



PORADNIK DLA NASTOLATKÓW Z CHOROBYMI TKANKI ŁĄCZNEJ

ZESPÓŁ MARFANA (ZM), ZESPÓŁ LOEYSA-DIETZA (LDS), ZESPÓŁ
BEALSA (ZB), ZESPÓŁ EHLERSA-DANLOSA (EDS)



MARFAN POLSKA
KOŁO WARSZAWSKIE | MARFAN.ORG.PL

† Dla kogo są te informacje?



fot. Tim Joyce, The Marfan Foundation

Jeśli dopiero niedawno otrzymałeś diagnozę zespołu Marfana, albo wiesz o niej już od lat, na pewno mnóstwo myśli i pytań pojawia się w Twojej głowie. Z jednej strony masz przed sobą świat wielu medycznych informacji, które musisz poznać. Z drugiej całe swoje życie.

Ten materiał pozwoli odpowiedzieć na często spotykane pytania i wątpliwości, które niepokoją nastolatków. Zachęcamy też młodzież do szukania kontaktu z innymi młodymi osobami z zespołem Marfana (np. poprzez grupę na facebooku: "Zespół Marfana i marfanopodobne choroby tkanki łącznej" oraz Stowarzyszenie Marfan Polska. Nawiązanie kontaktu z rówieśnikami, których dotyczą podobne problemy, którzy przechodzili to samo i pokonywały te same wyzwania, może okazać się bardzo pomocne i budujące dla wielu młodych ludzi z zaburzeniami tkanki łącznej.

Mamy nadzieję, że podobnie jak wielu ludzi, przekonasz się o tym, że zespół Marfana to jedynie część

tego kim jesteś, a nie Twoja definicja. Takie przekonanie pomoże Ci żyć pełnią życia, pomimo wszelkich wyzwań medycznych, które pojawią się na Twojej drodze.

Musimy podkreślić jak ważne jest to, byś poświęcił czas na poznanie tej choroby i nauczenie się życia razem z nią. Zadawaj pytania i rozmawiaj z innymi ludźmi borykającymi się z zespołem Marfana i innymi chorobami tkanki łącznej. Nie jesteś sam. Możesz mieć wspaniałe życie i przyszłość pomimo swojej diagnozy. Zachęcamy do aktywnego udziału w życiu społeczności osób z zespołem Marfana i innymi zespołami marfanopodobnymi, aby w pełni cieszyć się i panować nad swoim życiem z diagnozą, oraz byś mógł sam pomagać innym osobom z podobnymi problemami.



Zespół Marfana występuje 20:10 000 urodzeń, w każdej rasie, na każdym kontynencie i we wszystkich krajach Świata.



Antoine Marfan był francuskim pediatrą, który po raz pierwszy opisał zespół chorób w 1896 roku a po raz pierwszy uznano go naukowo w 1931 roku.



Zespół Marfana jest chorobą dziedziczną. Sposób dziedziczenia jest autosomalny dominujący. Oznacza to, że jest on przekazywany bez względu na płeć.

+ Zespół Marfana a społeczeństwo



fot. Tim Joyce, The Marfan Foundation

Zespół Marfana i twoja rodzina.

Twoja diagnoza wpływa na całą rodzinę, niezależnie od tego czy jesteś jedyną osobą, która choruje. Każdy członek rodziny reaguje inaczej na to jak sobie radzisz i na Twoje aktualne problemy zdrowotne. Oto niektóre z emocji jakie rodzą się w rodzinach dotkniętych chorobami tkanki łącznej:

- Niektóre nastolatki są złe na rodzica, od którego odziedziczyły chorobę, a jeśli są jedynymi chorymi osobami w ich rodzinie, są złe, bo błędnie myślą, że ich rodzice zrobili coś, co mogło spowodować u nich to zaburzenie.
- Niektóre nastolatki są zazdrosne o braci lub siostry, które nie mają takiej samej diagnozy.
- Niektóre zdrowe dzieci w rodzinie mogą być zazdrosna o rodzeństwo z diagnozą, ponieważ ze względu na schorzenie otrzymują one dodatkową uwagę ze strony rodziców i rodziny.
- Niektóre nastolatki są zdenerwowane na rodziców, którzy dzielą się informacjami medycznymi z krewnymi i przyjaciółmi bez uprzedniego uzyskania na to zgody od chorego dziecka.
- Niektóre nastolatki są złe dlatego, że ich rodzice są nadopiekuńczy lub ciągle przypominają im o przyjmowaniu leków lub o ograniczaniu aktywności

fizycznej.

- Niektóre nastolatki są zdenerwowane na rodziców, którzy chcą chronić je przed uzyskaniem pełnej informacji dotyczącej choroby, aby nie wzbudzać w dzieciach lęku, strachu.
- Rodzice mogą być zdenerwowani diagnozą ich dziecka i mają trudności z rozmawianiem na ten temat i życiem z chorobą tkanki łącznej w ich rodzinie. Jeśli rozpoznajesz jakiegokolwiek z tych emocji w swojej rodzinie, wiedz, że są one zupełnie normalne. Często najlepszym sposobem na pokonanie stresu związanego z chorobą tkanki łącznej jest otwartość między rodzicami, rodzeństwem i osobą z diagnozą. Spróbuj otwarcie porozmawiać z rodzicami/rodzeństwem w momencie kiedy w domu panuje spokój i dobra atmosfera i możliwa jest otwarta dyskusja. Niektórym przychodzi to łatwiej niż innym. Jeśli rodzice nie są w stanie spokojnie wysłuchać Twoich wątpliwości, może warto zwrócić się o pomoc do cici, wujka czy dziadków, lekarza. Czasami wydaje się, że łatwiej jest nie mówić o chorobie, o wątpliwościach i lękach, które jej towarzyszą, ale mówienie o uczuciach zwykle czyni je łatwiejszymi do opanowania i oswojenia.

Mówienie Twoim znajomym i przyjaciołom o chorobie

Nie jesteś zespołem Marfana, tylko zespół Marfana lub inny jest częścią Ciebie i może mieć wpływ na Twoją aktywność i perspektywę z jaką patrzysz na życie. Tak jak powiedziałbyś swoim znajomym o tym, że jesteś wegetarianinem lub uwielbiasz muzykę pop, tak dobrym pomysłem jest to, by powiedzieć swoim bliskim znajomym o tej drugiej części Twojego życia jaką jest diagnoza choroby tkanki łącznej. Nie ma się czego wstydzić. Jesteś jak inne nastolatki, które zmagają się z różnymi innymi problemami zdrowotnymi np. cukrzyca czy nietolerancją glutenu. Im dokładniej Twoi przyjaciele zrozumieją Twoje problemy zdrowotne, tym lepiej będą mogli Cię wspierać. Ponieważ prawdopodobnie spędzasz dużo czasu ze swoimi przyjaciółmi, dobrze aby było by wiedzieli oni jakie nagłe sytuacje mogą pojawić się u osób z zespołem Marfana i jak mają reagować w razie ich wystąpienia. To nie znaczy, że musisz informować wszystkich swoich znajomych o wszelkich szczegółach swojej choroby lub związanych z nią objawami. Zaczniij od podstaw i podążaj za ich ciekawością. Jeśli zadają pytania, bądź przygotowany i odpowiadaj na nie. Uświadom sobie również, że niektórzy Twoi znajomi mogą się bać o to, co może się z Tobą zdarzyć i mogą nie być w stanie zwerbalizować pytań. Zapewnij ich, że Ty i Twoja rodzina jesteście w stanie zaspokoić wszystkie potrzeby medyczne i że robicie wszystko, aby zapobiec powikłaniom zdrowotnym i cieszyć się długim, produktywnym życiem.

Rozmowy z lekarzami

Jako nastolatek możesz być w okresie przejściowym pomiędzy tym, kiedy Twoi rodzice zapewniają Ci opiekę medyczną, a tym, że samodzielnie zaczynasz dbać i troszczyć się o swoje zdrowie. To przejście może być tak samo trudne dla Ciebie, jak i dla Twoich rodziców. Nie będziesz przez całe życie kierowany przez rodziców. To bardzo ważne by stworzyć dobre relacje z lekarzami i zespołem medycznym bo dzięki temu będzie Ci łatwiej z nimi rozmawiać i zadawać pytania. Jeśli Twoi rodzice nalegają na to, że sami zajmą się prowadzeniem Twojej opieki medycznej, zrozum, że robią to z miłości do Ciebie. W dojrzały, spokojny sposób wyjaśnij im Twoją chęć odgrywania coraz większej roli w organizacji Twojej opieki medycznej, jako krok w kierunku Twojej niezależności. Bądź otwarty na kompromis, powoli obejmuj kontrolę nad kontaktami z lekarzami, którzy się Tobą opiekują. Jednym ze sposobów na dojrzałe potwierdzenie swojej niezależności jest poproszenie swoich rodziców o rozmowę w cztery oczy z Twoim lekarzem. Pozwoli to na rozpoczęcie nowego rodzaju relacji z lekarzami, w których zaczną traktować i leczyć Cię jak osobę dorosłą. Okaż swoją odpowiedzialność przygotowując wcześniej listę pytań, które chcesz skierować do lekarza, najlepiej zapisz je na kartce. Upewnij się, że rozumiesz odpowiedzi udzielane przez lekarza. Jeśli nie - poproś o wyjaśnienie. Masz prawo rozumieć swój stan zdrowia, zalecenia medyczne i leczenie jakie jest Ci zaproponowane. Tylko przez zrozumienie sytuacji możesz być dla siebie najlepszym adwokatem.





fot. Rick Guidotti, The Marfan Foundation

+ Życie z Marfanem

Nie jest tak źle jak mogłoby to wyglądać

Wygląd zewnętrzny

Denerwuje Cię to, że nie masz idealnego ciała? Nie jesteś sam. Wszyscy - nastolatki i dorośli, mają kilka rzeczy w swoim wyglądzie, które zdecydowanie chcieliby zmienić, nie ważne czy mają zespół Marfana czy podobne schorzenie czy są całkowicie zdrowi.

Pewnie cechy występujące w zespołach tkanki łącznej, takie jakie wklęsta lub wypukła klatka piersiowa, mogą być korygowane operacyjnie. Stłoczone zęby może poprawić aparat ortodontyczny, a grube szkła okularów możesz zastąpić soczewkami kontaktowymi. Porozmawiaj z lekarzem o różnych dostępnych dla Ciebie opcjach oraz wadach i zaletach ich zastosowania tak, aby poprawa wyglądu zewnętrznego nie niosła ryzyka pogorszenia Twojego stanu zdrowia.

Niektóre fizyczne aspekty chorób tkanki łącznej nie dają się łatwo zmienić lub ukryć. Rozstępy na skórze lub siniaki są jedną z cech, które mogą być denerwujące i nie można im zapobiedz. Na szczęście nie powodują one problemów zdrowotnych ani bólu i mają tendencję do zanikania z biegiem czasu.

Jeśli jesteś wysoki i szczupły, tak jak wielu innych nastolatków z zespołem Marfana, również niewiele możesz z tym zrobić. Lekarze nie rozumieją dlaczego ludzie z chorobami tkanki łącznej mają tak duże trudności z przybieraniem na wadze. Wyróżnianie się z powodu wysokiego wzrostu i niskiej wagi ciała jest niewygodne, ale może być bardziej kłopotliwe w momencie kiedy ludzie myślą, że cierpisz na zaburze-

nia odżywiania. Istnieje duża świadomość na temat zaburzeń jedzenia, a niewielka dotycząca zaburzeń tkanki łącznej. Jest to okazja do edukowania ludzi wokół Ciebie o Twoim stanie zdrowia i to przyniesie korzyści w dłuższej perspektywie.

Tatuaże i piercing

Myślisz o tatuażu lub przekłuciu różnych części swojego ciała? Jeśli masz zespół Marfana lub inną chorobę tkanki łącznej może to nie być dobrym pomysłem ze względu na ryzyko pojawienia się infekcji. Kiedy bakterie wnikną do układu krwionośnego, mogą spowodować infekcję zastawek serca, która jest niezwykle trudna w leczeniu. W rezultacie wymaga ona długotrwałego leczenia antybiotykami a nawet operacji serca.

Jeśli myślisz o tatuażu lub o piercingu porozmawiaj ze swoim lekarzem o swojej indywidualnej sytuacji zdrowotnej. I jeśli postanowisz wykonać u siebie jedną z tych procedur, upewnij się, że znajdziesz renomowane studio tatuażu czy piercingu, które używa tylko sterylnych materiałów i sprzętu.



Cechy fizyczne

Dla niektórych wysoki wzrost, szczupła sylwetka może być wielką zaletą i ideałem, do którego dążą, ale często osoby z zespołem Marfana wiele by oddały za odmienne cechy fizyczne.

+ Aktywność fizyczna

WYTYCZNE DOTYCZĄCE ZAJĘĆ W-F



Czy mogę być aktywny fizycznie?

Jeśli masz zespół Marfana lub jedno z powiązanych z nim zaburzeń, ważne jest, abyś zmienił poziom i rodzaje swojej aktywności fizycznej. Ważne jest, aby chronić serce i naczynia krwionośne, tak samo jak oczy, kości i stawy. Jeśli byłeś aktywny fizycznie przed zdiagnozowaniem, może to być poważna zmiana w Twoim życiu. Zrozumienie powodów ograniczenia aktywności fizycznej może pomóc Ci zaakceptować je i znaleźć nowe sposoby na bycie aktywnym.

Ogólnie rzecz ujmując, należy unikać sportów konkurencyjnych w celu wyeliminowania sytuacji nagłego zwiększenia ciśnienia krwi i tętna. Należy również unikać sportów kontaktowych, ponieważ nieuniknione zderzenia mogą uszkodzić oczy, kości i stawy.

Dobra wiadomość jest taka, że możesz i powinieneś być aktywny. Na przykład możesz jeździć na rowerze spokojnie, ale unikaj wyścigów. Gra w drużynie koszykówki może źle wpływać na serce i naczynia krwionośne, ale rzucanie piłką do kosza na podjeździe lub sali gimnastycznej nie jest zabronione, ponieważ ma małą intensywność. Dobrym sposobem na pomiar intensywności aktywności fizycznej jest sprawdzanie tętna

i utrzymanie go poniżej 100 uderzeń na minutę podczas wykonywania dłuższej czynności. Powinieneś też mieć możliwość prowadzenia rozmowy podczas ćwiczeń bez potrzeby nabierania głębszego oddechu w środku krótkiego zdania.

Znajdowanie bezpiecznej aktywności fizycznej dotyczy zarówno aktywności fizycznej związanej z pracą, jak i z rekreacją. Wyzwaniem może być znalezienie takich działań, które będą zarówno bezpieczne jak i satysfakcjonujące dla nas, ale jest to również okazja do spróbowania działalności w obszarach, których jeszcze do tej pory nie poznaliśmy (np. muzyka, sztuka, prace ręczne itp.)

Aktywność seksualna podobnie jak inna aktywność fizyczna, może podnosić tętno. Dlatego należy zachować podobne środki ostrożności w odniesieniu do intensywności i czasu jej trwania. Jeśli martwisz się o skutki jakie wywiera na serce Twoja aktywność seksualna, porozmawiaj ze swoim lekarzem o konkretnej sytuacji. Pamiętaj, że wytyczne tutaj są bardzo ogólne. Bardzo ważne jest, aby porozmawiać ze swoim lekarzem o Twoich działaniach, aby upewnić się, że są one bezpieczne dla Ciebie.

Szkoła podstawowa i średnia

Nauka w szkole stanowi duże wyzwanie. Prawdą jest, że możesz odczuwać więcej stresu w szkole z powodu Twojej diagnozy zespołu Marfana.

Kwestie, które mogą się pojawić:

- Nauczyciele i inni pracownicy szkoły mogą się martwić o to, co mają zrobić w nagłych przypadkach.
- Nauczyciele wychowania fizycznego mogą nie być pewni jakich modyfikacji zajęć w-fu potrzebujesz,
- Twoi rodzice mogą potrzebować współpracy ze szkołą, aby uzyskać dostosowania dla osób niepełnosprawnych, których potrzebujesz (wymagane przez prawo).
- Być może trzeba będzie ściśle współpracować z nauczycielami, aby nadrobić zaległości powstałe przez Twoje nieobecności w szkole z powodu badań lekarskich.
- Możesz spotkać się z prześladowaniami i negatywnym podejściem ze strony rówieśników i potrzebować pomocy od rodziców lub dyrektora szkoły, aby zmierzyć się z innymi uczniami i poradzić sobie z nimi.

Zdolność szkół do efektywnego radzenia sobie ze szczególnymi potrzebami swoich uczniów różni się w zależności od szkoły. Podobnie jak w rodzinach, niektóre lepiej radzą sobie z problemami niż inne.

Dobrym rozpoczęciem nauki w szkole jest przekazanie informacji na temat diagnozy pielęgniarce szkolnej i wychowawcy klasy. Gdy zrozumieją istotę Twojej choroby i tego w jaki sposób jesteś nią dotknięty, będą w stanie pomóc Ci poradzić sobie z wieloma problemami, które mogą spotkać Cię w szkole.

W sali gimnastycznej

Ważne jest, aby osoby z zespołem Marfana miały zapewnioną aktywność fizyczną. Dlatego lepsze jest znalezienie bezpiecznych sposobów uczestnictwa w zajęciach wychowania fizycznego niż nie uczestniczenie w nich w ogóle. Poproś nauczyciela wf-u o listę zajęć zaplanowanych na semestr. Pokaż listę lekarzowi, który może wskazać, które działania są dla Ciebie dozwolone, a których należy unikać lub robić je wolniej. Dowiedz się, jak sprawdzać tętno podczas ćwiczeń i utrzymuj je poniżej 100 uderzeń na minutę. Z kreatywnym planowaniem i elastycznością nauczyciela, możesz uczestniczyć w zajęciach wf-u. Dostępny jest wydany w 2018 r poradnik dla nauczycieli rodziców i opiekunów, który możesz pobrać ze strony www.marfan.org.pl i podzielić się nim, z nauczycielem wychowania fizycznego.





fot. Marfan Foundation

+ Przyszłość z zespołem Marfana Ty też możesz żyć normalnie

Myślenie o przyszłości

Zastanawiasz się nad swoją przyszłością? Takie obawy ma każdy nastolatek, niezależnie od tego, czy ma jakąś chorobę czy jest całkowicie zdrowy. Gdzie pójdę na studia? Jakiego rodzaju pracę dostanę? Do jakiego rodzaju kariery należy dążyć? Myślenie przyszłościowe, opieranie się na mocnych i słabych stronach, jest najlepszą formułą sukcesu.

Posiadanie dzieci

Jeśli rodzicielstwo jest dla Ciebie ważne, nie ma powodu, aby nie mieć dzieci. Jednak jest wiele ważnych kwestii, które Ty i Twój partner powinniście razem przedyskutować oraz udać się do poradni genetycznej zanim zaplanujecie zajście w ciążę. Istnieją też inne opcje posiadania dzieci, takie jak adopcja.

Kiedy jedno z rodziców ma zespół Marfana, każde dziecko urodzone przez taką parę ma 50 procent szans odziedziczenia choroby. Dzieje się tak niezależnie od płci rodzica lub dziecka, którego dotyczy problem. Ważne jest również to, że dziecko może być

dotknięte chorobą w zupełnie inny sposób niż jego rodzic, postać zespołu Marfana u dziecka może być łagodniejsza lub bardziej ostra. Tylko Ty i Twój partner możecie zdecydować, czy akceptujecie to ryzyko. Porozmawianie z genetykiem może pomóc zrozumieć jakiej opieki potrzebuje dziecko z zespołem Marfana po urodzeniu i kiedy jest starsze. Mogą też wyjaśnić, w jaki sposób diagnostyka prenatalna może pomóc w decyzji o posiadaniu dzieci.

Plany zawodowe

Co lubisz? Sztukę? Biznes? Pisanie? Komputery? Jest wiele sposobów na sukces w tych dziedzinach jak i w wielu innych. Ale są rzeczy, których nie możesz (lub nie powinieneś) robić, takie jak prace wymagające dużego wysiłku lub podnoszenia ciężkich przedmiotów jak np. prace budowlane. Ponadto ćwiczenia wojskowe, policyjne czy strażackie są zbyt męczące, podobnie jak profesjonalne uprawianie sportu. Dobrze byłoby skonsultować się z kardiologiem przed wyborem studiów i ścieżki zawodowej.

i Pamiętaj, że nie jesteś sam ze swoimi zmartwieniami i uczuciami. Zawsze możesz dołączyć do nas na Facebooku, gdzie prowadzimy grupę "Zespół Marfana i marfanopodobne choroby tkanki łącznej". Jeżeli preferujesz inną formę kontaktu możesz napisać do nas na iwona.czabak@marfan.org.pl lub odwiedzić nas w Warszawie przy ul. Pułkowej 58.



+ O czym warto pamiętać

Na codzien i od święta



Przyjmowanie leków.

Chorzy na zespoły genetyczne często przyjmują wiele leków wpływających na czynność serca.



Ochrona zdrowia.

Znajdź lekarza, który na codzien zajmuje się chorobami tkanki łącznej.



Wady serca i niewydolność

Często u chorych na ZM występują wady serca takie jak niedomykalności zastawek, ale również inne wady mięśnia sercowego.



Pomoce w poruszaniu się.

Wielu chorych potrzebuje różnych udogodnień w poruszaniu się, ale również o wiele wyższe stoły, biurka, krzesła itp.



Dbalność o stan zdrowia.

Niezwykle ważny jest stały nadzór specjalistów nad stanem zdrowia osoby z chorobą tkanki łącznej.



Nagłe przypadki.

W przypadku nagłego pogorszenia się stanu zdrowia należy jak najszybciej zawiadomić pogotowie ratunkowe i rodziców.

i Jeżeli niniejszy biuletyn nie odpowiedział na wszystkie Twoje pytania zapraszamy serdecznie do kontaktu z nami za pośrednictwem maila, Facebooka, telefonu.

Badanie genetyczne w zespole Marfana

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.

Dziedziczenie

Choroba dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący, co oznacza, że jedna kopia zmienionego genu w każdej komórce jest wystarczająca do spowodowania schorzenia. Mutacja powodująca chorobę jest najczęściej dziedziczona od jednego z rodziców, również chorego, ale w co najmniej 25 procentach przypadków zespołu Marfana wynika z nowej mutacji w genie *FBN1*, która nie została odziedziczona od rodziców. Przypadki te występują u osób bez historii choroby w rodzinie.

Diagnostyka

Gen *FBN1* jest jednym z większych genów występujących w genomie człowieka. Składa się z 65 fragmentów kodujących zwanych eksonami. U noworodków, które od razu po urodzeniu wykazują cechy fenotypowe charakterystyczne dla zespołu Marfana, identyfikowane mutacje występują zazwyczaj w regionie genu między 24 a 33 eksonem. Nie wyklucza to jednak możliwości ich występowania w pozostałych eksonach genu *FBN1*. Badanie genetyczne polega zazwyczaj na sekwencjonowaniu czyli odczytaniu sekwencji każdego eksonu.

U około 10% pacjentów z objawami choroby, pomimo zbadania całego genu *FBN1* nie wykrywa się mutacji. Wyjaśnienia tej sytuacji mogą być następujące:

- 1) w genie *FBN1* obecne są tzw. rozległe delecje, których nie można wykryć metodą sekwencjonowania i trzeba użyć innych metod biologii molekularnej – np. metody MLPA
- 2) mutacje mogą występować w innych genach i dawać objawy bardzo podobne do choroby Marfana.

Nowe rozwiązania diagnostyczne

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.

Poniżej znajdują Państwo listę badań panelowych z wykorzystaniem metody NGS dostępnych w Centrum Medycznym MedGen.

BADANIA GENETYCZNE OFEROWANE W CM MEDGEN

Zespół Marfana i zespoły marfanoidalne	NGS-035P	Badanie genów kojarzonych z cechami marfanoidalnymi - 6 genów: <i>FBN1</i> , <i>FBN2</i> , <i>CBS</i> , <i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i> , <i>UPF3B</i>
	NGS-035W	Badanie 58 genów kojarzonych z cechami marfanoidalnymi wraz z analizą CNV (delecji i duplikacji)
Zespół Marfana	KARDIOLOGIA-31A	Badanie rozległych rearanżacji (delecji i duplikacji) w genach <i>FBN1</i> i <i>TGFBR2</i> metodą MLPA

Badania są wykonywane w warszawskim laboratorium CM MedGen, które posiada międzynarodowy certyfikat jakości wykonywania badań diagnostycznych metodą NGS. Laboratorium posiada również rekomendacje Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka.

Dlaczego warto wykonać badanie genetyczne?

- 1) Pozwala na identyfikację mutacji u osoby chorej, co często wyjaśnia czy dana osoba choruje na chorobę Marfana lub inny zespół marfanoidalny
- 2) Pozwala na szybkie wykonanie badania u rodzeństwa, potomstwa osoby chorej i wykluczenie lub potwierdzenie występowania choroby
- 3) Pozwala zaplanować w sposób świadomy potomstwo

Przygotowanie do badania

Do wykonania badania należy pobrać 1-2 ml krwi żyłnej do zwykłej probówki morfologicznej. Krew może być pobrana w naszym warszawskim Punkcie Pobrań lub też przysłana z miejsca zamieszkania Pacjenta do laboratorium CM MedGen.

Serdecznie zapraszamy do kontaktu z naszymi specjalistami:

diagnostyka@medgen.pl, +48 501 377 150

CM MedGen zaprasza również Pacjentów do Poradni Genetycznej w Warszawie.

CM MedGen dla członków Stowarzyszenia Marfana wykonuje badania w specjalnej obniżonej cenie. Serdecznie zapraszamy!!!

Wydanie finansowane przez:

Centrum Medyczne MedGen ul. Wiktorii Wiedeńskiej 9a
02-954 Warszawa
Tel. 515 14 14 14, 506 069 568
www.medgen.pl | diagnostyka@medgen.pl



Ten przewodnik jest tłumaczeniem materiału "Teens and marfan syndrome" wykonanym przez The Marfan Foundation. The Marfan Foundation nie brało udziału w tłumaczeniu tego materiału i nie bierze odpowiedzialności za jego treść. Jeśli jesteś zainteresowany tym tematem, odwiedź stronę marfan.org w celu uzyskania materiałów zaaprobowanych przez profesjonalny komitet doradczy Marfan Foundation.

Warszawa, Maj 2019

Dane kontaktowe Marfan Polska

Biuro w Warszawie

ul. Pułkowa 58, 01-969 Warszawa
600 35 10 20 | 502 660 280

Kontakt:

Iwona Czabak | Iwona.Czabak@marfan.org.pl
Paweł Czabak | Pawel.Czabak@marfan.org.pl



MARFAN POLSKA
KOŁO WARSZAWSKIE | MARFAN.ORG.PL

Wszelkie zdjęcia wykorzystane w niniejszej publikacji pochodzą z serwisów: pexels.com; nsplash.com; stocksnap.io; tqn.com; thoughtco.com. Tłumaczenie, skład, DTP, teksty: Warszawskie koło Stowarzyszenia Marfan Polska