

## سندرم مارفان چیست؟

سندرم مارفان (**Marfan syndrome**) وضعیتی است که بافت همبند را تحت تاثیر قرار می دهد. بافت همبند بدن را در کنار هم نگه می دارد و از بسیاری از ساختارها در سراسر بدن پشتیبانی می کند.

در سندرم مارفان، بافت همبند طبیعی نیست. در نتیجه چندین سیستم بدن از جمله قلب و عروق خونی، استخوان ها، تاندون ها، غضروف ها، چشم ها، پوست و ریه ها تحت تاثیر قرار می گیرند.

این مقاله که به علت، علائم و درمان سندرم مارفان می پردازد، در گروه علمی آزمایشگاه نمونه پاسداران تهیه شده است.

### علت سندرم مارفان چیست؟

در افراد مبتلا به سندرم مارفان، نقصی در ژنی وجود دارد که ساختار فیبریلین و الیاف الاستیک را که جزء اصلی بافت همبند است، کند می کند. این ژن فیبریلین-۱ یا FBN1 نام دارد.

در بیشتر موارد، سندرم مارفان ارثی است. این الگو "اتوزوم غالب" نامیده می شود، به این معنی که در مردان و زنان به طور مساوی رخ می دهد و می تواند تنها از یکی از والدین مبتلا به سندرم مارفان به ارث برسد. افرادی که سندرم مارفان دارند ۵۰ درصد احتمال دارد که این اختلال را به هر یک از فرزندان خود منتقل کنند.

در ۲۵ درصد موارد، نقص ژنی جدید به علت ناشناخته ای رخ می دهد. سندرم مارفان همچنین به عنوان یک اختلال ژنتیکی "بیان متغیر" شناخته می شود زیرا همه افراد مبتلا به سندرم مارفان علائم مشابهی ندارند و ممکن است علائم در برخی افراد بدتر از دیگران باشد.

سندرم مارفان در بدو تولد وجود دارد. با این حال، ممکن است تا زمانی نوجوانی یا جوانی، تشخیص داده نشود.

### علائم سندرم مارفان چیست؟

گاهی اوقات سندرم مارفان به قدری خفیف است که علائم اندکی در صورت وجود فوراً قابل مشاهده است. در بیشتر موارد، علائم با ایجاد تغییرات در بافت همبند با افزایش سن آشکار می شوند.

از آنجایی که سندرم مارفان بر بافت همبند تأثیر می گذارد، می تواند کل بدن از جمله سیستم اسکلتی، قلب و عروق خونی، چشم ها، پوست و اندام ها را تحت تأثیر قرار دهد.

### مشکلات فیزیکی عبارتند از:

- صورت دراز و باریک
- هیكل بلند و لاغر
- بازوها، پاها، انگشتان دست و پا که ممکن است برای بقیه بدن خیلی بلند به نظر برسند.
- ستون فقرات خمیده. اسکولیوز ۶۰ درصد از افراد مبتلا به سندرم مارفان را تحت تأثیر قرار می دهد.

- استخوان سینه (استرنوم) که ممکن است بیرون زده یا فرورفته باشد.
- مفاصلی که ضعیف هستند و به راحتی دررفته می شوند.
- کف پای صاف

### مشکلات دندانی عبارتند از:

دندان های نامرتب

سقف دهان باریک و بالاتر از حد معمولی

### مشکلات چشمی عبارتند از:

- نزدیک بینی (تاری اشیاء دور).
- سابلوکسایون عدسی (عدسی چشم از موقعیت معمولی خود دور می شود).
- آب مروارید.
- تفاوت در شکل چشم.
- جداسدگی شبکیه.
- گلوکوم.

### مشکلات قلبی و عروقی عبارتند از:

حدود ۹۰ درصد از افراد مبتلا به سندرم مارفان دچار تغییراتی در قلب و عروق خونی خود می شوند. تغییراتی که می تواند ایجاد شود عبارتند از:

- آنوریسم آئورت: دیواره‌های آئورت، شریان اصلی که خون را از قلب به بقیه بدن می‌برد، ضعیف می‌شوند، برآمده می‌شوند و ممکن است پاره شوند. این معمولاً در ریشه آئورت (نقطه ای که شریان آئورت قلب را ترک می کند) اتفاق می افتد.
- دیسکشن آئورت: این یک پارگی در لایه داخلی سه لایه دیواره آئورت است. پارگی اجازه می دهد تا خون وارد لایه میانی شود، که پارگی را گسترش می دهد و منجر به جدا شدن بیشتر و احتمالاً پارگی دیواره می شود. این می تواند کشنده باشد.
- مشکلات دریچه قلب: سندرم مارفان می تواند باعث ضعیف شدن و کشیدگی بافت دریچه شود. این مشکلات منجر به دریچه هایی می شود که محکم بسته نمی شوند و باعث نشت و برگشت خون می شود. هنگامی که دریچه ها به درستی کار نمی کنند، قلب اغلب باید سخت تر کار کند. دریچه میترال معمولاً تحت تأثیر قرار می گیرد.
- قلب بزرگ شده: عضله قلب ممکن است با گذشت زمان بزرگ شده و ضعیف شود و باعث کاردیومیوپاتی شود، حتی اگر دریچه های قلب نشت نکنند. این وضعیت ممکن است به نارسایی قلبی تبدیل شود.

- ریتم غیر طبیعی قلب: آریتمی ممکن است در برخی از افراد مبتلا به سندرم مارفان رخ دهد. اغلب با افتادگی دریچه میتراال مرتبط است.
- آنوریسم های مغزی: افراد مبتلا به مارفان ممکن است سابقه خونریزی داخل جمجمه (داخل جمجمه) ناشی از پارگی آنوریسم مغزی داشته باشند.

### تغییرات ریه عبارتند از:

تغییرات در بافت ریه که با سندرم مارفان رخ می دهد، خطر ابتلا به موارد زیر را افزایش می دهد:

- آسم.
- آمفیزم
- بیماری مزمن انسدادی ریه (COPD).
- برونشیت.
- ذات الریه.
- پنوموتوراکس

### تغییرات پوستی عبارتند از:

پوست می تواند کشش کمتری داشته باشد و باعث ایجاد علائم کشش شود، حتی بدون تغییر وزن.

## سندرم مارفان چگونه تشخیص داده می شود؟

افراد مبتلا به سندرم مارفان ترکیبات مختلفی از علائم را نشان می دهند. از آنجا که علائم این بیماری با سایر اختلالات بافت همبند مرتبط همپوشانی دارد، بسیار مهم است که پزشکان شما در مورد سندرم مارفان آگاه باشند. آزمایشات شامل:

- اکوکاردیوگرافی - تصویر موج صوتی از قلب و آئورت - توسط متخصص قلب
  - معاینات چشم پزشک برای بررسی مشکلات عدسی چشم
  - شرح حال کامل خانوادگی برای تعیین سایر بیماری های قلبی، اسکلتی یا چشمی در میان بستگان
  - معاینه اسکلتی توسط متخصص ارتوپد
- آزمایش ژنتیکی برای جهش در FBN1، ژن فیبریلین-1. فیبریلین جزء میکروفیبریل ها است، گروهی از پروتئین ها که به بافت همبند استحکام و خاصیت ارتجاعی می بخشد. یک جهش ژنتیکی در ۹۰ تا ۹۵ درصد افراد مبتلا به سندرم مارفان یافت می شود.

## سندرم مارفان چگونه درمان می شود؟

در حال حاضر هیچ درمانی برای سندرم مارفان وجود ندارد. با این حال، مدیریت دقیق این بیماری می تواند پیش آگهی بیمار را بهبود بخشد و طول عمر را افزایش دهد. پیشرفت ها در مدیریت پزشکی و جراحی کودکان و

بزرگسالان مبتلا به سندرم مارفان منجر به زندگی با کیفیت، پربار و طولانی شده است. یک متخصص قلب آئورت و دریچه‌های قلب، یک چشم‌پزشک عدسی و شبکیه چشم و یک متخصص ارتوپد ستون فقرات، پاها و پاها را تحت نظر خواهند داشت. فیزیوتراپی، بريس و جراحی گزینه های مدیریتی هستند. انتخاب اینها باید فردی باشد. هر فرد مبتلا باید از نزدیک با پزشک یا پزشکان متخصص در مورد برنامه درمانی خود همکاری کند. با این حال، به طور کلی، درمان شامل موارد زیر است:

اکوکاردیوگرام سالانه برای نظارت بر اندازه و عملکرد قلب و آئورت

معاینه اولیه چشم برای تشخیص مشکلات عدسی، همراه با پیگیری دوره ای

نظارت دقیق بر سیستم اسکلتی به ویژه در دوران کودکی و نوجوانی

داروهای مسدودکننده بتا برای کاهش فشار خون و کاهش استرس روی آئورت

آنتی بیوتیک ها و سایر داروها ممکن است قبل از هر گونه عمل دندانپزشکی یا ادراری تناسلی برای کاهش خطر عفونت در افرادی که دچار افتادگی دریچه میترال هستند یا دارای دریچه های مصنوعی قلب هستند، ضروری باشد.

سازگاری با سبک زندگی، مانند اجتناب از ورزش های شدید و ورزش های تماسی، برای کاهش خطر آسیب به آئورت.

منابع:

[/https://my.clevelandclinic.org](https://my.clevelandclinic.org)

[/https://www.hopkinsmedicine.org](https://www.hopkinsmedicine.org)

[/https://marfan.org](https://marfan.org)

آزمایشگاه پاتوبیولوژی

<https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/marfan-syndrome/symptoms->

[causes/syc-](#)

[20350782#:~:text=People%20with%20Marfan%20syndrome%20are,condition%20](#)

[.can%20become%20life%2Dthreatening](#)



