

MARFANŮV SYNDROM

Bc. Kateřina Martinková, MUDr. Jiří Škorpil, Ph.D.

Katedra ošetřovatelství a porodní asistence, Fakulta zdravotnických studií,
Západočeská univerzita v Plzni

Souhrn:

Příspěvek vychází z diplomové práce, která se zabývá kvalitou života nemocných s Marfanovým syndromem. Práce zahrnuje výsledky z kvalitativního šetření, který byl zaměřen na kvalitu života nemocných, vykonávání každodenních činností a zda jsou schopny přijmout svůj tělesný vzhled. Výstupem diplomové práce a rozhovoru s nemocnými vzniklo video záznam o onemocnění Marfanův syndrom.

Klíčová slova: Marfanův syndrom, kvalita života, WHOQOL – BREFF

Úvod:

Marfanův syndrom (MFS) je systémové onemocnění pojivové tkáně, kdy dochází ke genetické mutaci pojivové tkáně, nejčastěji fibrilínu 1, který je obsažen v genu FBN 1. Jedná o autozomálně, dominantně, dědičné onemocnění, kdy přenos z nemocného jedince na dítě je 50 %. I přesto, že onemocnění je dědičné, jeho genetické prokázání je pouze u 30 % případů. Marfanův syndrom je systémové onemocnění, to proto, že postihuje více tělních systémů najednou. Nejčastěji je postižen aparát pohybový, oční a kardiovaskulární. Mezi nejčastější projevy Marfanova syndromu patří vysoká postava, dlouhé štíhlé končetiny, ektopie oční čočky, chlopenní vady a dilatace s pozdější disekcí aorty. Příznaky onemocnění mohou být zastoupeny v různé míře a intenzitě. Mezi nejzávažnější, a život ohrožující projevy patří kardiovaskulární problémy. Nemocní s tímto onemocněním by měli dodržovat základní režimová opatření, která nezatěžují jejich pohybový aparát a nedochází u nich k náhlým a prudkým změnám tlaku. Onemocnění jako takové není léčitelné, tlumí se pouze

příznaky, a díky včasné prevenci dochází k předcházení komplikacím, tím se mnoho nemocným prodloužil a zkvalitnil život.

Cíl práce:

Práce je zaměřena zkoumání stupně kvality života nemocného s MFS. Dále mě zajímalo, jak hodně je nemocný omezen ve vykonávání svých každodenních činností, a zda nemocní dokáží přijmout svůj tělesný vzhled.

Metodika výzkumu:

Pro získání informací do diplomové práce jsem zvolila metodu kvalitativního výzkumu, která probíhala od července 2016 až do února 2017. Informace od nemocných jsem získala pomocí polostrukturovaného rozhovoru, kdy předlohou mi byl dotazník WHOQOL- BREF, který jsem doplnila vlastními otázkami. Stanovila jsem si 6 oblastí, které jsem hodnotila: oblast energie a únavy, pozitivní pocity, negativní pocity, závislost na lécích a léčebných postupech, vnímání těla a vzhledu, a pracovní výkonnost. Na konci rozhovoru jsem nemocným rozdala standardizovaný dotazník SEIQol určující kvalitu života. Základní informace o nemocných jsem získala pomocí sociální sítě a emailových zpráv. Později jsem se s nemocnými sešla a uskutečnila rozhovor, který probíhal v klidných prostorách kaváren v různých regionů České republiky. Celý rozhovor jsem nahrávala na diktafon. Během rozhovoru docházelo i k natáčení videa, které je výstupem diplomové práce. Kamera byla umístěna v dostatečné vzdálenosti, aby nenarušovala soukromí mezi mnou a nemocným. Základním obsahem videa bylo charakterizovat onemocnění Marfanův syndrom a jeho problematiku. Ve videu účinkují všichni oslovení nemocní a dobrovolníci s tímto onemocněním. Dále je natočen rozhovor s celou rodinou, kdy otec je od prvního roku svého života sledován pro typické znaky a symptomy značící onemocnění MFS, kdy genetické vyšetření bylo negativní. Jeho třinácti měsíční syn podědil znaky MFS. Jako poslední bylo natočeno video s Ivou Svozilovou v Brně, která založila webové stránky

ww.marfanuvsyndrom.com a marfanek.cz. Všichni nemocní, kteří se podíleli na natáčení, podepsali informovaný souhlas s natáčením. Celé video provází odborným slovem MUDr. Patrik Roučka. Každý rozhovor trval přibližně čtyřicet minut čistého času.

Prezentace a interpretace výsledků:

Výzkumná otázka č. 1: Jaká je kvalita života nemocného trpícím tímto onemocněním? Při porovnání všech odpovědí vyplývá, že kvalita života nemocných s MFS je velmi individuální a záleží na hloubce a druhu postižení orgánových soustav. Tím vyplývá, že při hodnocení kvality života nemocného bychom měli zahrnout hodnocení jak fyzické, ale i psychické. Výsledky šetření diplomové práce prokazují psychické problémy u nemocného č. 2 a nemocného č. 3., projevující se jako úzkostné stavy, které občas přechází do mírných depresí. Tito nemocní mají těžší formu MFS, omezující je v běžném každodenním životě. Nemocná č. 1 uvedla, že depresemi ani úzkostmi netrpí, její forma MFS je však velmi lehká, nezatěžuje a ani neomezuje ji, svůj život hodnotí jako kvalitní.

Výzkumná otázka č. 2: Do jaké míry ovlivňuje nemoc nemocného ve vykonávání každodenních činností? MFS se velkou mírou podílí na vykonávání každodenních činností. Dva ze tří nemocných uvedli, že jim únava zabraňuje ve vykonávání pracovních činností, narušuje volnočasové aktivity, aktivitu s rodinou nebo práci. Denní režim si nemocní přizpůsobují, podle potřeby. Často se stává, že nemoc ovlivňuje i rodinu a jejich blízké okolí. Zde je důležitá tolerance a velká míra pochopení od partnerů a jejich rodin. Mezi hlavní faktory, které ovlivňují hloubku únavy nemocného řadíme roční období, zdravotní kondici nebo pracovní nasazení.

Výzkumná otázka č. 3: Dokáží přijmout svůj tělesný vzhled v souvislosti s MFS? Z šetření v diplomové práci vyplývá, že nemocní jsou, schopni přijmout svůj tělesný vzhled a vyrovnat se s ním. Problém nastává ve vzájemné interakci s okolním světem. Nemocní uvádí ztížené podmínky zejména v dětském věku, ve smyslu posmívání a poukazování na jejich

tělesný vzhled. Sami nemocní přiznávají, že se v dospělosti se svým vzhledem vyrovnali, ale jejich sebevědomí je narušeno. To vše uvádí nemocný č. 2 a nemocný č. 3. U nemocného č. 2 je porucha vnímání sebe sama umocněna neléčeným nedostatek testosteronu od dětství. Z tohoto důvodu nedošlo k vyvinutí sekundárně pohlavních znaků. Nemocná č. 1 neudává problémy s posmíváním ani šikanou, měla kvalitní třídní kolektiv, který ji pomohl v náročných životních situacích.

Závěr:

Z výsledků šetření diplomové práce vyplývá, že kvalita života nemocného s Marfanovým syndromem záleží na mnoha faktorech od fyzické stránky nemocného až po psychosociální. Mezi nejdůležitější patří rozsah a forma postižení orgánových soustav, na které je léčba zaměřena. Psychosociální stránka nemoci je často opomíjena. To zároveň ovlivňuje nemocného psychický stav, rodinné vztahy, vztahové poměry na pracovišti, ale i vlastní vnímání nemocného. A právě kvůli typickým rysům nemocného dochází k častému posmívání a šikaně. Nemocní si následky nesou do dospělosti v podobě sníženého sebevědomí, porušeného vnímání vlastního těla a nevážení si sebe sama. Právě tato problematika mi byla inspirací k vypracování výukového videa na téma Marfanův syndrom, které je veřejně přístupné na sociální síti YouTube pod názvem „Marfanův syndrom“.

Literatura:

NORONHA, Anitha Victoria. Marfan Syndrome: A Case Study. *Asian Journal of Nursing Education* [online]. 2014, 4(2), 203-206 [cit. 2017-01-29]. ISSN 22311149.

NEVIN, Jon. Marfan syndrome. *Journal of Paramedic Practice* [online]. 2012, 4(7), 424-426 [cit. 2017-01-29]. ISSN 17591376.

SALAJKA, František. *Hodnocení kvality života u nemocných s bronchiální obstrukcí*. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-1306-3.

KŘIVOHLAVÝ, Jaro. Psychologie nemoci. Praha: Grada, 2002. Psyché (Grada). ISBN 80-247-0179-0.

AMMASH NM, SUNDT TM a CONNOLLY HM. Marfan syndrome-diagnosis and management. Current Problems in Cardiology [online]. 2008, 33(1), 7-39 [cit. 2017-02-19]. ISSN 01462806.

MAŇASKOVÁ, MUDr. Dana. Marfanův syndrom - Dolichostenomelie [online]. 2012 [cit. 2017-02-18]. Dostupné z: <http://www.medicinman.cz/?p=nemoci-sympt/marfanuv-syndrom>

Kontakt

Bc. Kateřina Martinková: *kacababa@centrum.cz*