

# Annales Universitatis Paedagogicae Cracoviensis

Studia Paedagogica II (2012)

*Renata Zubrzycka*

## Zespół Marfana w ujęciu interdyscyplinarnym

Zespół Marfana (ang. *Marfan syndrome* – *MFS*) należy do wrodzonych zaburzeń tkanki łącznej. Pierwsze doniesienia na jego temat pochodzą z 1896 roku, kiedy to pediatra z Paryża, J.B.A. Marfan, opisał zespół różnych nieprawidłowości szkieletowych, związanych z nieproporcjonalnie wysokim wzrostem oraz wadami układu kostno-stawowego u pięcioletniej dziewczynki. W kolejnych latach opisano nowe przypadki chorych, u których obserwowano dodatkowe nieprawidłowości narządowe, jednak dopiero w 1929 roku zaproponowano nazwę: zespół Marfana (Śmigiel, Misiak 2008, s. 121). Sugerowano, iż A. Lincoln był dotknięty powyższym zespołem, jednak w świetle współczesnej wiedzy jego choroba jest bliższa zespołowi Sticklera (Goldberg 1987; Gorlin 1990, za: Ignyś, Głowacki 1998, s. 125), zaś przypadek opisany przez Marfana był w rzeczywistości prawdopodobnie zespołem Bealsa (Ignyś, Głowacki 1998).

Patogeneza omawianego zespołu nie jest do końca znana, od 1990 roku wiadomo, że jest on związany z defektem genu w rejonie 15q21, kodującego fibrylinę. Mutacje te prowadzą do wtórnych zmian kolagenu, elastyny i proteoglikanów (Wołkowska, Wołkowski i wsp., 1995, s. 413).

### Epidemiologia i symptomatologia

Częstość występowania zespołu Marfana ocenia się na około 1,5–10/100 000 osób. Ryzyko przekazania zmutowanego genu fibryliny 1 potomstwu chorego wynosi 50% (Śmigiel, Misiak, Sasiadek 2008). Zespół jest dziedziczony w sposób autosomalny dominujący – 70% chorych dziedziczy to schorzenie od swoich rodziców lub najbliższych krewnych, natomiast 30% chorych cechuje tak zwana świeża mutacja. W tych przypadkach czynnikiem sprzyjającym mutacji jest zaawansowany wiek ojca (Harabasz, Głowacki i wsp., 1997). Tkanka łączna znajduje się w wielu narządach, dlatego zespół Marfana objawia się wielonarządowo, przy czym najwięcej objawów dotyczy układów: kostno-stawowego, sercowo-naczyniowego oraz narządu wzroku.

Podstawowe objawy kostno-stawowe zespołu Marfana to (Gierlak, Wierzbicki, 1998, s. 98): wysoki wzrost (u mężczyzn nie przekracza 1,95 m, u kobiet – 1,85 m)

(Wołkowska, Wołkowski i wsp., 1995), długie kończyny (rozpiętość ramion przewyższa wzrost), długa, wąska twarz o wysoko sklepionym podniebieniu, arachnodaktylia (pająkowatość palców), zniekształcenia kręgosłupa, deformacja klatki piersiowej (kurza, lejkowata), wiotkość więzadeł stawowych, mięśni oraz rozstępy skóry.

Do objawów ze strony układu sercowo-naczyniowego zalicza się: tętniakowate poszerzenie i (lub) rozwarstwienie części wstępującej aorty, niedomykalność zastawki aortalnej i (lub) mitralnej, zespół wypadania płątka zastawki dwudzielnej, zaburzenia czynności rozkurczowej mięśnia sercowego, a także zaburzenia budowy aparatu zastawkowego.

Ze strony narządu wzroku mogą z kolei pojawić się: krótkowzroczność, zwichnięcie soczewki lub odwarstwienie siatkówki. Inne objawy zespołu Marfana to: zaburzenia układu krzepnięcia (zmniejszenie liczby i upośledzenie aktywności płytek krwi), zaburzenia układu nerwowego, zaburzenia percepcji wzrokowej, zespoły depresyjne, paranoidalne oraz samoistna odma opłucnowa.

## Diagnostyka i leczenie

Diagnostyka zespołu Marfana opiera się na badaniach genetycznych na poziomie molekularnym oraz na badaniach klinicznych i wywiadzie rodzinnym. Podstawą rozpoznania jest stwierdzenie obecności typowych objawów współistniejących w 3 układach przy negatywnym wywiadzie rodzinnym oraz w 2 lub więcej układach przy stwierdzeniu obciążonego wywiadu rodzinnego (Lee, Ramirez 1992, za: Harabasz, Głowacki i wsp., 1997, s. 124).

Objawy charakterystyczne dla zespołu Marfana mogą być stwierdzane już przy urodzeniu. U noworodka występuje smukła budowa ciała, brak właściwego napięcia mięśniowego, błękitne białkówki, niedowidzenie oraz charakterystyczny szmer w sercu. Czasami jednak wada serca ujawnia się dopiero u starszego dziecka. Dziecko rośnie szybciej od zdrowych rówieśników, jest bardzo smukłe, ma smukłe palce, występuje asymetria ciała. Stwierdza się trudności w siadaniu, a potem szybkim bieganiu z powodu wiotkości układu mięśniowego oraz ślinienie się nawet do czwartego roku życia na skutek wiotkości mięśni mimicznych twarzy. Z powodu słabości mięśni klatki piersiowej, a także skrzywienia bocznego kręgosłupa upośledzone jest oddychanie dziecka (zapalenie oskrzeli, płuc, astma oskrzelowa). Poziom umysłowy zwykle nie odbiega od normy [[http://www.marfan.pl/component/option,com\\_sefservicemap/Itemid,391](http://www.marfan.pl/component/option,com_sefservicemap/Itemid,391)].

Problemy w zakresie diagnozy zespołu Marfana obejmują przede wszystkim obiektywne trudności wynikające ze zróżnicowanego obrazu klinicznego, związanego ze zmiennym stopniem nasilenia zmian patologicznych w poszczególnych narządach i układach.

Częste błędy diagnostyczne to: pochopne ustalanie MFS w grupie chorych, charakteryzujących się jedynie pojedynczymi fenotypowymi cechami, zbyt późne rozpoznanie oraz trudności wynikające z braku współpracy lekarzy różnych specjalności.

Podstawą opieki nad pacjentem z MFS jest diagnoza i profilaktyka zmian narządowych (kardiolog, ortopeda, okulista) oraz umożliwienie mu właściwej adaptacji społecznej, zawodowej i zapewnienie poradnictwa rodzinnego. Leczenie

obejmuje: leczenie chirurgiczne (korekcje wad zastawkowych, zniekształceń klatki piersiowej i stawów – zwłaszcza stóp) oraz leczenie farmakologiczne (stosowanie beta-blokerów, zwalniających proces poszerzania się tętnicy głównej) (Wołkowska, Wołkowski i wsp., 1995).

Roczne ryzyko zgonu oceniane retrospektywnie dla pacjentów z zespołem Marfana (w wieku 30 lat) wynosi 2% w przypadku mężczyzn i 1% u kobiet. Ryzyko to jest 20–40 razy wyższe niż w zdrowej populacji w tym samym wieku (Vaidyanathan 2008, za: Kwiatkowska, Aleszewicz-Baranowska i wsp. 2009). W literaturze z lat 90. (Nurowska-Niewiarowska, Schaeffer 1998) stwierdza się, że większość chorych z zespołem Marfana umiera między 40 a 50 rokiem życia, jednak należy dodać, że od czasu upowszechnienia stosowania beta-blokerów oraz operacji kardiochirurgicznych tętniaków aorty długość życia zwiększyła się (Kwiatkowska, Aleszewicz-Baranowska 2009, s. 384).

### Zespół Marfana w ujęciu psychospołecznym

W dotychczas zgromadzonej wiedzy na temat zespołu Marfana, podobnie jak ma to miejsce w przypadku innych rzadkich zespołów genetycznych, wciąż jeszcze przeważają treści dotyczące aspektów medycznych. Niestety wciąż brak jest analiz, dotyczących funkcjonowania psychospołecznego osób z MFS w zróżnicowanych kategoriach wiekowych.

Jeden z szeroko zakrojonych projektów badawczych zrealizowano w USA. W efekcie opublikowano cykl artykułów na temat wybranych aspektów funkcjonowania psychospołecznego dorosłych osób z zespołem Marfana, w większości członków amerykańskiego National Marfan Foundation (NMF) (Peters, Kong, Horne, Francomano, Biesecker 2001; Peters, Kong, Hanslo, Biesecker 2002; Peters, Apse i wsp. 2005). Wstępnie zaproszono do udziału w badaniach 350 osób, ostatecznie eksploracją udało się objąć 174 dorosłych.

Problematyka badawcza obejmowała szereg zagadnień, m.in.: doświadczanie depresji oraz postrzeganie sytuacji choroby przez osoby z zespołem Marfana (Peters, Kong i wsp. 2001). W eksploracji wykorzystano: wywiad, kwestionariusz percepcji choroby (The Illness Perception Questionnaire – IPQ) oraz The Center for Epidemiological Studies Depression Scale (CES-D).

Analiza wyników ujawniła, że większość (67%) badanych postrzega MFS jako poważny problem zdrowotny, mający dotkliwe konsekwencje w ich życiu. Ponad połowa twierdziła, że sprawuje małą, bądź umiarkowaną kontrolę nad swoim stanem zdrowia. Duża część badanych (62%) skarżyła się na występowanie problemów układu krążenia. Bardzo poważnym obciążeniem dla pacjentów z zespołem Marfana okazało się doświadczanie bólu (90% badanych). Podobny wskaźnik badanych (89%) zgłosił występowanie wysokiego poziomu zmęczenia (skutek uboczny farmakoterapii układu krążenia). Ponad 40% pacjentów ujawniło wysoki poziom depresji (nie stwierdzono korelacji z płcią), przy czym częstotliwość występowania symptomów depresyjnych okazała się znacząco większa, niż w ogólnej populacji. Stwierdzono ponadto występowanie dodatniej korelacji pomiędzy objawami depresji a postrzeganiem negatywnych konsekwencji zespołu Marfana.

Pytania zawarte w kwestionariuszu wywiadu obejmowały m.in. kwestie postrzegania swojej choroby w kategoriach wad i zalet. Respondenci określili

negatywne strony bycia chorym następująco: choroba jako sytuacja niekorzystna (97%), negatywny odbiór cech fizycznych (59%), myopia (23%), dysfunkcje układu krążenia (23%), ból (20%), ograniczenia stylu życia – 50% (w tym uprawiania sportu i fizycznej aktywności – 17%), ograniczenia związane z reprodukcją (19%), doświadczanie stresu i niepewności (19%) oraz występowanie negatywnego obrazu siebie (13%). Co ciekawe, badani określili także zalety posiadania zespołu Marfana, a wśród nich: wysoki wzrost (65%), zwiększenie samozrozumienia (41%), docenianie życia (41%), szczupła figura (26%), docenianie wartości innych (24%) oraz giętkość (20%).

Kolejny problem badawczy odnosił się do percepcji stygmatyzacji społecznej osób z MFS (Peters, Apse i wsp. 2005). Obok wymienionych powyżej narzędzi badawczych zastosowano: kwestionariusz postrzeganej stygmatyzacji (The Perceived Stigma Questionnaire) i skalę samooceny (The Rosenberg Self-Esteem Scale). Analiza wyników pokazała, że 1/3 część badanych (32%) czuło się dyskryminowanych z powodu MFS, przy czym ok. 20% osób postrzegało miejsce zatrudnienia jako miejsce stygmatyzacji. Poczucie bycia dyskryminowanym silnie korelowało z objawami depresyjnymi i niską samooceną. 30% badanych deklarowało wycofanie się z takich sytuacji społecznych, antycypacja których prowadziłaby do odczucia napiętnowania społecznego. Osoby chore (23%) uznawały także, że w związku z faktem posiadania MFS muszą wykonywać niesatysfakcjonującą pracę. Ponad połowa badanych deklarowała, że najlepszym sposobem radzenia sobie z doświadczaniem stygmatyzacji jest edukacja innych i przynależność do organizacji samopomocowej.

W omawianych badaniach amerykańskich analizie poddano także jakość życia osób badanych, zgodność partnerską oraz problematykę podejmowania decyzji o posiadaniu potomstwa (Peters, Kong, Hanslo, Biesecker 2002). Wykorzystano: The Ferras and Powers Quality of Life Index, Cardiac Version III oraz The Dyad Adjustment Scale. Wbrew oczekiwaniom okazało się, że nie uzyskano wyników świadczących o niskiej jakości życia badanych. Zgodność w diadzie partnerskiej okazała się podobna do tej, opisywanej w grupie osób zdrowych, na uwagę zasługuje jednak fakt wystąpienia istotnie niższych wyników w podskalach: konsensus ( $t=8,3$ ;  $p<0,001$ ) i ekspresja uczuć ( $t=4,4$ ;  $p<0,001$ ). W raporcie z badań opisano także występowanie u ok. 60% badanych zaburzeń popędu płciowego oraz współwystępowanie niskiej jakości życia i niskiej satysfakcji osiągniętej w sferze seksualnej. Ta z kolei korelowała dodatkowo z doświadczaniem dolegliwości bólowych oraz występowaniem defektów fizycznych w postaci rozstępów skóry.

Osoby badane (62%) deklarowały także, że posiadanie zespołu Marfana ma wpływ na podejmowanie decyzji dotyczących posiadania potomstwa. Były to zarazem osoby zdiagnozowane w wieku 15 lat lub wcześniej, postrzegające swoją chorobę przez pryzmat negatywnych konsekwencji, u których również stwierdzono objaw wypadania płotka zastawki mitralnej.

Z kolei skandynawskie badania przeprowadzone przez Rand-Hendricsen, Sørensen i współautorów (2007) dotyczyły funkcji poznawczych oraz problematyki psychologicznego stresu i zmęczenia u osób z zespołem Marfana. W Norwegii, wśród 140 zarejestrowanych chorych znajduje się 39 osób w wieku 18-30 lat, eksploracją zaś objęto 16 z nich (średnia wieku: 24 lata). Zastosowane narzędzia badawcze to: The Fatigue Severity Scale FSS, The Fatigue Questionnaire FQ, The General Health

Questionnaire 30 GHQ oraz bateria testów neuropsychologicznych. W testach neuropsychologicznych uzyskano wyniki zgodne z normą, aczkolwiek u osób z zespołem Marfana stwierdzono niższe wyniki w zakresie koordynacji wzrokowo-ruchowej. U kobiet z wadą genetyczną ujawniono wysoki poziom distresu oraz lęku, przy czym distres współwystępował z odczuwanym przez nie zmęczeniem. Analiza poziomu zmęczenia wskazała, iż jest on porównywalny z wynikami uzyskiwanymi w badaniach innych grup osób ze schorzeniami przewlekłymi i niepełnosprawnością. Zauważono ponadto, że u kobiet częściej występowało zmęczenie umysłowe.

### Zespół Marfana jako otwarty problem teorii i praktyki psychopedagogicznej

W Polsce, jak dotąd, problematyka badawcza dotycząca zespołu Marfana podejmowana była przede wszystkim w obszarze nauk medycznych. Zaprezentowane w niniejszym opracowaniu krótkie doniesienia z eksploracji pozamedycznych mogą stanowić pewną zachętę do podjęcia podobnej problematyki na gruncie polskim. Szczególnie interesującym byłoby dokonanie diagnozy adaptacji psychospołecznej dzieci i młodzieży z MFS, a w dalszej perspektywie zaproponowanie konkretnych form pomocy dla tej kategorii osób ze złożoną niepełnosprawnością.

Aktualnie wszystkim chorym wielorakiego wsparcia udzielają: Stowarzyszenie Rodzin Chorych na Zespół Marfana i inne Zespoły Genetycznie Uwarunkowane „Pomóżmy Naszym Dzieciom” z siedzibą w Gdyni oraz Stowarzyszenie na rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi GEN w Poznaniu.

### Literatura

- Gierlak G., Wierzbiński P., *Zespół Marfana – diagnostyka i leczenie*, „Polski Merkuriusz Lekarski” 1998, t. V, nr 26, s. 98–100.
- Harabas A., Głowacki M., Krawczyński M.R., Wolnik-Brzozowska D., Wiśniewska M., Glazar R., Latos-Bieleńska A., *Trudności diagnostyczne w zespole Marfana ze szczególnym uwzględnieniem okresu dojrzewania*, „Nowiny Lekarskie” 1997, 66, Sup. I, s. 123–128.
- Ignys A., Głowacki M., *Zespół Marfana i inne zespoły o fenotypie marfanoidalnym*, „Pediatria Praktyczna” 1998, t. 6, nr 3–4, s. 125–130.
- Kwiatkowska J., Aleszewicz-Baranowska J., Pawlaczyk R., Wałdoch A., Potaż P. i wsp.: *Zespół Marfana – czy jest nadzieja na lepszą jakość życia?* „Family Medicine & Primary Care Review” 2009, 11, 3, s. 382–384.
- Peters K.F., Apse K.A., Blackford A., McHugh B., Michalic D., Biesecker B.B., *Living with Marfan syndrome: coping with stigma*, „Clinical Genetics” 2005, 68, s. 6–14.
- Peters K.F., Kong F., Hanslo M., Biesecker B.B., *Living with Marfan syndrome III. Quality of life and reproductive planning*, „Clinical Genetics” 2002, 62, s. 110–120.
- Peters K.F., Kong F., Horne R., Francomano C.A., Biesecker B.B., *Living with Marfan syndrome I. Perceptions of the condition*, „Clinical Genetics” 2001, 60, s. 273–282.
- Rand-Hendricsen S., Sørensen I., H. Holmström H., Andersson S., Finset A., *Fatigue, cognitive functioning and psychological distress in Marfan syndrome, a pilot study*, „Psychology, Health & Medicine” 2007, 12 (3), s. 305–313.
- Śmigiel R., Misiak B., Sasiadek M.M., *Zespoły genetyczne charakteryzujące się nadmiernym wzrostem – aspekty kliniczne i poradnictwo genetyczne*, „Przegląd Pediatryczny” 2008, Vol. 38, No 2, s. 121–129.

Wołkowska B., Wołkowski J., Kucharz E.J., Drózdź M., *Zespół Marfana – wybrane zagadnienia kliniczne*, „Annales Academiae Medicae Silesiensis” 1995, 30, s. 413–421.

[http://www.marfan.pl/component/option,com\\_sefservicemap/Itemid,391/](http://www.marfan.pl/component/option,com_sefservicemap/Itemid,391/)(dostęp 25.12.2010)

## **An interdisciplinary approach to Marfan syndrome**

### **Abstract**

The article is a review paper on the medical and psychosocial aspects of Marfan syndrome (MFS). It presents the problem of the diagnosis, etiology, epidemiology, symptomology and medical therapy as well as the results of foreign language empirical analyses on the autoperception of the illness, stress, the quality of life of people with Marfan syndrome as well as on the social stigmatization they perceive. Taking into consideration the fact that no research on the non-medical aspects of rehabilitation of people with Marfan syndrome has been conducted in Poland the author of the article points to the necessity of diagnosing the psychosocial adaptation of these people in Poland and of widening the offer of the specialist and interdisciplinary support in further perspective.