

Przerywamy ciszę!

3 grudnia przypada Światowy Dzień Osób Chorych na Zespół Marfana

Prawie połowa ludzi, którzy mają zespół Marfana, nie wie o tym. Dziś około 1 na 3000-5000 osób ma ZM. Bez właściwej diagnostyki i leczenia, takie osoby są szczególnie narażone na wczesną i nagłą śmierć. 3 grudnia obchodzimy Światowy Dzień Osób Chorych na Zespół Marfana. Okazuje się jednak, że życie z Marfanem, nie musi być tak złe, jak mogłoby to wyglądać. Sukces tkwi w diagnostyce.

Zespół Marfana jest schorzeniem genetycznym polegającym na wiotkości tkanki łącznej. W związku z tym, w każdym narządzie zbudowanym z tkanki łącznej mogą pojawić się objawy choroby: wiotkość stawów, wiotkość struktur naczyń krwionośnych i serca np. zastawek, poszerzenia aorty, tętniaki, podwinięcia soczewek.

Cechy Zespołu Marfana wcale nie są tak trudne do zidentyfikowania. Niektóre z cech to długie ramiona nogi i palce, wysoka i bardzo szczupła sylwetka, skrzywiony kręgosłup, wklęsła lub wystająca klatka piersiowa, nadmierna ruchomość stawów szczególnie w dłoniach i łokciach, stłoczone zęby, rozstępy na skórze czy duża wada wzroku. Niektóre z tych cech są widoczne gołym okiem, a innych w ogóle nie widać. Dotyczy to najgroźniejszego – tętniaka.

– Dlatego Stowarzyszenie Marfan Polska wszystkim pacjentom zawsze zaleca pilną konsultację u lekarza kardiologa i co najważniejsze – wykonanie echo serca, bo #TętniakRośnieWciszy – mówi **Iwona Czabak, Prezes Zarządu Stowarzyszenia Marfan Polska**. Poznanie oznak tej choroby, uzyskanie prawidłowej diagnozy oraz otrzymanie niezbędnego leczenia mogą umożliwić osobom z zespołem Marfana w pełni wartościowe i długie życie.

– Ludzie rodzą się z zespołem Marfana, ale mogą nie zauważyć żadnych cech tego zespołu do czasu późnego dzieciństwa, a nawet dorosłości. Pamiętajmy jednak, że postępy w opiece medycznej pomagają ludziom żyć dłużej i cieszyć się dobrą jakością życia. Większość osób może pracować, chodzić do szkoły, cieszyć się różnymi aktywnościami i mieć hobby – dodaje **Iwona Czabak**.

Badanie genetyczne

Przyczyną choroby Marfana są mutacje w genie FBN1, którego produktem jest białko strukturalne-fibrylina-1. Wytwarzana w skutek mutacji nieprawidłowa jego forma prowadzi do zaburzeń w budowie tkanki łącznej, a co za tym idzie dotknięcia chorobą wielu narządów i układów ludzkiego organizmu. GEN FBN1 Jest jednym z większych genów występujących w genomie człowieka. Składa się z 65 fragmentów kodujących zwanych eksonami. U około 10 proc. pacjentów z objawami choroby, pomimo zbadania całego genu FBN1 nie wykrywa się mutacji, dlatego obecnie najlepszym rozwiązaniem jest wykonanie badania genetycznego z wykorzystaniem metody sekwencjonowania nowej generacji (tzw. NGS). W badaniu oprócz genu FBN1 badane są również inne geny odpowiedzialne za objawy podobne do tych obserwowanych w zespole Marfana.

O czym warto pamiętać?

Przed wszystkim warto znaleźć lekarza, który zajmuje się chorobami tkanki łącznej – niezwykle ważny jest stały nadzór specjalistów nad stanem zdrowia osoby chorej. Ważne jest też środowisko osób, które może nas wesprzeć w walce z chorobą.

— Misją naszego Stowarzyszenia jest pomoc chorym w ich trudnej drodze walki z chorobą rzadką oraz rozpowszechnianie wiedzy o zespole Marfana wśród lekarzy i pacjentów, którzy są chorzy, ale o tym nie wiedzą. Naszym hasłem przewodnim jest #TętniakRośnieWciszy, bo my #PrzerywamyCiszę. W tym jednym zdaniu zawarte jest całe sedno naszej działalności. Musimy nieustannie uświadamiać, edukować i zwiększać świadomość. Dotyczy to zarówno tych zdiagnozowanych, jak i tych niezdiagnozowanych — dodaje Małgorzata Krówka z Stowarzyszenia Marfan Polska.

**

Kontakt dla mediów:
Mateusz Grzeszczuk
Stowarzyszenie Marfan Polska
+ 48 536 26 46 86

Więcej informacji:
www.marfan.org.pl
warszawa@marfan.org.pl