

Marfan Sendromu Nedir?

Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin genetik olarak mutasyona uğraması sonucu, birtakım sağlık sorunlarının gelişebildiği, kalıtsal bir sağlık sorunudur.

Marfan sendromunda fibrillin bakımından zengin doku ve organlara yönelik klinik bulgular izlenir. Bu doku ve organlar arasında gözler, kemik ve tendonlar gibi kaskislet sistemi elemanları, cilt ve kalp bulunur.

Marfan sendromu kalıtsal bir hastalık olduğu için erkek ve kadınlarda eşit oranda görülür ve her yaş ve ırkta ortaya çıkabilir.



YENİ MAH. 131 SK. NO 1
İDİL / ŞIRNAK



idilramm@gmail.com



04865513323



Marfan Sendromu Neden Olur?

Vücutta yer alan hemen her organ ve sistemin bir parçasını oluşturan bağ dokusu önemli fizyolojik görevler üstlenir. Bağ dokusu, bünyesinde barındırdığı lif özelliğindeki fibrillin proteini sayesinde esneklik özelliği taşır.

Büyüme–gelişme döneminde bağ dokusu yapısını oluşturan fibrillinin yetersiz üretilmesi veya hatalı üretimi sonucunda bağ dokusu işlevini yerine getiremez. Bunun sonucunda birtakım sağlık sorunları ortaya çıkar. Bu proteindeki anormaliler lif ilgili dokularda anormal düzeyde büyüme ve gelişmeye sebep olur. Sonuçta Marfan sendromuna has, klasik klinik belirtiler ortaya çıkar.

Marfan Sendromunun Belirtileri Nelerdir?

Marfan sendromu olan kişilerde belirli fiziksel özellikler ön plana çıkar. Bunun yanında, takip eden dönemlerde etkilenen organlara göre çeşitli komplikasyonların gelişme riski vardır. Marfan sendromunun seyrinde görülebilen klinik semptomlar şu şekildedir:

- Uzun, ince vücut yapısı,
- Normale göre uzun kol ve el parmakları,
- Uzun ayak yapısı,
- Eklemlerde aşırı esneklik,
- Omurgada eğrilik; skolyoz,
- Göğüs kemiğinin içe veya dışa doğru kıvrımlı olması,
- Düztabanlık



*BİZE
ULAŞABİLİRSİNİZ*



Marfan Sendromunun Tedavisinde Neler Yapılır?

Tedavi anlamında esas hedeflenen, Marfan sendromu seyrinde ortaya çıkabilecek sağlık problemlerinin önlenmesi, geliştiği takdirde erken teşhis ve tedavisinin sağlanmasıdır. Marfan sendromundan şüphelenildiği durumlarda genetik testler yardımıyla tanı kesinleştirilir, komplikasyonlara yönelik gerekli incelemeler yapılır ve bu doğrultuda hasta takibe alınır.

Bu hastalık seyrinde, iskelet sistemindeki orantısız büyüme ve gelişme ergenlik döneminde ortaya çıktığından, ileride kalp ve akciğerde sorunların oluşmaması için gerekli incelemelerin yapılması ve ilgili uzmanların kontrolüne girilmesi önemlidir. Yine Marfan sendromuna sahip hastalarda fiziksel aktivite, spor gibi konularda uzman görüşleri alınmalıdır.

