

תוכן העניינים



עלון מידע - הריון
ולידה בתסמונת
מרפן

- תסמונת מרפן - רקע כללי
- מרפן - רקע מולקולרי
- מופע קליני
- אבחון
- טיפול
- היבטים הקשורים להריון ולידה
- האתגרים והתמודדות עימם





תסמונת מרפן - רקע כללי

תסמונת מרפן היא הפרעה גנטית המשפיעה על רקמות חיבור בגוף, והמערכות הנפגעות העיקריות במרפן הן המערכת הקרדיווסקולרית - הלב וכלי הדם, מערכת השלד (העצמות) והעיניים. מרפן היא מתבטאת באופן פרוגרסיבי, כלומר, עם הזמן יש התקדמות בחומרתה ובסימפטומים המתלווים לה. אין הבדל בין גברים ונשים בצורת התורשה, היות והגן הפגוע ב אינו נמצא על אחד מכרומוזומי המין. כמו כן, מספיק לקבל עותק אחד של הגן הפגום, מהאב או מהאם, כדי להביא לביטויה. למעשה זה אומר שאין נשאות למרפן ולכל מי שיש גן פגום יהיה ביטוי של התסמונת במידה כלשהי. נוסף על התורשה מאב/אם, כרבע (25%) ממקרי מרפן המאובחנים מקורם במוטציה חדשה (דה נובו), כזו שלא הייתה קיימת אצל אחד ההורים. במקרים רבים, הופעת מוטציה חדשה מאופיינת בביטוי יותר של התסמונת.



מופע קליני

אחת הפגיעות המהותיות במרפן היא פגיעה באבי העורקים (אאורטה), כלי הדם הראשי היוצא מהלב עם דם הנושא חמצן לכל הגוף. מדובר בכלי דם גדול הנדרש להתמודד עם כוחות מכניים חזקים של הזרמת הדם ולשם תפקודו התקין נדרשת אלסטיות וכח רב. לחלבון fibrilin-1 תפקיד חשוב באלסטיות של אבי העורקים והסכנה הגדולה ביותר בתסמונת היא מפרצת באאורטה שיכולה להוביל למוות. הסף המומלץ לניתוח מניעתי הוא קוטר מירבי של 4.5 ס"מ. סימפטומים אופייניים נוספים הם דיסלוקציה בעדשת העין שמשפיעה על הראייה, פגיעות במבנה שלד הגוף - מבנה מוארך וגבוה במיוחד עם זרועות ורגליים ארוכים בצורה לא פרופורציונלית, גמישות יתר במפרקים, עקמת

מרפן - רקע מולקולרי

הגן הפגום בתסמונת מרפן נקרא FBN-1 והוא מקודד לחלבון שנקרא fibrilin-1. החלבון הזה מיוצר בתאים, אך מופרש מהם החוצה, לאיזור החוץ תאי ושם מתאגד ויוצר סיבים שנקראים מיקרופיברילים. לעיתים מצטרף לסיבים חלבון נוסף: elastin, שתורם ליכולת האלסטית של הרקמה. למיקרופיברילים יש תפקיד חשוב ביצירת מבנה ספציפי לרקמות, וגם לספק יציבות וכוח לרקמות בגוף שעוברות מתיחה והרפיה באופן קבוע כמו עורקים, ריאות ועור. בנוסף לרקמות אלו, fibrilin-1 קיים וחשוב גם ברקמות שאינן משתנות בגודלן כמו חלקים שונים בעין, ובהתפתחות עצמות. אלו הן גם הרקמות הפגיעות יותר במרפן - עורקים ומערכת הלב, עצמות ועיניים.

בעמוד השדרה והשפעות נוספות על שלד הגוף. ישנה שונות גדולה בין המאובחנים בצורה בה התסמונת מתבטאת, ישנם מופעים חמורים יותר ופחות, והשוני בחומרתה יכול להופיע גם בתוך אותה משפחה.

אבחון

האבחון למרפן נעשה לפי הופעת תסמינים קליניים שונים. היות ויש תסמונות נוספות עם מאפיינים דומים, והיות ומדובר בתסמונת פרוגרסיבית, כך שלא כל התסמינים מופיעים בגיל צעיר, אבחון קודם של בן משפחה במרפן או בדיקה גנטית, המאשרת מוטציה ידועה בגן FBN-1, יסייעו מאוד באבחון מדויק וסופי.

טיפול

המאובחנים במרפן נמצאים תחת מעקב צמוד של רופא משפחה, עיניים, קרדיולוג, אורטופד וגנטיקאי. קיימת חשיבות גדולה לביצוע מעקב תקופתי ומניעת התפתחות וסיבוכים אופייניים. הטיפול הנוכחי מבוסס על טיפול נקודתי בסימפטומים ע"פ חומרתם ומניעת סיבוכים, כמו גם שיפור איכות חייהם של המאובחנים. מדובר במצב כרוני פרוגרסיבי וכיום לא ניתן לרפא מרפן לחלוטין. חוקרים מתמקדים במציאת פתרון בתחום gene therapy שייתכן ויאפשר טיפול רב מערכתי בתסמינים. ניסויים הדגימו הצלחה במעבדה בתחום זה, אולם דרושים מחקרים

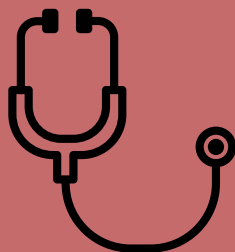
נוספים להוכחת יעילות וביטוחות הטיפול בבני אדם.

תרופות: חסמי בטא/ ACE לטיפול בבעיות קרדיווסקולריות והורדת סיכון להתפתחות מפרצת באאורטה. נוגדי דלקת וכאבים.

הליכים כירורגיים: ניתוחים אורתופדיים לתיקון פגמים בשלד, ניתוחי עיניים לטיפול בסיבוכי התסמונת, ניתוחים קרדיווסקולריים.

שינויים באורח החיים: הפחתת מתח נפשי, הימנעות מפעילות גופנית מאומצת וביצוע פעילות גופנית מתונה במקום, טיפולי פיזיותרפיה וריפוי בעיסוק לחיזוק שרירים ומפרקים, דיאטה מותאמת, הימנעות מעישון, הקפדה על הרכבת משקפיים.

טיפול פסיכוסוציאלי: מומלץ לקבל סיוע רגשי בהתמודדות עם התסמונת אצל פסיכולוג, בירור זכויות אצל עו"ס, קבלת תמיכה מהקהילה למשל בקבוצת Marfan-Israel.





מאובחנת במרפן - בהיריון או מתכננת כניסה להיריון?

לרוב התסמונת אינה משפיעה על פוריות האישה ועל הסיכויים להיכנס להיריון, אולם היא עלולה לגרום לסיכונים במהלך ההיריון - לאם ולעובר. האם נמצאת בסיכון לסיבוכים קרדיוסקולריים כגון- סיכון מוגבר לקרע באבי העורקים, פיתוח הפרעות קצב, צניחת מסתם מיטרלי והתרחבות עורקי הריאה. סיבוכים אלו עשויים להתגבר בנוכחות רעלת היריון ויתר לחץ דם ועלולים להשפיע על בריאות העובר.

עם זאת, ע"י ניטור וניהול נאותים, נשים רבות עם מרפן מסוגלות לעבור היריון מוצלח.

הבטים חשובים להתייחסות לפני ההריון ובמהלכו

ייעוץ טרום היריון: יש לקיים פגישת ייעוץ עם הרופא המטפל בכדי לדון בסיכונים הצפויים בהיריון ותכנון הטיפול בהתאם. לעובר סיכון של 50% לרשת את התסמונת ולכן מומלץ גם לעבור ייעוץ גנטי בכדי לדון בסיכונים בהעברת התסמונת לעובר והמשמעויות של הנושא.

כמו כן, קיימת אפשרות לביצוע אבחון טרום השרשתי (PGD) לאחר הפריה חוץ גופית בכדי לברור עובר שאינו נושא את הגן הפגום. **בדיקת סיסי שליה או דיקור מי שפיר:** בכדי לדעת האם העובר נושא את הגן. בדיקת סיסי

השיליה, אשר מתבצעת בשבועות 10-14 מאפשרת לבצע הפסקת היריון עד שבוע 14-17. לעומת זאת, בדיקת מי שפיר אשר מתבצעת בשלבים מאוחרים יותר מאפשרת לבצע הפסקת היריון בסביבות שבוע 20-24.

מעקב ההיריון: יבוצע במרפאות היריון בסיכון. תחת מעקב של גניקולוגים, קרדיולוגים וגנטיקאים. הערכה קרדיוסקולרית מקיפה, כולל מעקב צמוד אחר קוטר שורש אבי העורקים: ניטור אחר קוטר העורק בבדיקות אולטרסאונד במשך ההיריון והן במשך 4-6 שבועות בתקופה שלאחר הלידה. **מעקב אחר סיבוכים נוספים:** כגון רעלת היריון, גדילת העובר וצירים מוקדמים.

תרופות: לניהול לחץ הדם בהתאם לצורך, כגון חסמי בטא, חסמי תעלות סידן, מעכבי ACE.

הימנעות מפעילות גופנית מאומצת: ניתן ומומלץ לבצע פעילות גופנית מתונה כגון הליכות. **אופן הלידה:** ניתוח קיסרי מומלץ בכדי להפחית את הלחץ על אבי העורקים במהלך הלידה. קיימת אפשרות גם ללידה וגינלית בתנאים מסוימים (אפידורל להפחתת כאב, ואקום להפחתת לחץ בטני, שימוש במייצבי לחץ-דם במהלך הלידה). בנוסף, חשוב להעריך את העיתוי האופטימלי של הלידה על מנת למזער סיכון לקרע באבי העורקים. כמו כן, יש לעדכן את הצוות והמוסד הרפואי בכדי לוודא זמינות לניתוח קרדיולוגי במידה ויהיו סיבוכים במהלך הלידה. במקרה ויתברר כי הסיכון לאם ולעובר הוא גדול ייתכן והפתרון יהיה הריון בעזרת פונדקאית. במקרים כאלו מומלץ להיערך לנושא מבעוד מועד.



אתגרים

החיים עם מרפן מזמנים אתגרים רבים, אלו משתנים לפי חומרת התסמונת ואופי הסימפטומים המגוון. קיימים טיפולים תומכים שיכולים לעזור, וקיימת חשיבות גם לתמיכה ומודעות של הסביבה הקרובה (למשל עדכון צוות חינוכי להתאמות נדרשות בשל איסור פעילות גופנית, ענייני נגישות בתחום הפיזי והראייה). מעקב וייעוץ עם הרופא המטפל, כמו גם שיחות עם מאובחנים אחרים ומשפחותיהם יכולים לחשוף אתכם לדרכי התמודדות נוספות, ולהקל בעצם תחושת השותפות. **בהריון**, נוסף על האתגרים הפיזיים והסיבוכים האפשריים, קיים קושי רגשי סביב נושא הורשת התסמונת טרם הכניסה להריון. ההתייחסות למרפן שונה בין מאובחנים שונים, וכצפוי יש גם התייחסות שונה באשר להעברת התסמונת הלאה. ההתייחסות יכולה להיות שונה גם בקרב בני הזוג, וגם במשפחה המורחבת ולהעלות לדיון סוגיות אתיות. באם לבני הזוג יש כבר ילד מאובחן, נושא האבחון הטרומ לידתי והשלכותיו עשוי להיות רגיש במיוחד. ייעוץ גנטי יכול לסייע בנושא, כמו גם שיחות עם מאובחנות אחרות שעברו לידה וזוגות שנגעו בדילמות ובשאלות הללו בעבר.

אתם מוזמנים לפנות לקבוצת מרפן ישראל או לרופא המטפל למידע נוסף.

למידע נוסף, יצירת קשר ותמיכה

WWW.MARFAN.ORG.IL

MARFAN-GRP@GOOGLEGROUPS.COM