

SLOVNÍK odborných medicínskych výrazov a pojmov týkajúcich sa ochorenia **Marfanov syndróm**.

preklad Mgr. Marianna Dušová

A

Aneuryzma /aneurysm/ - vydutie, alebo rozšírenie cievy.

Aneuryzma aorty /aortic aneurysm/ - vydutie, alebo rozšírenie aorty.

Antibiotiká /antibiotic/ – skupina liekov, ktoré ničia, alebo spomaľujú rast mikroorganizmov.

Antikoagulant /anticoagulant/ - liečivo používané na riedenie krvi, čím sa predchádza jej zrážaniu.

Aorta /aorta/ - hlavná tepna odvádzajúca krv z ľavej srdcovej komory do veľkého krvného obehu.

Aortálna chlopňa /aortic valve/ - srdcová chlopňa medzi ľavou komorou a aortou.

Arachnodaktylia /arachnodactyly/ - dlhé a tenké prsty.

Arteriálna tortuozita /arterial tortuosity/ - stočené, alebo špirálovité tepny.

Astigmatizmus /astigmatism/ - neostré videnie spôsobené nesprávnym zakrivením rohovky, alebo šošovky.

B

Bealsov syndróm /Beals syndrome/ (**CCA**) – stav spôsobený mutáciou génu, ktorý napomáha tvorbe spojivového tkaniva fibrilínu-2. Bealsov syndróm sa taktiež nazýva kongenitálna /vrodená/, kontrakturálna arachnodaktylia, alebo CCA /Congenital Contractural Arachnodactyly/. Hlavným znakom tohto ochorenia sú kĺbové kontraktúry.

Betablokátory /beta-blockers/ - skupina liekov na znižovanie tlaku krvi a reguláciu srdcovej frekvencie.

Bikuspidálna /dvojčipa/ aortálna chlopňa /bicuspid aortic valve/ - aortálna chlopňa, ktorá má namiesto troch cípov, iba dva.

Brušná dutina /abdomen/ - časť tela nachádzajúca sa pod rebrami a nad bedrovými kosťami.

D

Dedičná aneuryzma a disekcia aorty /familial aortic aneurysm and dissection/ - genetická predispozícia (vyskytujúca sa v rodine) jedinca k výskytu hrudnej aneuryzmy a disekcii aorty.

Dedičná dislokácia šošovky /familial ectopia lentis/ - dedičná porucha spojivového tkaniva, ktorá sa vyznačuje podobnými znakmi ako pri MFS, najmä však vychýlením šošovky zo správnej polohy v oku, čo môže spôsobiť vážne narušenie videnia.

Dedičný /heritable/ - znak, vlastnosti prenášané z rodiča na dieťa.

Diagnóza /diagnosis/ - určenie choroby.

Dilatácia aorty /aortic dilation/ - rozšírenie aorty.

Disekcia aorty /aortic dissection/ - vzniká roztrhnutím vnútornej steny aorty. Krv následne postupuje tzv. falošným kanálom medzi vnútornou a vonkajšou vrstvou steny aorty.

Dislokácia šošovky /ectopia lentis/ - dislokácia, alebo vysunutie šošovky zo správnej strednej pozície v oku.

DNA, deoxyribonukleová kyselina /deoxyribonucleic acid/ - je nositeľkou genetickej informácie v bunke, riadi rast a vývoj organizmu.

Dominantný gén /dominant gene/ - gén v jednom chromozóme, ktorý má za následok špecifický stav, aj napriek tomu, že genetická skladba jednotlivca obsahuje kópiu génu. Pri dominantnom géne je možnosť prenosu génu (môže zapríčiniť ťažkosti, alebo ochorenie) z rodiča na dieťa 50-50.

Durálna ektázia /dural ectasia/ - centrálny nervový systém, mozog a miechu, obklopuje membrána (obal) s názvom dura, primárne zloženú zo spojivového tkaniva. Durálna ektázia predstavuje rozšírenie obalu miechy.

E

Echokardiograf al. Echokardiogram /echokardiograph or echokardiogram/ - bezbolestné neinvazívne testovanie, ktoré pomocou zvukových vĺn vyšetruje a sníma srdce a okolité tkanivá.

Ehlers-Danlosov syndróm /Ehlers-Danlos syndrome/ - skupina genetických porúch spojivového tkaniva, pre ktorú je typická hypermobilita kĺbov, ovisnutá „pružná“ pokožka a krehké tkanivá.

Elektrokardiogram (ECG al. EKG) /electrocardiogram/ - záznam elektrickej aktivity srdca v čase.

Endokarditída /endocarditis/ - zápal vnútornej srdcovej dutiny a chlopne.

Extracelulárny matrix, medzibunková hmota /extracellular matrix/ - komplexná sieť bielkovín, vrátane fibrilínu-1, ktorá tvorí štruktúrované „lešenie“ umiestnené mimo buniek a pomáha ich udržovať na mieste.

F

Fenotyp /phenotype/ - je súhrn všetkých vonkajších znakov a vlastností organizmu, jedinca, napr. farba vlasov, hmotnosť, prítomnosť, alebo neprítomnosť ochorenia.

Fibrilín-1 /fibrillin-1/ - proteín (bielkovina) spojivového tkaniva.

G

Gén /gene/ - je špecifická sekvencia (úsek) DNA v chromozóme, ktorá kóduje štruktúru bielkoviny a tým podmieňuje určitý prejav, vlastnosť organizmu.

Genetik /geneticist/ - lekár diagnostikujúci genetické ochorenia.

Genotyp /genotype/ - súhrn všetkých genetických informácií organizmu.

H

Hernia /hernia/ - vydutina orgánu, alebo časti tela cez otvor v koži, alebo spojivom tkanive.

Homograft /homograft/ - ľudské príp. prasacie tkanivo používané ako náhrada poškodenej aorty a chlopne.

Homocystinúria /homocystinuria/ - dedičné metabolické ochorenie, ktoré ovplyvňuje schopnosť tela správne spracovávať aminokyseliny (stavebné bielkovinové bloky). Je charakterizované poruchami spojivového tkaniva, svalov, srdca, ciev a centrálného nervového systému.

Hrudný /thoracic/ - týkajúci sa, alebo postihujúci hrud'/oblasť hrudníka/.

Hrudná aneurizma a disekcia aorty /thoracic aortic aneurysm and dissection/ - rozšírenia aorty v hrudnej dutine (oblasť hrudníka obklopená rebrami, vrátane srdca a pľúc). Ak nedôjde k chirurgickému odstráneniu aneurizmy, môže nastať disekcia aorty.

Hypertelorizmus /hypertelorism/ - zväčšená vzdialenosť medzi očnicami.

CH

Chrbtica /vertebrae/ - kosti chrbtovej časti tela.

Chrbticová artéria /vertebral artery/ - hlavná artéria v krčnej oblasti, ktorá vytláča krv zo srdca do mozgu.

Chromozóm /chromosome/ – vláknitý útvar v bunkovom jadre obsahujúci gény: chromozóm pozostáva z molekúl DNA, ktoré sa párovo nachádzajú v každej bunke. V každom páre je vždy jeden chromozóm od otca a druhý od matky.

K

Kardiológ /cardiologist/ - odborný lekár, ktorý sa špecializuje na srdce a aortu.

Kongestívne srdcové zlyhanie /congestive heart failure/ - tento stav sa vyskytuje vtedy, keď srdce nie je schopné cirkulovať do tela krv, pretože je oslabená jeho schopnosť pumpovať.

Kontraktúra /contracture/ - stiahnutie svalov, šliach, väzov, alebo pokožky, ktoré zabraňuje normálnemu pohybu.

Koreň aorty /aortic root/ - časť aorty, vychádzajúca od srdca.

Kraniosynostóza /craniosynostosis/ - je vrodená deformita detskej lebky, ktorá nastane vtedy, keď sa vláknité spoje medzi kosťami lebky (tzv. lebkové švy) predčasne uzatvoria.

Kyfóza /kyphosis/ - oblúkovité prehnutie chrbtice dozadu. Rozpozná sa ľahko ako tzv. hrb /hrbatý chrbát/.

L

Loyes-Dietzov syndróm /Loeys-Dietz syndrome/ - genetické ochorenie spojivového tkaniva spôsobené mutáciou buď jedného, alebo dvoch génov. Ide o gény kódujúce receptor 1 pre transformujúci rastový faktor beta - TGFBR1 (transforming growth factors beta receptor 1) alebo receptor 2 pre transformujúci rastový faktor beta (TGFBR2).

M

Magnetická rezonancia /MRI – Magnetic Resonance Imaging/ - zobrazenia magnetickou rezonanciou (MRI) je metóda, ktorou sa dajú vyšetriť a zobraziť vnútorné štruktúry tela.

Maloklúzia /malocclusion/ - zlé postavenie zubov; abnormalita v ich postavení.

Marfan habitus /Marfan habitus/ - stav, pri ktorom kostra človeka nesie znaky Marfanovho syndrómu, nie je však zasiahnutý ani srdcový, ani očný systém.

MASS fenotyp /MASS Phenotype/ - porucha spojivového tkaniva, podobná MFS; MASS označuje mitrálnu chlopňu, aortu, pokožku a znaky skeletu tohto ochorenia.

Mikrofibrily /microfibrils/ - drobné mikroskopické vlákna tvorené bielkovinami, vrátane fibrilínu-1, ktoré tvoria štruktúru elastických vlákien v spojivovom tkanive.

Mitrálna chlopňa /mitral valve/ - srdcová chlopňa medzi ľavou predsieňou a komorou.

Mitrálna regurgitácia /mitral regurgitation/ - spätné prúdenie krvi z ľavej komory do ľavej predsieň srdca cez abnormálnu mitrálnu chlopňu. Známa je aj ako mitrálna chlopňová inkompetencia.

Mutácia /mutation/ - trvalá zmena genetického materiálu DNA, ktorá môže spôsobiť ochorenie.

Myopia /myopia/ - krátkozrakosť.

N

Nukleotid /nucleotide/ - je základná stavebná jednotka DNA a RNA. Skladá sa z jednej zo 4 báz (adenín, tymín, guanín a cytozín), sacharidovej a fosfátovej zložky.

O

Odlúpenie sietnice /retinal detachment/ - odtrhnutie, alebo separácia časti sietnice od jej podkladovej vrstvy.

Oftalmológ /ophthalmologist/ - očný lekár; špecializuje sa na ochorenia oka a zrakového nervu.

Operácia so zachovaním chlopne /valve-sparing surgery/ - chirurgický zákrok, pri ktorom sa zachová (ponechá) vlastná aortálna chlopňa pacienta a umelou tubou sa nahradí iba aorta (vyrobená z dacronu). Predstavuje alternatívu k bežne používanej umelej náhrade koreňa aorty s chlopňou (composite graft).

Ortopéd /orthopedist/ - odborník, ktorý sa zaoberá chorobami pohybových ústrojov (kosti, kĺby).

Osteoporóza /osteoporosis/ - je ochorenie látkovej výmeny kostného tkaniva, ktorá sa prejavuje ubúdaním množstva kostnej hmoty (rednutie kostí).

P

Pectus carinatum /pectus carinatum/ - vytláčená hrudná kosť, označuje sa aj ako „vtáčí, holubí hrudník“.

Pectus excavatum /pectus excavatum/ - vpadnutý, alebo vpáčený hrudník, označuje sa aj ako „lievikovitý hrudník“.

Pes planus /pes planus/ - stav, kedy vymiznutá klenba nohy spôsobuje, že chodidlo sa celé dotýka zeme (tzv. plochá noha).

Pneumotorax /pneumothorax/ - spontánny kolaps pľúc.

Priehľadná pokožka /transluscent skin/ - žily cez ňu presvitajú a sú dobre viditeľné.

Profylaktický /prophylactic/ - zaoberajúci sa cieľenou prevenciou.

Profylaxia (prevencia) infekčnej endokarditídy /endocarditis prophylaxis/ - preventívne užívanie antibiotík proti endokarditíde s cieľom zabrániť rozširovaniu baktérií do krvného obehu.

Protein /protein/ - molekula zložená prevažne z aminokyselín usporiadaných v špecifickom poradí. Proteíny sú nevyhnutné pre všetky životné procesy. DNA nesie genetickú informáciu na základe ktorej bunka produkuje proteíny.

Protrúzia acetabula /protrusion acetabulae/ - deformácia jamky bedrového kĺbu.

R

Rázštep podnebia /cleft palate/ - otvor alebo medzera v podnebí.

Recesívny gén /recessive gene/ - „potlačovaný“ gén, ktorý sa prejaví navonok ako určitá vlastnosť, ochorenie u jedinca, keď získá dve kópie recesívneho génu a to jeden od každého z rodičov. Len jedna kópia takéhoto génu je potlačená druhým génom dominantným.

Regurgitácia, alebo insuficiencia aortálnej chlopne – abnormálna funkcia aortálnej chlopne, ktorá spôsobuje spätný tok krvi do ľavej srdcovej komory.

Rodokmeň /pedigree/ - je genealogická tabuľka uvádzajúca všetkých potomkov určitej osoby, rodičovského páru.

S

Skolióza /scoliosis/ - vychýlenie chrbtice do jednej strany.

Spojivové tkanivo /connective tissue/ - v tele pomáha držať spolu bunky, orgány a tkanivá a taktiež kontroluje rast a vývin tela. Predstavuje „oporu“, alebo „lešenie“ tela.

Shprintzen-Goldberg syndróm – porucha spojivového tkaniva zapríčinená mutáciou génu SKI. Tento gén dáva pokyny pre tvorbu bielkovín, ktoré kontrolujú transformujúci rastový faktor beta (TGF β), čím ho zachovávajú neaktívny. Pri jeho uvoľnení z mikrofibríl dochádza k aktivácii ďalších procesov v bunke. Viditeľné črty, signalizujúce toto ochorenie sú dlhé ruky, nohy a prsty, vpáčený, al. vytlačený hrudník, zakrivená chrbtica a kraniosynostóza (predčasné uzatvorenie spojov medzi časťami lebky, ktoré spôsobujú zmeny ako je napr. dlhá, úzka hlava, oči umiestnené ďaleko od seba, vysoké, úzke podnebie v ústach a ďalšie tvárové abnormality).

Spondylolitéza /spondylolithesis/ - stav chrbtice, ktorý sa prejavuje posunom tela stavca oproti susednému telu stavca smerom dopredu. Symptómy sa prejavujú bolesťou v dolnej časti chrbtice, bolesťou a svalovými spazmami v stehnách a dolnej časti nôh, oslabením svalov, napätím kolenných šliach. Diagnostika sa stanovuje röntgenovaním. Ochorenie môže byť vrodené, alebo v dôsledku opotrebovania.

Spontánna mutácia /spontaneous mutation/ - nová trvalá štrukturálna zmena génu, ktorá nebola dieťaťom zdedená od rodičov.

Sternum /sternum/ - hrudná, alebo prsná kosť.

Sticklerov syndróm /Stickler syndróme/ - genetická porucha spôsobená mutáciou v génoch, zodpovedných za tvorbu kolagénu a bielkovín, ktoré spojivovému tkanivu dodávajú pevnosť a elasticitu.

Strabizmus /strabismus/ - odchýlka od rovnobežného postavenia očí pri priamom pohľade. Pacienti s MFS majú vonkajšiu odchýlku s prítomnosťou škúlenia (exotropia).

Stria /striae/ - popraskaná časť kože.

T

TGFBR1: receptor 1 pre transformujúci rastový faktor beta (TGF β 1) Transforming growth factor beta receptor 1.

TGFBR2: receptor 2 pre transformujúci rastový faktor beta (TGF β 2) Transforming growth factor beta receptor 2.

Tupozrakosť /amblyopia/ - rozdielny vízus na oboch očiach. Jedno oko vidí lepšie, ako druhé. Bez korekcie môže mozog na slabšom oku prestať registrovať obrazy.

U

Umelá náhrada koreňa aorty s chlopňou /composite graft/ - tuba z tkaniny (najčastejšie vyrobená z dacronu) s mechanickou chlopňou všíťou do jedného jej konca. Kombinácia tuby a chlopne sa používa ako náhrada pri poškodeniach koreňa aorty a chlopne.

V

Variabilný prejav /variable expression/ - rozsah znakov akéhokoľvek dedičného ochorenia a závažnosti stavu.

Vrodený /congenital/ - stav daný od narodenia.

Vrodená dysplázia bedrového kĺbu /congenital hip dysplasia/ - abnormálne vyvinuté bedro, ktoré spôsobuje nestabilitu bedrového kĺbu a môže spôsobiť jeho vyklíbenie.

W

Weillov-Marchesaniho syndróm /Weill-Marchesani syndrome/ - ochorenie spojivového tkaniva vyznačujúce sa abnormalitou očnej šošovky, nízkym vzrastom, krátkymi prstami na rukách a nohách a ťažkou ohybnosťou kĺbov.

Z

Zdedený /inherited/ – ktorý prechádza z pokolenia na pokolenie; dedí sa po predkoch.