

The background of the slide features a close-up, artistic photograph of several hands of different skin tones gently cupping a human heart. The image is overlaid with a semi-transparent teal gradient, which serves as the background for the white text.

WADY SERCA U DZIECI **Z ZESPOŁEM** MARFANA

lek. Małgorzata Ludzia

Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej Samodzielnego
Publicznego Dziecięcego Szpitala Klinicznego

Warszawa, 23.06.2018

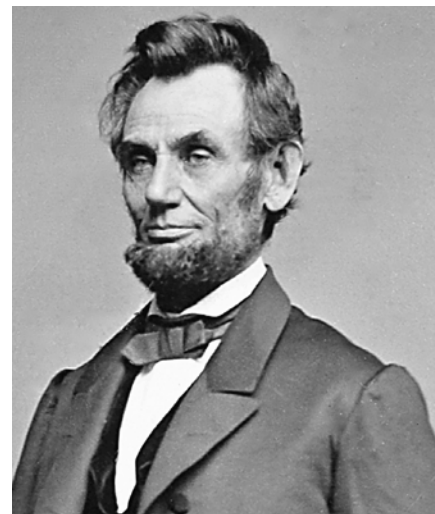
Plan prezentacji

1. O zespole Marfana (MFS)
2. Narząd wzroku
3. Najczęstsze wady serca u osób z MFS
4. Badania diagnostyczne
5. Metody terapeutyczne
6. Przyszłość

The background of the slide features a photograph of an open book, with its pages fanned out. A semi-transparent teal overlay covers the entire image, creating a calm, academic atmosphere. The text is centered horizontally across the middle of the image.

1. O ZESPOLE MARFANA

Zespół Marfana

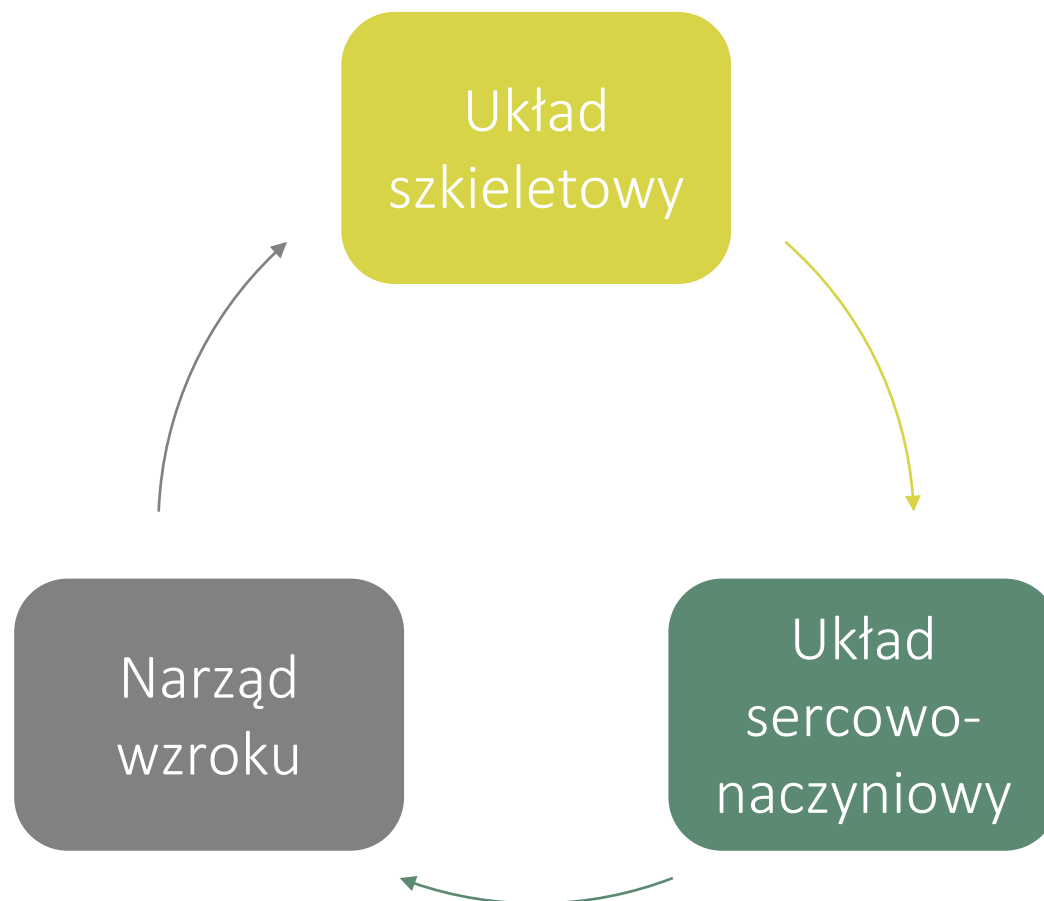


Zespół Marfana

- o Choroba tkanki łącznej
- o Częstość występowania - 1:5.000-10.000
- o Autosomalnie dominująca, ale u 30% mutacja *de novo*



Triada objawów



Kryteria rozpoznania zespołu Marfana

Ghen nosology 2010

Przy obciążonym wywiadzie rodzinnym:

1. podwichnięcie soczewki i wywiad rodzinny w kierunku zespołu Marfana,
2. ≥ 7 punktów w skali systemowej i wywiad rodzinny w kierunku zespołu Marfana,
3. poszerzenie opuszki aorty ≥ 2 odchylenia standardowe (z-score), a ≤ 20 roku życia ≥ 3 odchylenia standardowe (z-score) i wywiad rodzinny w kierunku zespołu Marfana.

Kryteria rozpoznania zespołu Marfana

Ghen nosology 2010

Przy braku wywiadu rodzinnego w kierunku zespołu Marfana:

1. poszerzenie opuszki aorty* i podwichnięcie soczewki,
2. poszerzenie opuszki aorty* i stwierdzenie mutacji genu FBN1,
3. poszerzenie opuszki aorty* i ≥ 7 punktów w skali systemowej,
4. podwichnięcie soczewki i stwierdzenie mutacji FBN1 (opisanej wcześniej jako związana z poszerzeniem aorty).

* Poszerzenie opuszki aorty ≥ 2 z-score

Kryteria rozpoznania zespołu Marfana

Ghen nosology 2010

objaw kciuka lub nadgarstka - 1 pkt / objaw kciuka i nadgarstka - 3 pkt,
klatka piersiowa kurza - 2 pkt / klatka piersiowa szewska lub asymetria klatki
piersiowej - 1 pkt
deformacja śródstopia - 2 pkt / płaskostopie - 1 pkt
odma opłucnowa - 2 pkt
ektazja worka opony twardej - 2 pkt
protruzja głowy kości udowej - 2 pkt
zmniejszony stosunek górnej części ciała do dolnej i zwiększony stosunek rozpiętości
ramion do wzrostu przy niewystępowaniu ciężkiej skoliozy – 1 pkt
skolioza lub kifoza w odcinku piersiowo –
lędźwiowym – 1 pkt
ograniczone prostowanie stawu łokciowego ($<170^\circ$) – 1 pkt
cechy dysmorficzne twarzy (≥ 3 z 5 cech): dolichocefalia, enoftalmia, ustawienie szpar
powiekowych skośnie w dół (antymongoidalnie), hipoplazja policzków, retrognacja -1 pkt
rozstępy – 1 pkt
krótkowzroczność > 3 D – 1 pkt
wypadanie płatka zastawki mitralnej – 1 pkt



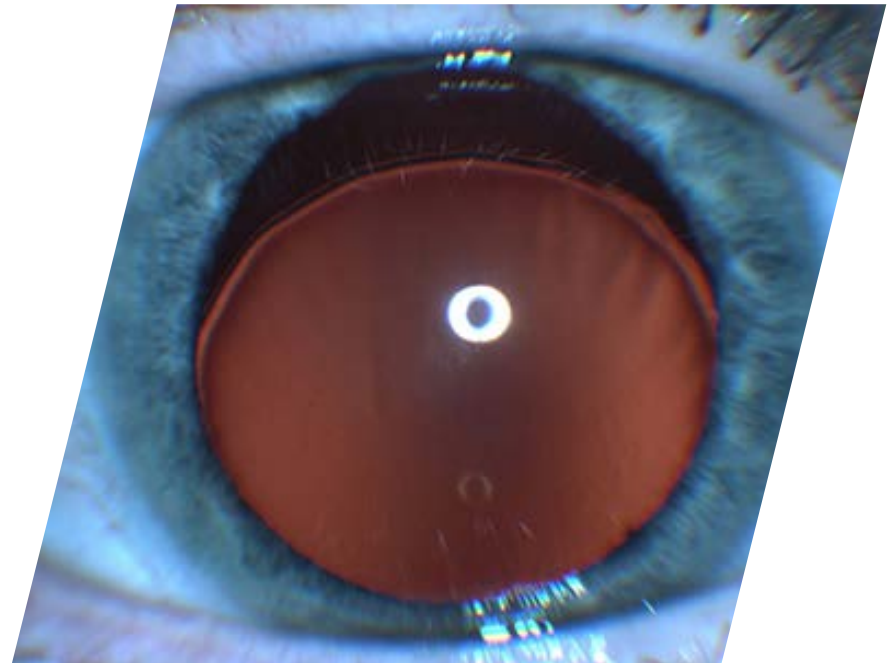
2. NARZĄD WZROKU

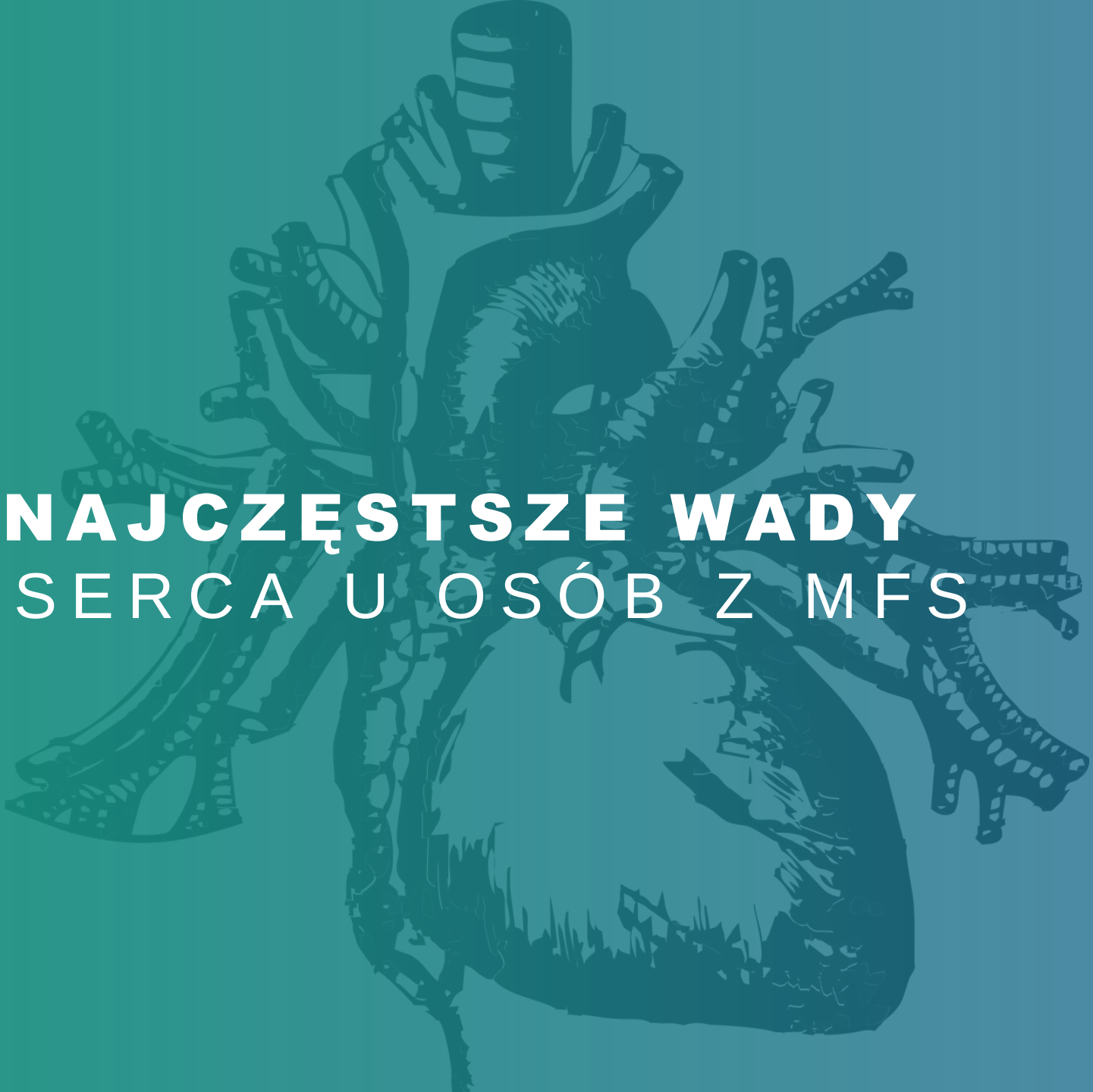
Wady narządu wzroku

- o Podwichnięcie soczewki
- o Mikrosferofakia
- o Przedwczesna zaćma
- o Szczelina soczewki

- o Krótkowzroczność

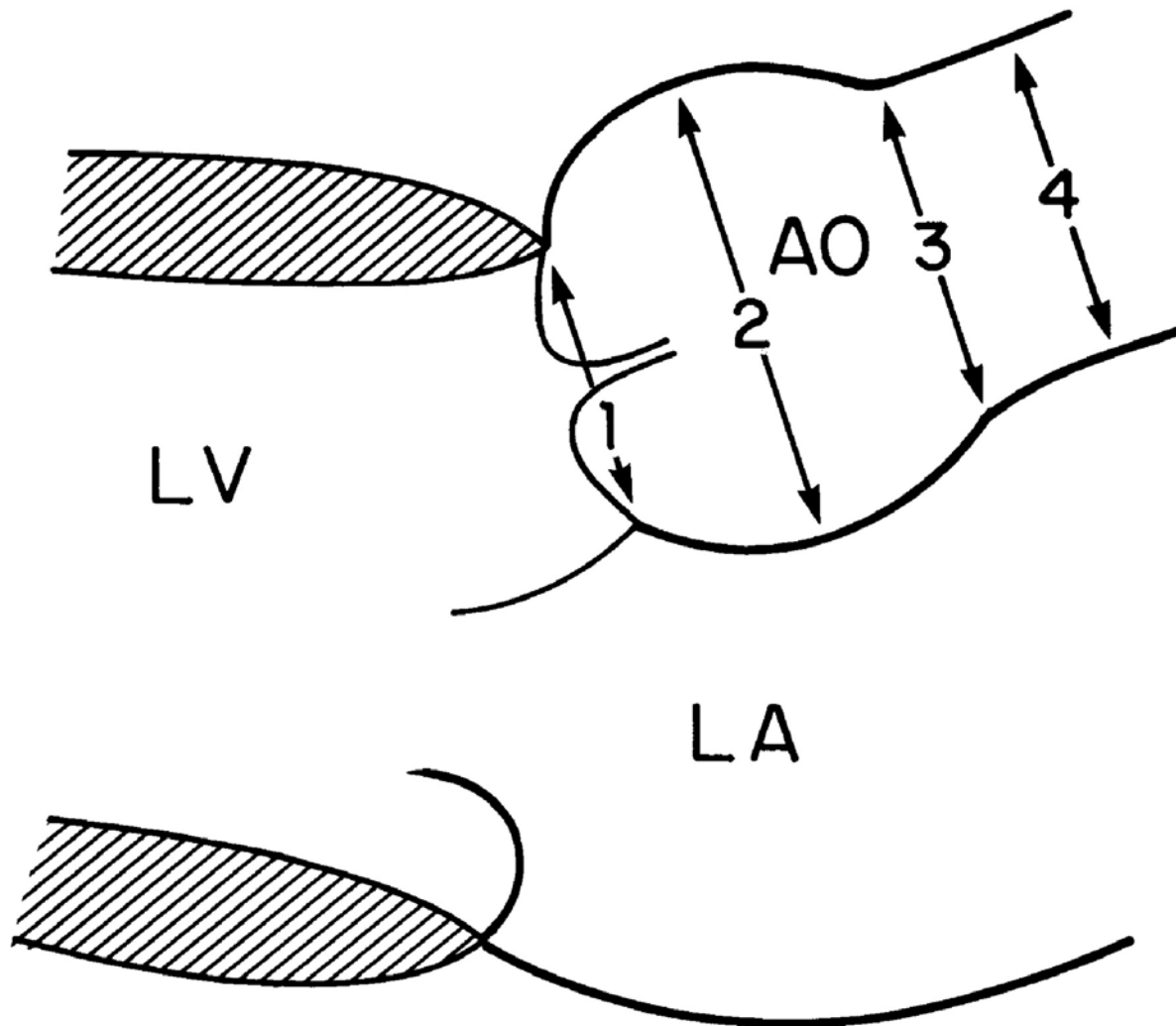
- Nieprawidłowości w zakresie rogówki
- Astygmatyzm
- Ubytki w tęczówce
- Jaskra
-





3. NAJCZĘSTSZE WADY SERCA U OSÓB Z MFS

Układ krążenia



Układ krążenia (1/3)

Poszerzenie aorty

➡ rozwarstwienie, pęknięcie aorty

- Dzieci 50- 83%
- Dorośli 60- 80%

Poszerzenie pierścienia
zastawki aortalnej

➡ niedomykalność zastawki
aortalnej

- 15- 45%

Układ krążenia (2/3)

Tętniaki tętnic obwodowych

- Dorośli 20- 67%

Prolaps i niedomykalność zastawek przedsionkowo- komorowych

- Prolaps 40-90%
- Niedomykalność do 50%

Układ krążenia (3/3)

Poszerzenie pnia płucnego

- Dorośli do 75%

Pierwotna kardiomiopatia rozstrzeniowa

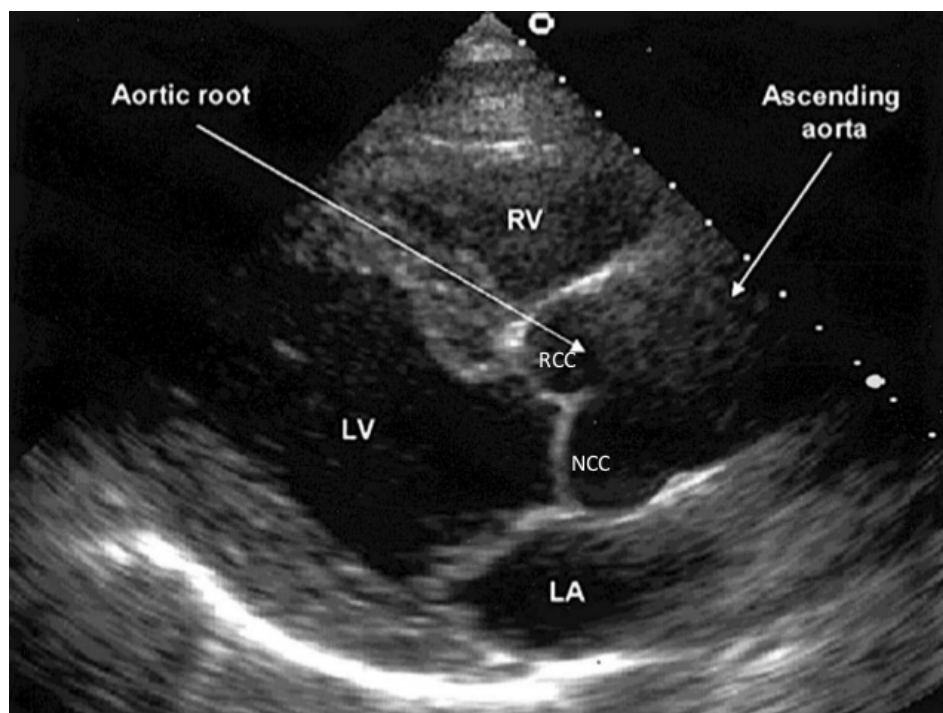
Zaburzenia rytmu serca i przewodzenia

4. BADANIA DIAGNOSTYCZNE



Badania diagnostyczne

- Przezkatkowe badanie echokardiograficzne
- Przezprzetykowe badanie echokardiograficzne



Czym jest z-score?

Wyrażenie liczby odchyłeń standardowych, którymi dany wymiar aorty różni się od średniej normy przewidywanej dla danego pacjenta- z uwzględnieniem wieku i BSA

- o Z-score + 2 -> 95 pc
- o Z-score + 3 -> 99 pc

Badania diagnostyczne cd.

- Rezonans magnetyczny/ Tomografia komputerowa
- EKG
- 24- godzinne monitorowanie EKG metodą Holtera

- Badanie wysiłkowe
- Badanie okulistyczne
- Spirometria
- Konsult. endokrynologiczna



5. MOŻLIWOŚCI TERAPEUTYCZNE

Cele

- o Zwolnienie progresji poszerzania aorty
- o Normalizacja ciśnienia tętniczego krwi
- o Zmniejszenie szybkości narastania fali tętna



β - BLOKERY
(zmniejszenie naprężenia w ścianie aorty)

Cele

- o Zwolnienie progresji poszerzania aorty



SARTANY

*(zmiana przebiegu procesów patofizjologicznych poprzez
zahamowanie TGF-beta)*

Leczenie

- o B-blokery (propranolol, metoprolol, atenolol)
- o Sartany
- o B-blokery + sartany
- o Leczenie zabiegowe
 - Operacje tętniaków aorty
 - Operacje naprawcze/ wymiana zastawki mitralnej

A photograph of a person's legs and feet walking on a staircase, overlaid with a teal gradient. The person is wearing dark pants and dark sneakers with white soles. The text "6. PRZYSZŁOŚĆ" is written in white, bold, uppercase letters on the left side of the image.

6. PRZYSZŁOŚĆ

Przyszłość

- o Diagnostyka
- o Leczenie
- o Wysiętek fizyczny



Wysiłek fizyczny

Unikanie
współzawodnictwa
sportowego, sportów
kontaktowych
i ćwiczeń
izometrycznych...



wskazany regularny,
umiarkowany wysiłek
fizyczny.





**DZIĘKUJĘ
ZA UWAGĘ**

lek. Małgorzata Ludzia

malgorzata.ludzia@spdsk.edu.pl