

Bevezetés: A Marfan szindróma (MFS) a kötőszövet szisztémás betegsége (prevalencia: 1-5/10 000), a kardiovaszkuláris, izom-váz, szemészeti és tüdő manifesztációk különböző kombinációjával. Autoszomális domináns öröklődésű, kb. 1/3-a új mutáció eredménye. Tünetei bármely életkorban és különböző súlyossággal jelentkezhetnek, még ugyanazon családon belül is. Az esetek nagy részében az FBN1 (15q21, fibrillin gén) és alkalmanként a TGFBR1 (9q22) és 2 (3p22) mutációja áll a tünetek hátterében. Klinikai diagnózisa korábban a ghenti, újabban a brüsszeli kritériumrendszer alapján történik, nem könnyű, főleg gyermekkorban.

Módszerek: 41 család esetén végeztük el a fibrillin-1 gén öröklődésének vizsgálatát a gén mikroszatellita markereivel. Ezek közül intragenikusak az MTS-1 (intron 1), MTS-2 (intron 5), MTS-3 (intron 29), MTS-4 (intron 43), extragenikusak a 5' végtől különböző távolságra: D15S1028 és D15S119. Módszereink: polimeráz láncreakció (egyik primer Cy5-el jelölt) és elektroforézis (ALFexpress II). A PCR termékek különböző méretét a vizsgált régiók különböző dinukleotid ismétlődési száma okozza, mely elektroforézissel kimutatható.

Eredmények: 41 családból 8 esetben (19,5%) tudtuk valószínűsíteni a fibrillinopathia (MFS) diagnózisát, 18 esetben nem (44%). Nyolc családban (19,5%) nem volt informatív a vizsgálatunk, mivel nem állt rendelkezésünkre elegendő számú családtag (legalább két tünetes és több tünetmentes), hét esetben (17%) csak 1 tünetes fordult elő a családban, ezekben az esetekben mutációs analízis döntheti el a diagnózist.

Következtetés: Valószínűsítettük az MFS „túl diagnosztizált” kórkép és a tünetek előfordulásának magas intra- és interfamiliáris varábilítását.