

ZESPÓŁ MARFANA KTO O NIM SŁYSZAŁ?

Zespół Marfana jest stosunkowo częstą chorobą genetyczną. Pomimo to, nie licząc osób nią dotkniętych i ich najbliższych, zapewne niewielu o niej słyszało. Co jest tego przyczyną?

Prawdopodobnie to, że ludzie cierpiący na ten zespół pozornie nie wyróżniają się, a co za tym idzie, w wielu przypadkach nie mówią o niej, żyjąc z pozoru normalnie. Wielu z nich nie zdaje sobie sprawy, jak ważne jest częste diagnozowanie stanu zdrowia, w tym badania serca i wzroku. Specjaliści alarmują, że beztraska wobec stanu zdrowia może zakończyć się nieodwracalnymi, a nawet tragicznymi skutkami.

CHOROBA ZAPISANA W GENACH

Według internetowej encyklopedii „Zespół Marfana to choroba genetyczna tkanki łącznej, charakteryzująca się dużą zmiennością fenotypową. Przyczyną zespołu jest mutacja w genie fibryliny-1. Zmiany narządowe w przebiegu choroby dotyczą narządu wzroku, układu kostnego, serca i naczyń krwionośnych. Częstość zespołu szacowana jest na 3:10 000”. Taka definicja w większości przypadków nic nie mówi nam, zwykłym śmiertelnikom, którzy nie ukończyli medycyny, genetyki czy kierunków pokrewnych. Co więcej, nie mówi nam nic o życiu osób, które każdego dnia zmagają się z nią, a jednocześnie z samym sobą.

ŻYCIE DO GÓRY NOGAMI

Ludzie dotknięci Marfanem są bardzo wysocy, chudzi, mają długie kończyny i słaby wzrok. Są to cechy bardzo charakterystyczne i widoczne, jednak zbyt mało wyjątkowe, by móc stwierdzić chorobę u osoby, na którą patrzymy. Nierzadkim przypadkiem są deformacje klatki piersiowej, które choć jednoznaczne, są łatwe do ukrycia. Nie jest to jednak najważniejsze w tej chorobie. W końcu ze zmianami w wyglądzie można żyć praktycznie normalnie. W zespole Marfana najbardziej niebezpieczne są wady dotyczące układ sercowo-naczyniowy.



Chorzy na Zespół Marfana cierpią z powodu wiotkości stawów, więzadeł oraz nawracających zwichnięć

To jest element, który wywraca do góry nogami życie zarówno dziecka, jak i jego rodziców.

ZAAKCEPTOWAĆ SIEBIE

Ciężka praca fizyczna, większość popularnych sportów oraz wszystko to, co może osłabić serce, musi zostać wykluczone. W rzeczywistości jest to duże utrudnienie, rozpoczynające się kompleksami w szkole, a także towarzyszące podczas poszukiwań pracy. Obok problemów zdrowotnych, praktycznych związanych z zawężonym obszarem kształcenia oraz zatrudnienia, dużym wyzwaniem jest akceptacja samego siebie.

TAKI WYSOKI, A NIE GRA W KOSZA!

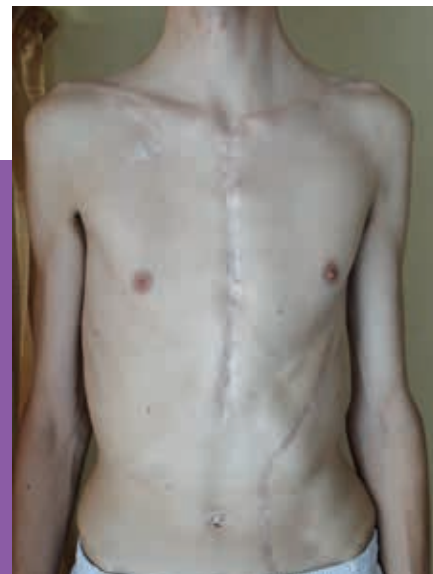
W każdym społeczeństwie, nawet wśród dzieci funkcjonuje hierarchia, na której szczycie stoją najsilniejsi. Pozornie najsilniejszymi są ci, którzy potrafią szybko biegać, mają wysportowane sylwetki i nie znają żadnych ograniczeń. Dla mnie prawdziwymi bohaterami są ludzie, którzy pomimo wielu trudności codziennie udowadniają, że są wspaniali, wartościowi i na tyle silni by żyć normalnie. Nie jest łatwo wytłumaczyć rówieśnikom, będąc młodym, wysokim człowiekiem, że nie grywa się w koszykówkę, czy nie biega na lekcjach WF. W oczach społeczeństwa niewyobrażalne jest, że dorosły, postawny mężczyzna, nie znajdujący pracy w zawodzie nie decyduje się na pracę fizyczną. Warto więc pamiętać, że w momencie, kiedy krytykujemy styl życia naszych

znajomych, sąsiadów, każdy z nas ma swoje tajemnice. Niejednokrotnie niepozorny człowiek, którego zachowanie nas razi, ponieważ odbiega nieco od schematu, w rzeczywistości jest herosem dnia codziennego.

GDZIE SZUKAĆ POMOCY?

Wszyscy, którzy chcą poszerzyć swoją wiedzę w zakresie tej tematyki mogą odnaleźć informację na stronie internetowej Stowarzyszenia Marfan Polska (www.marfan.pl), które zajmuje się nieodpłatną opieką nad rodzinami z dziećmi dotkniętymi schorzeniami serca, wzroku i ortopedycznymi. ■

Sabina Gembołyś (AGH)



Blizny po dwóch operacjach: wymiany zastawki aortalnej i aorty wstępującej (wykonana w Polsce) i wymiany aorty piersiowej (wykonana w Belgii).