

Alžbeta Lukovičová

Sociálna rehabilitácia osôb trpiacich ochorením Marfanov syndróm

Marfanov syndróm (ďalej MS) je dedičné genetické ochorenie spojivového tkaniva, spôsobuje vážne zmeny tohto tkaniva, čím dominantne postihuje a zasahuje do zmien celého organizmu.

Marfanov syndróm -defektný gén spôsobuje poruchu v molekule fibrilín, ktorý je súčasťou každého tkaniva a prakticky spôsobí, že táto zmena dramaticky postihuje každý orgán.

Toto závažné ochorenie spôsobuje oslabenie všetkých dôležitých orgánov:

srdca – mitrálna chlopňa, rozšírenie srdcovej aorty, očí, chrbtice, pľúc, ľadvín a oslabený je kompletne cievny systém, uvoľnený kĺbový mechanizmus, vyskytujú sa ochorenia kože, psychické ochorenia, atď...

Je to ochorenie trvalé s postupujúcou tendenciou a vyžaduje si mimoriadnu lekársku starostlivosť.

Prognóza ochorenia je veľmi nepriaznivá až tragická, a to hlavne pri komplikáciách spojených s ťažkosťami ochorenia srdca.

Častým sprievodným znakom sú problémy so štítnou žľazou, ktorá následne spôsobuje množstvo ďalších komplikácií.

Typickými príznakmi MS, je okrem dlhých pavúčích prstov a dlhých končatín cievna nedostatočnosť a deformovaný hrudník.

MS sa dedí ako tzv. autozomálne dominantné ochorenie. Mutovaný gén, ktorý zapríčiňuje MS,

je dominantný a prevláda nad normálnym génom.

Odhaduje sa, že MS postihuje jedného človeka z 5 000.

Najzávažnejším problémom – bariérou tohto ochorenia je:

1. neinformovanosť – laickej verejnosti – pacientov a ich rodinných príslušníkov i odbornej verejnosti o existencii tohto ochorenia

Neinformovanosť spôsobuje poddiagnostikovanie ochorenia, čo je pre pacienta vždy to najhoršie.

Preto je dôležitá informovanosť, následné šetrenie organizmu a prevencia najmä v pracovnej oblasti.

2. získanie preukazu ŤZP a zaradenie do čiastočného, prípadne plného invalidného dôchodku. Toto je v mnohých prípadoch úplne neprekonateľnou bariérou – práve z dôvodu neinformovanosti lekárov.

Posudkoví lekári nie sú dostatočne (prípadne vôbec) oboznámení s ochorením MS a v prípade, ak je posudkový lekár kožný, otolaringológ, prípadne inej špecializácie, ktorý ochorenie nedocení a to sa členom našej asociácie pravidelne stáva, potom im nie sú pridelené preukazy ŤZP a nie sú posúdení do stavu ani čiastočného invalidného dôchodku.

V našej populácii sa vyskytuje žiaľ veľa pacientov s ochorením MS, ktorí sú skoro v ohrození života, bez toho, aby o tom vedeli oni sami, pričom zdravotné ťažkosti sa u nich pravidelne vyskytujú a praktických lekárov navštevujú.

Obvyklou príčinou predčasného úmrtia pacientov s MS je zlyhanie srdca, prasknutie aorty, keďže nie sú pravidelne, ba dokonca často krát vôbec, sledovaní kardiológom.

Len včasné stanovenie diagnózy má preto zásadný význam.

Spôsob života pacienta s MS

Detstvo - už od útleho veku je pacient poznačený týmto ochorením. Veľmi často je prítomná silná krátkozrakosť. Vysoké percento pacientov s MS trpí subluxáciou šošoviek (vysunutie šošoviek z optickej osi), čo zapríčiňuje značné zhoršenie videnia, ktoré sa dá len minimálne korigovať dioptrickými okuliarmi. Preto postihnutý síce nosí okuliare, ale naďalej dobre nevidí. Okolie ho nevníma ako krátkozrakého a očakáva plnohodnotné reakcie.

Toto spôsobuje postihnutým neprekonateľné prekážky, ktoré vyústia do silných psychických depresí už od detstva. Dieťa vzhľadom na to, že je krátkozraké, ale nenosí okuliare nereaguje na bežné vonkajšie podnety, pozdravy, mimiku, ktoré sú na neho adresované. Uzatvára sa do seba, pohybuje sa so sklonenou hlavou, aby sa vyhlo kontaktu s okolím, aby nemuselo reagovať na vonkajšie podnety, stáva sa z neho v mnohých prípadoch introvertný typ.

Dieťa s MS svojou nadpriemernou výškou vytíča spomedzi rovesníkov, automaticky je v prvej triede ZŠ posadené do zadných lavíc, čím mu vzniká závažný problém - nevidí na tabuľu.

Pri nutnom presadení do prvej lavice (pokiaľ to učiteľka chápe) sa stáva terčom posmechu nižších spolužiakov, ktorí sedia za ním. Ďalším terčom posmechu sa stáva i pre svoju vysokú, chudú a slabú postavu s deformovanou skoliotickou chrbticou a hrudníkom a tiež i pre svoju krátkozrakosť.

Ďalej je detský pacient na základnej škole ohrozený – svojou slabšou telesnou dispozíciou, nezvláda telesnú výchovu, má problémy so staršími zdatnejšími spolužiakmi. Svojou snahou dosahovať čo najlepšie fyzické výsledky, aby sa vyrovnal vrstovníkom si nevedome presilňuje cievy, srdcovú aortu, čím ohrozuje svoj život.

Mnohí rodičia z nevedomosti o ochorení a v snahe posilniť svalový systém dieťaťa, ho nútia

navštevovať športové krúžky a vykonávať športové aktivity i mimo školy. Aorta je namáhaná, rozširuje sa, očné cievy praskajú a boli prípady, ktoré skončili tragicky pri týchto činnostiach už v detskom veku.

Štúdium – štúdium je často u mnohých postihnutých obmedzené silnou krátkozrakosťou. V týchto prípadoch sa neodporúča štúdium na vysokej škole, aby sa zrak predčasne nezhoršoval.

Často krát je postihnutie zraku tak silné, že postihnutí MS musia navštevovať špeciálne školské zariadenie pre slabozrakých.

Životný štýl

Postihnutí sa musia vyhýbať činnostiam, ktoré vedú k prudkým pohybom hlavy a tela, napínaniu, tlačeniu, dvíhaniu predmetov a činnostiam vyžadujúcim zvýšenú námahu. Pri MS je sprievodný jav chronická únava. Vážne obtiaže v ťažších prípadoch MS nastávajú pri dlhšie trvajúcej koncentrácii, ktoré postihnutí s MS môže nezvládať.

Postihnutí vzhľadom k svojej krátkozrakosti, vo väčšine prípadov nevlastnia vodičský preukaz. Sú nútení využívať hromadnú dopravu, v ktorej im vznikajú vážne problémy. V letných mesiacoch v preplnených a nevetraných vozidlách majú závrate, odpadávajú. Keďže postihnutie laik väčšinou nerozozná, spolucestujúci im neuvoľnia miesto. Ak aj vlastnia preukaz ŤZP je postihnutým v mladom veku „trápne“ a nepríjemné požiadať spolucestujúcich o uvoľnenie miesta. Cestovanie vo vlakoch a autobusoch bez možnosti sedenia často vedie k odpadnutiu a strate vedomia.

Pracovisko

Pacient s MS, tempo 8,5 hod pracovného času často fyzicky nezvláda, takže posúdenie plného, alebo aspoň čiastočného dôchodku je pre neho nutnosťou.

Ak nie je pacient vlastníkom aspoň preukazu ŤZP, nemôže ani na pracovisku preukázateľne informovať svojho zamestnávateľa a spolupracovníkov o existencii svojho ochorenia a tým ani nemá nárok na ospravedlnenie a uvoľnenie z istých fyzicky náročných aktivít a pochopenie zo strany spolupracovníkov.

I výber pracovných činností je obmedzený: fyzicky náročné zamestnania sú vylúčené, dlhodobá práca za počítačom z dôvodu slabého zraku s tendenciou zhoršenia sa musí tiež časovo obmedziť.

Rodinný život

Pre rodiča- pacienta s MS, ktorý trpí chronickou únavou a je fyzicky slabším partnerom je nutná zo strany druhého partnera zvýšená ohľaduplnosť, empatia a solidarita a opäť nutná hlavne informovanosť o tomto ochorení všetkých rodinných príslušníkov.

Preto i stretnutia organizácie AMS organizujeme i pre rodinných príslušníkov a partnerov pacientov.

Žena – matka, rodičovstvo

Ďalším veľmi rizikovým obdobím v živote ženy postihnutej MS, prípadne manželky partnera postihnutého MS je tehotenstvo. Slabá elasticita ciev a maternice zapríčiňujú predčasné aborty, je nutné rizikové tehotenstvo, v niektorých prípadoch musí byť tehotenstvo absolvované len na lôžku. Je nutné pravidelné meranie srdcovej a krčnej aorty a pôrod riešiť cisárskym rezom.

Obdobie budúcej matky je jedným z psychicky najťažších období. Postihnutie je genetické, dedičné v pomere 50:50. Prenatálna diagnostika na toto ochorenie sa na Slovensku nevykonáva.

Budúca matka je vystavená vysokému stresu pri rozhodovaní sa o zachovaní tehotenstva. Ak sa rozhodne za tehotenstvo po celý čas je v neistote, či bude dieťa postihnuté MS a ak áno -v akom rozsahu. Matka dieťa počas celého obdobia jeho vývoja i v dospelosti pozoruje, celý čas sa o dieťa bojí a musí ho chrániť pred činnosťami, ktoré mu škodia, zakazovať mu ich. Pre rodičov je veľmi obtiažne neprestajne dieťaťu vysvetľovať, prečo nemôže robiť tie isté činnosti, hry, športy tak, ako ich vykonávajú ostatné deti.

Dieťa túto „prehnanú starostlivosť rodičov“ vníma veľmi negatívne, odmietavo, popudlivo, pretože ju nechápe.

Výber budúceho zamestnania a s tým súvisiaceho štúdia je pre postihnutého veľmi limitovaný.

Marfanov syndróm sa medikamentózne nedá liečiť. Dôležitá, je samozrejme, správna životospráva, strava bohatá na vitamíny, obzvlášť na vitamín C a pri rozšírenej aorte je nutné užívať betablokátory, ktoré znižujú vnútorný tlak na cievy.

- Vyliečenie, ani zlepšenie zdravotného stavu pacienta s MS nie je možné, naopak opotrebovanie organizmu postupuje veľmi rýchlo, zlyhanie životných orgánov hrozí i vo veľmi nízkom veku pacienta.

Toto postihnutie je trvalé.

- Zhoršenie zdravotného stavu, okrem samotného ochorenia spôsobujú práve uvedené faktory:

nevedomosť o ochorení, nesprávna diagnostika, následné nešetrenie organizmu formou neumožnenej zníženej pracovnej činnosti a neumožneného zaradenia do predčasného invalid. dôchodku, preťaženie a neprimerané zaťaženie orgánov dôsledkom nevedomosti a neinformovanosti o ochorení, neprimerané športovanie, vykonávanie fyzicky i časovo náročných pracovných aktivít.

Poskytnutie invalidného dôchodku vyrieši ekonomickú situáciu pacienta a umožní pacientovi nutné šetrenie organizmu, rešpektovanie ochorenia zo strany spolupracovníkov i rodinných príslušníkov.

Pacientom sa rapídne zhoršuje zrak – subluxácia šošoviek, zhoršenie činnosti srdcovej mitrálnej chlopne, dramatické rozšírenia srdcovej aorty, uvoľnenie klbového mechanizmu, skolioza vo veľmi mladom veku.

Zrak - problematická dlhodobá práca s počítačom

Dlhodobé sedenie, státie – spôsobuje ešte väčšie problémy s chrbticou.

Pacienti sa musia zásadne vyhýbať pohybu v prehriatom, teplom prostredí, na slnku, pretože hrozí rozširovanie ciev a ich následné praskanie.

Pre vysoké riziko náhlych cievnych a mozgových príhod (možný infarkt srdca, výdutiny a prasknutie aorty), rizika straty zraku a nebezpečenstva vážnych poškodení a deformácie chrbtice, pohybového aparátu, ako aj všetkých životne dôležitých orgánov, je nutné zvýšené šetrenie organizmu, oddychovanie a regenerácia v pravidelných intervaloch počas dňa, vyhýbanie sa nadmernej aktivite a prispôbienie celkového spôsobu života k zdravotnému handicapu.

Pacient s MS zaťažovaný neprimeranou pracovnou činnosťou je vystavený riziku ohrozenia života.

Dôkazom tohto je i skutočnosť, že priemerný vek života pacientov s touto diagnózou je 35 rokov.

Zlepšenie zdravot. stavu a celkovej situácie pre pacientov s MS:

- 1. Keďže ochorenie MS je komplexné – zasahuje všetky orgány pacienta, malo by sa posudzovať komplexne. Posudzovať je nutné celkový zdravotný stav organizmu, pretože oslabená je každá bunka, tkanivo a každý orgán pacienta s MS

Hlavným cieľom asociácie a zásadným zlepšením zdravotnej situácie postihnutých pacientov s MS by bolo zaradenie diagnózy „Marfanov syndróm“ do Zoznamu ochorení pre posudkových lekárov pracujúcich na Úradoch práce sociálnych vecí a rodiny, pri poskytovaní preukazu ZŤP a kompenzácií, a tiež zaradenie diagnózy MS do tabuliek posudkovým lekárom Sociálnej poisťovne pri posudzovaní pacientov s MS na invalidný a čiastočne invalidný dôchodok.

- 2. Informovanosť laickej i odbornej verejnosti – médiá, projekty, celorepublikové kontakty asociácie s lekármi, pacientami...
- 3. zabezpečiť informovanosť už na základných školách.
- 4. rekondičné pobyty pre pacientov – zabezpečia, zlepšenie zdravotného stavu fyzického i psychického.

Mnohí pacienti trpia psychickými problémami, depresiami,

- 5. rehabilitačné pobyty – sa u pacientov osvedčili
- 6. spoločné stretnutia pacientov spojených s uvedenými aktivitami sú veľmi obľúbené a úspešne pomáhajú pacientom zvládnuť situáciu ochorenia a prinášajú i zlepšenie psychického zdravotného stavu.
- 7. spoločné stretnutia pacientov i lekárov – spojené s odbornými prednáškami, informáciami o najnovších výsledkoch a postupoch pri pomoci liečenia pacientov s MS.
- 8. vydávanie veľkého množstva informačných letákov, prospektov, ktoré by sa mali dostať do rúk príslušných lekárov pracujúcich s MS na celom Slovensku, do škôl i predškolských zariadení.
- 9. vydanie osobného preukazu pre postihnutých MS, ktorý by obsahoval informáciu o postihnutí, telef. číslo na rodinu, ošetrojúcich lekárov, informáciu o postupe pri vzniku života ohrozujúcej situácii !!!
- 10. dostatok finančných prostriedkov na uvedené aktivity

Zvýšenie informovanosti je spôsob akým je možné pomôcť postihnutým osobám s MS.

Z dôvodu celkovej neinformovanosti je žiaľ postavenie spoločnosti k pacientom s MS

neadekvátne. Nemá pochopenie, pretože nemá informácie.

Nebezpečenstvo a podceňovanie situácie tohto ochorenia je v tom, že ochorenie nie je často na prvý pohľad viditeľné. Pacient je nebezpečne ohrozený preto, že má postihnuté všetky orgány a ochorenie nie je liečiteľné.

MS zahŕňa ďalšie množstvo problémov, ktoré vznikajú v súvislosti s ochorením a ktoré by sa samozrejme mali z pozície príslušných štátnych zodpovedných orgánov riešiť, aby sa i pre pacientov s MS zabezpečil plnohodnotný život a hlavne, aby sa zabránilo ich predčasnému úmrtiu.

Oblasť sociálnej rehabilitácie je práve pre týchto pacientov veľmi potrebná.