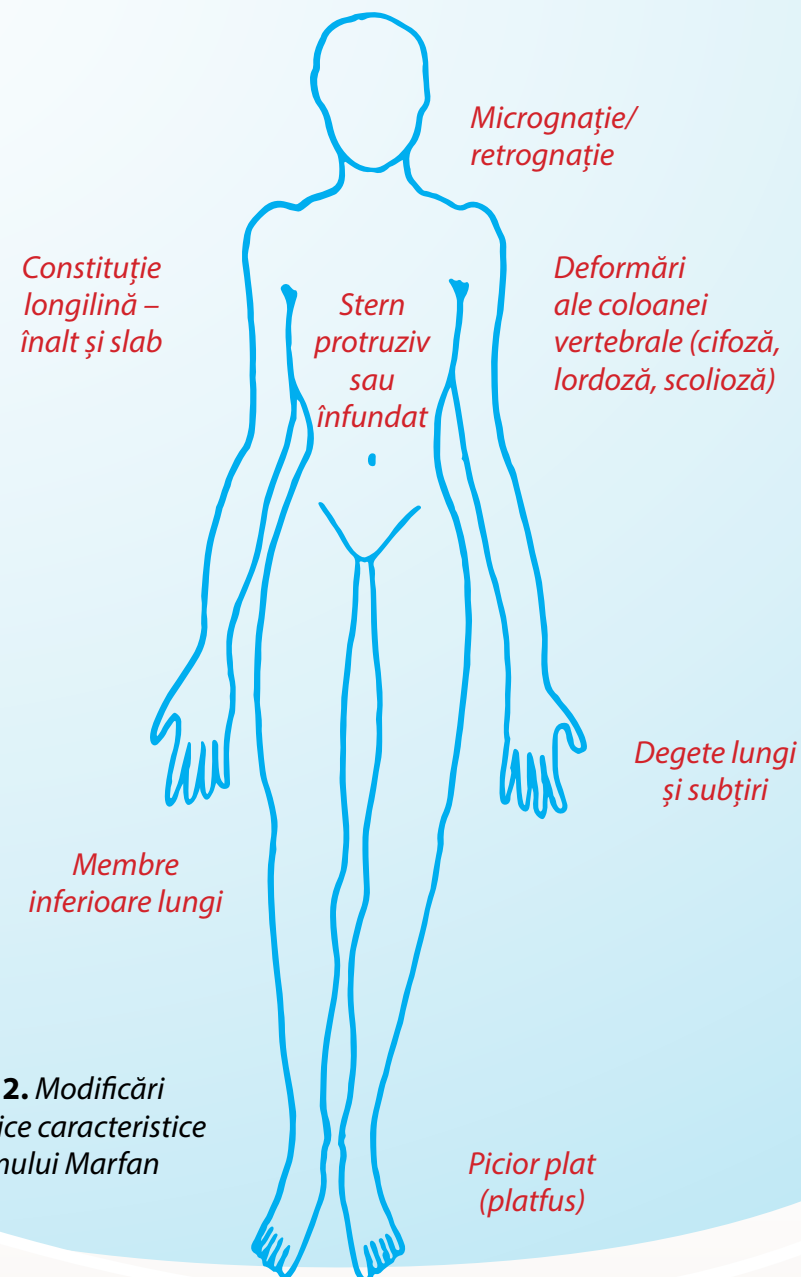


Figura 2. Modificări fenotipice caracteristice sindromului Marfan

- **Palatul („tavanul sau cerul gurii”)** are un aspect de boltă ogivală – arcul format este înalt și îngust;
- **Arcade dentare** cu dinți înghesuiți și încălecați;
- **Mandibula** poate fi redusă ca mărime (micrognație) sau retrasă (retrognatie) conducând la malocluzie dentară;
- **Fața poate fi lungă și îngustă**, în armonie cu conformația corpului, ochii sunt înfundați în orbite, forma ochilor poate fi orientată în jos, iar copiii cu boala Marfan par adeseori mai în vârstă decât frații sau surorile lor sănătoase la aceeași vârstă;

2. Aparatul cardiovascular – Inima și vasele de sânge

Nouă din zece persoane cu boala Marfan prezintă leziuni la nivelul inimii și a vaselor de sânge. Cea mai gravă dintre aceste leziuni este reprezentată de dilatarea aortei. Aorta este vasul principal, cel mai mare vas al organismului, care transportă sânge de la nivelul inimii către celelalte organe și țesuturi.

- **Dilatarea de aortă și anevrismul de aortă** – sunt diagnosticate în funcție de vârstă, sex, înălțime, greutate și dimensiunile aortei măsurate prin diferite tehnici care vor fi prezentate în cele ce urmează. Cu ajutorul acestora se calculează un scor care se numește scorul Z. În funcție de acest scor Z apreciem cât de mult este mărită aorta față de normal;
- **Disecția de aortă** – reprezintă o ruptură între straturile care alcătuiesc peretele aortei și constituie o urgență medico-chirurgicală. Este abordată pe larg la capitolul „Care sunt complicațiile amenințătoare ale bolii Marfan?”;
- **Prolapsul de valvă mitrală** – reprezintă o mișcare „exagerată” a valvei mitrale în timpul contracției inimii. Se poate însoți și de regurgitare mitrală uneori (refluxul sângelui în atriul datorită faptului că valva nu se mai închide corespunzător), care poate necesita intervenție chirurgicală de corecție dacă devine suficient de gravă. Regurgitarea mitrală se poate asocia cu palpitații (bătăi rapide și neregulate), precum și cu senzație de lipsă de aer în timpul activităților zilnice;
- **Regurgitarea aortică** – reprezintă refluxul sângelui din aortă în ventriculul stâng și apare din cauza unei valve aortice care nu se mai poate închide complet. Valva aortică este cea care separă ventriculul stâng de aortă. Se poate manifesta prin bătăi mai puternice ale inimii și prin lipsă de aer în timpul activităților zilnice;

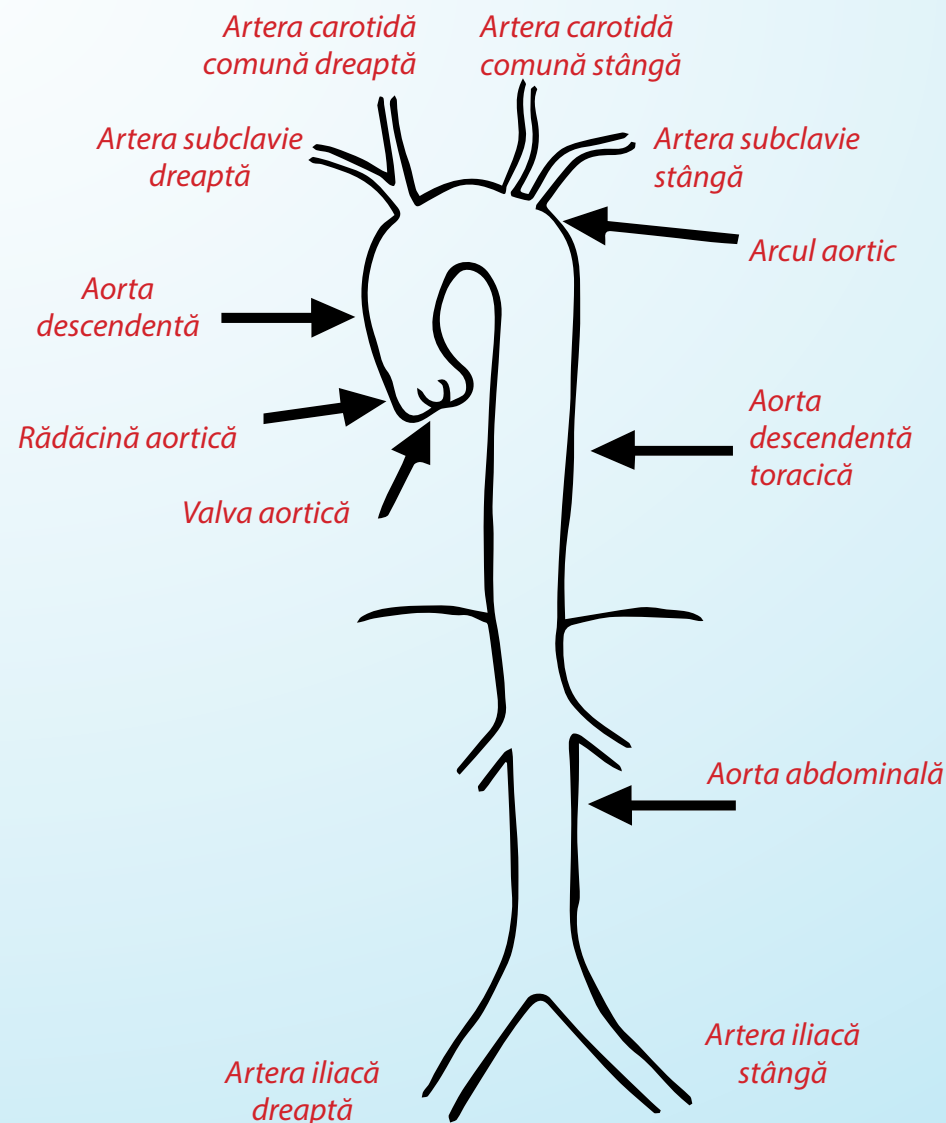


Figura 3. Anatomia arterelor mari

3. Aparatul ocular – Ochii

- **Subluxația de cristalin** – presupune deplasarea în orice direcție a cristalinului, care este lentila naturală a ochiului nostru. Această migrare a cristalinului determină tulburări de vedere de diferite grade și apare din cauza faptului că țesutul său de susținere este slăbit;
- **Miopie severă** – se caracterizează prin scăderea acuității vizuale la distanță, cu păstrarea vederii de aproape. Necesită corectare cu ochelari de vedere (lentile divergente);
- **Astigmatism** – o afecțiune ce determină vedere încețoșată (tulburări de vedere de diferite grade), secundar unor modificări fie la nivelul cristalinului, fie la nivelul corneei. Corneea reprezintă un strat extern, ca o membrană transparentă, ce îmbracă ochiul;
-
- **Ambliopie** – numit și „ochi leneș”, reprezintă pierderea vederii la unul dintre ochi datorită unor tulburări de vedere necorectate în copilărie;
- **Strabism** – lipsa de aliniere a ochilor, „privire încrucișată”;
- **Dezlipire de retină** – reprezintă o urgență întrucât straturile posterioare ale ochiului (retina), care sunt responsabile pentru vederea noastră, se dezlipesc. Este tratată pe larg la capitolul „Care sunt complicațiile amenințătoare ale bolii Marfan?”;
- **Glaucom** – apare secundar unei presiuni crescute în interiorul globului ocular care comprimă în timp nervul responsabil pentru transmiterea imaginilor către creier, și, netrat, poate duce la pierderea definitivă a vederii;
- **Cataractă presenila** – încețosarea vederii datorită opacifierii cristalinului (nu mai este transparent);

4. Aparatul respirator - Plămâni

- **Pneumotorax** – reprezintă prezența aerului în spațiul dintre plămâni și învelișul acestora, determinând lipsă de aer, tuse seacă și durere (junghi) la nivelul pieptului. Aceste manifestări trebuie să vă orienteze către un consult medical de urgență – este tratat pe larg la capitolul „Care sunt complicațiile amenințătoare ale bolii Marfan?”;
- **Emfizem** – simptomele includ lipsă de aer în timpul activităților fizice și episoade repetate de bronșită;

- **Apnee de somn** – se manifestă prin oprirea respirației pe parcursul nopții, sfoară, dureri de cap la trezire, somnolență în timpul zilei.

5. Sistemul nervos central

- **Ectazie durală** – nu se manifestă de fiecare dată, însă poate determina dureri abdominale, dureri de spate, precum și dureri de cap;
-

6. Piele

- **Vergeturi** – apar în special în zonele supuse stresului așa cum sunt umerii, șoldurile și zona lombară. În afara aspectului estetic, acestea nu presupun niciun risc și nu necesită niciun tratament. Apar datorită faptului că pielea nu mai este suficient de elastică.

Care pot fi complicațiile amenințătoare ale bolii Marfan?

Este important să cunoașteți urgențele care pot apărea în boala Marfan pentru a le putea recunoaște rapid simptomele și a vă prezenta prompt la medic.

1. Urgențele cardiovasculare

- **Disecția de aortă** – reprezintă o ruptură între straturile care alcătuiesc peretele aortei cu pătrundere sângelui între aceste staturi, care poate conduce la ruptura întregului perete aortic. Aceasta reprezintă principala cauză de deces. În cele mai multe cazuri, este nevoie de o intervenție chirurgicală urgentă, deși există situații în care disecția poate fi tratată medicamentos și monitorizată atent. Se manifestă printr-o durere severă, sfâșietoare, localizată în piept, la nivelul abdomenului sau în spate. Dacă aveți aceste simptome, este absolut necesar să apelați la serviciile medicale de urgență.
- **Endocardita infecțioasă** – reprezintă o infecție a stratului intern ce căpătușește inima și al valvelor inimii. Pacienții la risc sunt cei cu prolaps de valvă mitrală, regurgitare aortică, valve biologice/mecanice și cei cu intervenții de reconstrucție a aortei. Această infecție poate fi secundară unor intervenții stomatologice invazive sau alte proceduri medicale invazive în care bacteriile pătrund în sânge. De cele mai multe ori este necesară intervenția chirurgicală pentru a controla procesul infecțios, intervenție care implică anumite riscuri. Prevenția este cheia. Discutați cu medicul dumneavoastră cardiolog și cu medicul dentist.



2. Urgențele oftalmologice

- **Dezlipirea de retină** – reprezintă separarea retinei (membrana din spatele ochiului care este responsabilă pentru vedere) de țesuturile din jur. Primele simptome care apar pot fi reprezentate de puncte luminoase, mai ales în periferie, vedere încețoșată, pierdea vederii sau umbrirea unui segment din câmpul vizual. Dacă unul dintre aceste simptome apare, trebuie să apelezi la serviciile de urgență. Cu cât așteptați mai mult, cu atât mai mult se va agrava dezlipirea de retina și posibilitatea de recuperare a vederii va fi mai mică.

3. Urgențele pulmonare

- **Pneumotorax** – reprezintă acumularea de aer în spațiul dintre plămâni și învelișul lor, ceea ce determină comprimarea plămânilor, împiedicându-le umplerea cu aer. Simptomele care pot să apară sunt reprezentate de junghi, senzație de apăsare la nivelul pieptului, lipsă de aer, bătăi rapide ale inimii, tuse seacă. Pneumotoraxul trebuie considerat o urgență. Pneumotoraxul de dimensiuni mici este tratat în spital prin administrarea de oxigen, iar cel de dimensiuni mai mari impune montarea unui tub care să evacueze aerul.

De reținut!

- » *Dacă aveți o durere severă, sfâșietoare, la nivelul pieptului, abdomenului sau spatelui, trebuie să apelezi la serviciile medicale de urgență. Este probabil să prezentați o disecție de aortă în această situație, care este o urgență medico-chirurgicală cu risc vital.*
- » *Dacă brusc vedeți puncte luminoase sau negre, dacă nu mai vedeți anumite segmente din câmpul vizual, dacă se încețoșează vederea, trebuie să apelezi la serviciile medicale de urgență. Este posibil să prezentați o dezlipire de retină, care este o urgență medico-chirurgicală cu risc funcțional important (risc de pierdere definitivă a vederii).*

Cum se stabilește diagnosticul de boală Marfan?

Nu există un test simplu care să stabilească în mod direct diagnosticul, astfel încât acesta se bazează de cele mai multe ori pe un examen clinic și un istoric medi-

cal și familial detaliat. Deoarece manifestările bolii Marfan progresează și devin evidente pe măsura înaintării în vârstă, diagnosticul este adesea mai ușor de stabilit în adolescență sau la vârsta adultă. Dar copiii, chiar și nou-nascuții, ar trebui să fie examinați atent atunci când contextul clinic este adecvat. Metodele de evaluare folosite sunt:

- **Istoric medical și familial complet** – se urmărește prezența simptomelor și semnelor asociate. Se investighează atent istoricul familial care poate sugera prezența bolii Marfan în cadrul familiei – dacă aveți o rudă apropiată (gradul I) cu boală Marfan, probabilitatea să aveți această boală este mai ridicată ;
- **Examen fizic complet** – în cadrul unui examen fizic complet, medicul va realiza auscultația inimii, va examina pielea și articulațiile pentru anumite modificări de elasticitate, va identifica diferite semne întâlnite în cadrul bolii Marfan prezentate pe larg la capitolul „Care sunt cele mai frecvente manifestări ale bolii Marfan?”
- **Electrocardiograma (ECG)** – reprezintă înregistrarea activității electrice a inimii. Este utilizată pentru a investiga o afectare a inimii care nu este evidentă la examenul fizic;
- **Radiografia** – constituie o investigație care folosește radiații ionizante pentru a vizualiza mai bine modificările de la nivelul oaselor și a plămânilor;
- **Ecocardiografia** – este metoda care folosește ultrasunete pentru a forma imagini cu ajutorul cărora se pot studia cavitățile și funcția inimii, precum și diferite modificări de la nivelul aortei. În cazul bolii Marfan, ecocardiografia este importantă pentru evaluarea valvelor care pot fi incompetente, în special valva mitrală și valva aortică, și pentru a măsura diametrele aortei, care poate fi dilatată;
- **Rezonanța magnetică nucleară (RMN) sau Computer tomograf-ul (CT)** – RMN-ul este o investigație care folosește un câmp magnetic pentru a obține imagini despre organele interne, în timp ce CT-ul folosește radiații ionizante pentru a obține imagini despre organele interne. Ambele sunt folosite pentru a examina mai bine aorta și restul arborelui vascular, precum și pentru a căuta o modificare frecvent întâlnită la nivelul coloanei vertebrale, denumită ectazie durală;
- **Examen ocular** – este realizat de către un medic oftalmolog pentru a investiga anumite modificări caracteristice precum subluxația de cristalin. Acest examen este realizat folosind o lampă cu fantă după ce pupila este dilatată prin administrarea unor picături oftalmologice specifice;
- **Testarea genetică** – este important de înțeles faptul că nu toți pacienții cu suspiciune de boală Marfan necesită testare genetică, având în vedere costurile și posibilele limitări. Testarea genetică izolată nu poate preciza dacă un individ are sau nu boală Marfan, acest diagnostic necesitând prezența criteriilor clinice de diagnostic. Totuși, există situații în care testarea genetică poate fi utilă:



(1) copil care provine dintr-un părinte cu boala Marfan, deoarece manifestările clinice nu sunt încă evidente. Un astfel de copil cu test genetic pozitiv, dar fără manifestări clinice, trebuie să fie monitorizat periodic, la intervale regulate de timp;

(2) indivizi care prezintă manifestări ale bolii Marfan, cum ar fi dilatare aortică sau disecție aortică sau subluxația cristalinului, dar fără alte semne clinice de boală;

(3) atunci când un diagnostic nu poate fi stabilit doar pe baza tabloului clinic, testarea genetică poate fi utilă pentru excluderea unor alte boli care pot da modificări similare (diagnosticarea unei boli înrudite cu boala Marfan);

(4) indentificarea indivizilor aflați la risc pentru boala Marfan, care fac parte dintr-o familie cu istoric de dilatare sau disecție de aortă;

(5) pentru diagnosticul prenatal în cazul indivizilor cu boală Marfan care vor să aibă copii – vezi capitolul „Este sarcina sigură la pacientele cu boala Marfan?”;

De reținut!

- » *Toate aceste investigații vă vor fi prescrise în mod țintit de către medicul cardiolog curant. Ele sunt utile pentru caracterizarea exactă a bolii și pentru a putea urmări evoluția anumitor leziuni precum dilatarea de aortă spre exemplu.*
- » *Este bine ca investigațiile să fie coordonate și efectuate în centre de referință pentru boala Marfan, iar testele speciale (ex. testarea genetică) să fie realizate de către centre și medici cu expertiză în cadrul unei consultații genetice.*

De ce se evaluează și rudele de gradul I ale pacienților cu boala Marfan?

După cum este notat și la începutul acestui ghid, boala Marfan este o boală genetică ce se transmite în mod „autozomal dominant”, ceea ce înseamnă că sunt șanse de 50% să fie transmisă unui copil care are unul dintre părinți purtător. Evaluarea rudelor de gradul I ale pacienților cu o mutație identificată prin testare genetică pentru boala Marfan trebuie să includă consiliere genetică, testare genetică și evaluarea prin teste de imagistică a aortei. Pentru rudele de gradul I ale pacienților cu dilatare sau disecție de aortă, dar fără să aibă o mutație indentificată prin testare genetică pentru boala Marfan, se recomandă teste de imagistică ale aortei pentru a identifica o posibilă dilatare de aortă asimptomatică. Dacă unul sau mai multe rude de gradul I prezintă dilatare, anevrism sau disecție de aortă, evaluarea și a rudelor de gradul II este recomandabilă.

De reținut!

- » *Există posibilitatea unei consilieri genetice la diagnosticul bolii în anumite centre de referință.*

Cum tratăm boala Marfan?

Deși nu există un tratament curativ al bolii Marfan, opțiunile terapeutice actuale se concentrează pe ameliorarea simptomelor și prevenirea complicațiilor. Tratamentul este individualizat și necesită evaluare multidisciplinară (cardiolog, oftalmolog, ortoped).

1. AFECTAREA CARDIOVASCULARĂ

• *Tratamentul medicamentos*

Beta-blocantele reprezintă prima linie de tratament. Acestea scad tensiunea arterială, precum și forța de împingere a sângelui din inimă, prevenind astfel dilatarea aortei. De asemenea, în acest mod, ele reduc riscul de disecție de aortă. În asociere cu beta-blocantele, având efecte protectoare similare, se administrează și blocanții receptorilor de angiotensină, așa numiții sartani. Dacă o persoană prezintă contraindicații pentru administrarea de beta-blocante sau dezvoltă reacții adverse, se pot administra fie antagoniști ai receptorilor de angiotensină (sartan), fie inhibitori ai enzimei de conversie.

• *Tratamentul chirurgical*

Repararea aortei – în situația în care dilatarea aortei progresează rapid în timp sau diametrul ei atinge o dimensiune de aproximativ 45-50 mm, se poate recomanda efectuarea unei intervenții chirurgicale de înlocuire a porțiunii dilatate cu un graft (un tub realizat dintr-un material special care înlocuiește aorta dilatată). Este prevenit astfel riscul de disecție de aortă;

Protezarea/plastia valvulară – uneori este necesar ca valva aortică să fie înlocuită, de exemplu atunci când este incompetentă și permite refluxul unei cantități mari de sânge din aortă în ventriculul stâng. De cele mai multe ori, acest lucru se întâmplă odată cu operația de reparare a aortei. În alte cazuri, valva mitrală este cea care necesită reparare prin intervenție chirurgicală dacă regurgitarea devine suficient de severă – valva devine incompetentă și permite trecerea unei cantități mari de sânge înapoi în atricul stâng;

2. AFECTAREA OSTEOARTICULARĂ

- **Scolioza** – în cazul copiilor și adolescenților se recomandă purtarea de corsete de susținere mai multe ore pe zi; în cazul în care curbura coloanei vertebrale depășește 40°-50°, trebuie luată în considerare intervenția chirurgicală pentru corectarea acesteia și evitarea apariției complicațiilor asociate (afectarea respirației prin deformarea cutiei toracice, defectele de postură, durerea);
- Deformările **toracelui** (vezi „Care sunt cele mai frecvente manifestări ale bolii Marfan?”)- operații de îndreptare și de ridicare a sternului și coastelor dacă respirația este îngreunată sau cu scop estetic;

3. AFECTAREA OCULARĂ

- **Subluxația de cristalin** – se pot folosi ochelari sau lentile de vedere special realizate, iar în cazuri severe, cristalinul poate fi înlocuit cu unul artificial;
- **Cataracta** – operație de înlocuire a cristalinului opacifiat cu unul artificial;
- **Dezlipirea de retină** – este o urgență oftalmologică, se practică intervenții chirurgicale de reparare în funcție de tipul de ruptură retiniană.

Ce fel de activitate fizică am voie să fac?

Exercițiile regulate, de intensitate scăzută, puțin solicitante, ușoare, adaptate la particularitățile ortopedice, cardiovasculare și oftalmologice ale pacientului, reprezintă o măsură generală de promovare a sănătății și sunt recomandabile. Trebuie să evitați sporturile de contact și activitățile fizice intense datorită riscului de leziune a aortei sau a globilor oculari, activitățile care implică schimbări bruște ale presiunii atmosferice precum scufundările, precum și flotările, ridicarea greutăților sau urcarea pe pante foarte înclinate. În esență, este important să discutați tipul de activitate fizică și nivelul specific al activității cu medicul dumneavoastră, astfel încât sportul să fie integrat într-o modalitate sigură în rutina zilnică.

De reținut!

- » *Toți pacienții cu boala Marfan trebuie să evite sporturile de contact și activitățile fizice intense. Sportul recreațional este în general permis, dar pentru activități fizice specifice, adresați-vă medicului dumneavoastră.*

Este sarcina sigură la pacientele cu boala Marfan?

Orice copil născut dintr-un părinte cu boala Marfan are un risc de 50% de a dezvoltă boala, motiv pentru care este întotdeauna necesar consultul genetic înainte de concepție. Din cauza variației mari de expresie a genei, este foarte greu de prezis severitatea formei moștenite, astfel că planning-ul familial joacă un rol foarte important. Există 2 căi de abordare: fie se urmărește prin amniocenteză (se realizează în săptămânile 16-18 de sarcină) sau biopsia vilozităților corionice (se realizează în săptămânile 10-12 de sarcină) eventuala afectare a fătului, fie se apelează la fertilizarea in-vitro cu diagnosticarea genetică preimplantare.

Sarcina reprezintă un risc suplimentar la femeile cu boală Marfan prin prisma complicațiilor cardiovasculare, motiv pentru care se recomandă ca cele cu afectare valvulară severă sau cele cu dilatare aortică importantă să evite sarcina. De asemenea, femeile cu intervenție chirurgicală cardiacă anterioară trebuie urmărite din cauza posibilelor efecte teratogene ale anticoagulantului asupra dezvoltării fetale. De aceea, medicul dumneavoastră poate decide întreruperea medicației sau înlocuirea ei cu alta. Orice sarcină la o femeie cu boală Marfan este considerată cu risc înalt, astfel că necesită o monitorizare atentă, cu măsurători frecvente ale tensiunii arteriale, cu ecocardiografii realizate la fiecare 6-8 săptămâni și consiliere cardiologică și obstetricală. Metoda de naștere optimă va fi stabilită împreună cu medicul dumneavoastră.

De reținut!

- » *Dacă plănuiești o sarcină, ar trebui să consultați cardiologul și obstetricianul dumneavoastră cât mai curând, pentru a discuta riscul asociat sarcinii, modalitatea optimă de monitorizare în timpul sarcinii și modul în care ar fi bine să nașteți.*



Știați că....

O serie de personalități marcante pentru istoria omenirii au avut boala Marfan. Dintre aceștia, îi putem aminti pe Julius Caesar, renumitorul general și prozator latin (deși este mai puțin cunoscut pentru operele sale), care a avut o contribuție decisivă în ascensiunea Imperiului Roman, pe Tutankhamen, faraon egiptean, considerat o personalitate marcantă pentru istoria Egiptului antic, pe Niccolò Paganini, compozitor și considerat unul dintre cei mai mari violoniști din toate timpurile, pe Abraham Lincoln, cel de-al 16-lea președinte al Statelor Unite ale Americii, un om plasat în mod constant atât de istorici, cât și de public, între cei mai mari președinți ai S.U.A. Oameni cu boala Marfan s-au făcut remarcăți în toate timpurile, în toate domeniile, punându-și amprenta pe istoria umanității și transformând boala lor în forță și motivație.



