

Α' Καρδιολογική Κλινική Δ. Θ. Κ. Α. «Υγεία».

Μουσικο-Καρδιολογικό QUIZ

Κ. Δ. ΜΑΛΛΙΟΣ και Π. Κ. ΜΑΛΛΙΟΣ.

Οι εικόνες 1 και 2 ανήκουν σε δυο άνδρες που διέπρεψαν στον χώρο της μουσικής, γεννήθηκαν στην ίδια ήπειρο, αλλά σε διαφορετικές εποχές και έπασχαν από την ίδια ασθένεια. Ποιοι είναι και από ποια ασθένεια έπασχαν;

Απάντηση: Πρόκειται για τον **Ν. Παγκανίνι** (Εικ. 1) και **Σ. Β. Ραχμάνινωφ** (Εικ. 2) οι οποίοι εμφάνιζαν το σύνδρομο Marfan.

Βραχεία βιογραφική αναφορά των ανωτέρω και σύντομη βιβλιογραφική ανασκόπηση, κυρίως των

καρδιαγγειακών εκδηλώσεων του συνδρόμου, παρατίθενται κατωτέρω.

Παγκανίνι Νικολό (Paganini Nicolo):¹ Βιολιστής και συνθέτης, γόνος οικογένειας με μουσική παιδεία, γεννήθηκε στη Γένοβα της Ιταλίας το 1782 και πέθανε το 1840 στη Νίκαια της Γαλλίας. Θεωρείται ο μεγαλύτερος βιρτουόζος στην ιστορία του βιολιού, χάρη στην απaráμιλλη δεξιολογία και τη μαγνητική προσωπική γοητεία του. Ως συνθέτης αποκάλυψε στους ρομαντικούς τη σημασία της δεξιολογίας ως καλλιτεχνικού στοιχείου. Υπήρξε ανυπέρβλητος



Εικ. 1



Εικ. 2

ΠΙΝΑΚΑΣ 1

Κλινικά ευρήματα συνδρόμου Marfan

Σκελετός: Υπερκινητικότητα αρθρώσεων, μεγάλο ανάστημα, σκαφοειδής - τροπιδοειδής θώρακας, μειωμένη θωρακική κύφωση, αραχνοδακτυλία, σκολίωση, δολιχοστενόμελεια, διάβρωση των οσφυϊερών σπονδύλων από εκτασία της σκληρής μήνιγγας*.

Οφθαλμός: Μυωπία, αποκόλληση αμφιβληστροειδούς, επιμηκυσμένος βολβός, εκτοπία φακού»*.

Καρδιά και αγγεία: Πρόπτωση μιτροειδούς βαλβίδας, ενδοκαρδίτιδα, αρρυθμία, ασβέσωση μιτροειδικού δακτυλίου, ανεπάρκεια μιτροειδούς, πρόπτωση τριγλώχινας, ανεπάρκεια αορτής, διάταση αορτικής ρίζας*, διαχωρισμός αορτής.*

Πνεύμονες: Φυσαλίδες κορυφής, αυτόματος πνευμοθώρακας.

Δέρμα: Βουβωνοκήλη, μετεγχειρητικές κήλες κοιλιακού τοιχώματος, ατροφικές ραβδώσεις.

Κεντρικό νευρικό σύστημα: Διαταραχές προσοχής, υπερενεργητικότητα, πρόσθια μηνιγγοκήλη της πυέλου*, εκτασία της σκληρής μήνιγγας*.

* Οι πλέον ειδικές (μείζονα διαγνωστικά κριτήρια) κλινικές εκδηλώσεις του συνδρόμου.

βιολιστής και συνδύαζε το νευρώδες και ρομαντικό παίξιμο με την άκρα ατομικότητα σε σημείο που δεν μπορούσε να υποταχτεί εύκολα στην πειθαρχία της ομαδικής εκτέλεσης. Καθήλωνε το κοινό με την ευστροφία, την ακρίβεια και τους σχεδιασμούς του. Πολλές φορές χρησιμοποιούσε τις τρεις χορδές του βιολιού και στη μία που έμενε έπαιζε κάποια δική του σύνθεση.

Ήταν πασίγνωστος χαρτοπαίχτης και γενικά τυχερo δικωτική φυσιογνωμία που δημιούργησε τη φήμη του Μεφιστοφελή. Κυκλοφορούσαν έντονα οι φήμες ότι είχε κάνει ειδική συμφωνία με τον Διάβολο ή ήταν ο ίδιος προσωποποίηση εκείνου. Επειδή αρνήθηκε την επίσκεψη ιερέα πριν τον θάνατο του, ο επίσκοπος Νικαίας δεν χορήγησε τη σχετική άδεια ταφής. Έτσι επί πέντε χρόνια το φέρετρό του βρισκόταν σε ένα υπόγειο και μόλις το 1845 η μεγάλη δούκισσα της Πάρμας επέτρεψε τον ενταφιασμό του στην έπαυλη του.

Το συνθετικό του έργο είναι πλουσιότατο και η επιρροή της απaráμιλλης τεχνικής του υπήρξε καταλυτική στις επερχόμενες μουσικές γενεές.

Ραχμάνινωφ Σεργκέι Βασίλιεβιτς (Rachmaninov Sergei, Basilievits). Ρώσος, γόνος πλούσιας και με μουσική παιδεία οικογένειας, γεννήθηκε το 1873 στο Σεμόνοβο και πέθανε στο Μπέμπερλι Χίλλς του Λος Άντζελες των ΗΠΑ. Συνθέτης, πιανίστας και διευθυντής ορχήστρας υπήρξε ένας από τους μεγαλύτερους δεξιότητες του πιάνου, ενώ χάρη στο δημιουργικό του έργο θεωρείται ο τελευταίος μεγάλος εκπρόσωπος του ύστερου ρωσικού ρομαντισμού. Ήταν κάτοχος μιας υψηλού βαθμού πιανιστικής τεχνικής, την οποία τόσο ως εκτελεστής όσο και ως συνθέτης δεν χρησιμοποίησε ως αυτοσκοπό, αλλά για να αναδείξει τις δυνατότητες του οργάνου. Συνέθεσε έργα κυρίως για το πιάνο, αλλά και τα μη πιανιστικά του αποκαλύπτουν τον μεγάλο συνθέτη-πιανίστα. Στις συνθέσεις του είναι εμφανές το δικό του ύφος που διακρίνεται για τις νέες μορφές πιανιστικής γραφής, την ισορροπία φωνής και «συνοδείας» στο τραγούδι του, τη δύναμη

έκφρασης, τη μελωδική ευρηματικότητα, την ευλυγισία των ρυθμών, την ευαισθησία των ορχηστρικών χρωματισμών, την πλοκή των αντιστικτικών γραμμών, αλλά και την πληθωρικότητα που εκδηλώνεται με έναν εκχειλιζόντα λυρισμό και μια υπερβολική πυκνότητα ηχητικών συμβάντων.

Σύνδρομο Marfan: Πρόκειται για πάθηση του συνδετικού ιστού, η οποία κληρονομείται κατά τον επικρατούντα αυτοσωμικό χαρακτήρα και αποδίδεται σε γενετική μετάλλαξη του γονιδίου της φιμπριλλίνης-1 (υπεύθυνη περιοχή στο χρωμόσωμα 15q). Η φιμπριλλίνη-1 είναι πρωτεΐνη των μικροινιδίων η οποία σταθεροποιεί τις ελαστικές ίνες του συνδετικού ιστού. Η παθολογική μορφή της, ως απόρροια μετάλλαξης, ασκεί αρνητική επίδραση στην ακεραιότητα του προαναφερθέντος ιστού.²

Η συχνότητα του στον γενικό πληθυσμό κυμαίνεται μεταξύ 0,03 και 0,05% χωρίς να εμφανίζει ιδιαίτερη γεωγραφική κατανομή ή φυλετική προτίμηση. Οι φαινοτυπικές εκδηλώσεις του συνδρόμου αφορούν το σύνολο σχεδόν των συστημάτων του ανθρώπινου οργανισμού, με ιδιαίτερη προτίμηση τον σκελετό, τους οφθαλμούς και το καρδιαγγειακό σύστημα. Τα διαγνωστικά κλινικά ευρήματα του συνδρόμου φαίνονται στον Πίνακα 1.

Η διαγνωστική συμβολή των ανωτέρω κλινικών ευρημάτων σχετίζεται άμεσα με την ύπαρξη ή μη οικογενειακού ιστορικού. Συγκεκριμένα:

1. Αν το οικογενειακό ιστορικό είναι θετικό, για να γίνει η διάγνωση του συνδρόμου οι εκδηλώσεις θα πρέπει να περιλαμβάνουν τον σκελετό και ένα από τα άλλα συστήματα, ενώ η διάγνωση επαληθεύεται γενετικά (ανάλυση της γονιδιακής σύνθεσης ή ανίχνευση μετάλλαξης).

2. Αν το οικογενειακό ιστορικό είναι αρνητικό ή άγνωστο, για να τεθεί η διάγνωση θα πρέπει να υπάρχει τουλάχιστον ένα από τα μείζονα κλινικά ευρήματα (*) από τον σκελετό, το καρδιαγγειακό και από ένα άλλο σύστημα.

Σχετικά με το καρδιαγγειακό σύστημα θα πρέπει να επισημανθούν τα κατωτέρω.^{4,5}

1. Αορτοπάθεια: Οι αλλοιώσεις της δομής των ελαστικών ινών του συνδετικού ιστού, οι οποίες παρατηρούνται στα άτομα που φέρουν το σύνδρομο, έχουν ως αποτέλεσμα τη μείωση της ελαστικότητας του αορτικού τοιχώματος, τη λέπτυνση αυτού και τέλος τη διάταση του. Το μέγεθος της διάτασης και ο ρυθμός της εξέλιξης της ποικίλλει και δύναται να αφορά τμήμα ή και ολόκληρη την αορτή με τη δημιουργία ή όχι διαχωριστικού ανευρύσματος. Έτσι, η λέπτυνση του τοιχώματος της ανιούσης αορτής και η διάταση της στο ύψος της περιοχής των κόλπων του Valsalva, που παρατηρείται σε ποσοστό μέχρι και 70%, ενδέχεται να προκαλέσει όχι μόνο διαχωρισμό αλλά και ανεπάρκεια της αντίστοιχης βαλβίδας.

Η ανάπτυξη διαχωριστικού ανευρύσματος είναι συχνότερη στο ανδρικό φύλο και αφορά κυρίως την ανιούσα αορτή. Μπορεί όμως να επεκτείνεται μέχρι και την κατιούσα, της οποίας ο μεμονωμένος διαχωρισμός είναι της τάξης του 7%. Η ταυτόχρονη προσβολή και άλλων αρτηριών, όπως π.χ. των εγκεφαλικών, του τραχήλου ή των νεφρικών είναι δυνατή κατά την εξέλιξη του ανευρύσματος.

Διάμετρος της ανιούσης αορτής πέραν των 5,5 εκ., αύξηση της αρτηριακής πίεσης, εγκυμοσύνη, ισομετρική άσκηση, απουσία ή ανεπαρκής φαρμακευτική αγωγή και θετικό οικογενειακό ιστορικό είναι οι παράγοντες οι οποίοι ενοχοποιούνται περισσότερο για την ανάπτυξη διαχωριστικού ανευρύσματος της αορτής στα άτομα που εμφανίζουν το σύνδρομο Marfan.

2. Μιτροειδοπάθεια: Η πρόπτωση της μιτροειδούς βαλβίδας είναι συχνή κλινική εκδήλωση του συνδρόμου (συχνότητα 60-80%), σχετίζεται άμεσα με την ηλικία και παρατηρείται συχνότερα στις γυναίκες. Το ένα τέταρτο περίπου των περιπτώσεων συνοδεύεται από ανεπάρκεια της βαλβίδας, κυρίως μετρίου βαθμού, ενώ στο 10% των πασχόντων συνυπάρχει ασβέστωση του μιτροειδικού δακτυλίου (συνήθως προ της ηλικίας των 40 χρόνων).

3. Αρρυθμίες: Η εμφάνιση κοιλιακών και υπερκοιλιακών αρρυθμιών είναι δυνατή και συσχετίζεται περισσότερο με τη λειτουργική κατάσταση των βαλβίδων και ιδιαίτερα εκείνης της μιτροειδούς.

Η σωματική προσπάθεια πρέπει να εξατομικεύεται και γενικά ο περιορισμός ή ακόμη και η αποφυγή των αθλημάτων που συνεπάγονται απότομη και μεγάλη αύξηση της αρτηριακής πίεσεως (ισομετρικές ασκήσεις) θεωρείται εκ των ων ουκ άνευ. Η χορήγηση των β' ανασταλτών φαίνεται ότι περιορίζει τη διάταση της αορτής και κατ' επέκταση συμβάλλει στη μείωση της πιθανότητας επικίνδυνων επιπλοκών. Η χειρουργική θεραπεία που συνίσταται σε αντικατάσταση της ανιούσης αορτής (εγχείρηση Bentall ή Tyrone David) ενδείκνυται στις περιπτώσεις που υπάρχει τουλάχιστον μετρίου βαθμού ανεπάρκεια της αορτικής βαλβίδας ή η διάμετρος της ανιούσης αορτής είναι μεγαλύτερη των 5,5 εκ. ή όταν αυτή εξελίσσεται ταχέως. Σήμερα επικρατεί η τάση της αντικατάστασης της ανιούσης αορτής όσο το δυνατόν νωρίτερα με απώτερο σκοπό τη διατήρηση της φυσιολογικής αορτικής βαλβίδας. Ο βαθμός της μιτροειδικής ανεπάρκειας καθορίζει και την επιβαλλόμενη φαρμακευτική ή χειρουργική θεραπεία.^{5,6}

ABSTRACT

Marfan syndrome

C.D. MALLIOS and P.C. MALLIOS

N. Paganini and S.B. Rachmaninof, famous violinist the former and pianist the latter, had Marfan syndrome.

This is an inherited disease of the connective tissue with skeletal, ocular and cardiovascular clinical manifestations. Confirmation of the diagnosis is made by detecting the mutation of the fibrillin-1 gene.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Παγκόσμιο βιογραφικό λεξικό. Εκδοτική Αθηνών, 1991.
2. Gray JK and Davies SJ. Marfan syndrome. J. Ned. Genetic, 1996, 33:403
3. Braunwald's: Heart Diseases. 7th Ed. Elsevier Saunders, Philadelphia, 2005, 1851.
4. DePaepe A et al. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. Am. J. Human Genetic. 1996, 62:417.
5. Jordeau G et al. Syndrome de Marfan. Arch. Mal.Coeur 2003, 96:1081.
6. Devineayx RB et al. Aortic disease in Marfan's syndrome. N. Engl. J. Med. 1999, 340:1358.

