LABORATORINĖ MEDICINA
2025, tomas 27, Nr. 4(104), p. 231–233

# Akių pakitimai sergant Marfano sindromu

**Agilė Kučinskaitė[1], Saulius Galgauskas[2]**

*[1] Vilniaus universiteto Medicinos fakultetas*
*[2] Vilniaus universiteto Medicinos fakulteto Sveikatos mokslų institutas*

*El. paštas: kucinskaite.agile@gmail.com*

**Santrauka**

**Tyrimo tikslas.** Apžvelgti naujausią mokslinę literatūrą apie akių pakitimus, būdingus Marfano sindromui, aptariant jų etiologiją, diagnostiką bei pagrindinius gydymo aspektus.

**Tyrimo metodai.** Literatūros apžvalga atlikta duomenų bazėse *PubMed* ir *ScienceDirect*, naudojant reikšminius žodžius *Marfan syndrome*, *ectopia lentis* ir *Marfan syndrome ophthalmological features*. Analizei atrinktos viso teksto publikacijos, parašytos anglų arba lietuvių kalbomis bei publikuotos 2015–2025 m. Galutinei analizei atrinkti 26 šaltiniai.

**Tyrimo rezultatai.** Marfano sindromas – paveldima sisteminė liga, paveikianti *FBN1* geną, kuris koduoja fibriliną-1. Dėl šio geno pažaidos yra sutrikdomas jungiamojo audinio vientisumas. Kadangi jungiamasis audinys labai paplitęs organizme, jo pažaidos gali sukelti komplikacijas įvairiose organų sistemose, taip pat ir akyse. Marfano sindromo diagnostikai naudojami Gento kriterijai, kuriais remiantis vienas iš didžiųjų Marfano sindromo diagnostikos kriterijų yra lęšiuko panirimas, arba *ectopia lentis*. Marfano sindromu sergantiems pacientams taip pat būdingos dažnesnės refrakcijos ydos, tinklainės atšoka bei jaunesniame amžiuje pasireiškianti katarakta. Sindromas kartais siejamas ir su didesniu glaukomos dažniu šių ligonių populiacijoje. Siekiant kuo anksčiau diagnozuoti su Marfano sindromu siejamus akių pakitimus, rekomenduojamas reguliarus išsamus oftalmologinis ištyrimas.

**Išvados.** Marfano sindromui būdingi įvairūs akių pakitimai, iš kurių reikšmingiausi yra lęšiuko panirimas, refrakcijos sutrikimai bei tinklainės atšoka. Šie pakitimai lemia didesnę regėjimo funkcijos praradimo riziką, todėl būtinas nuolatinis stebėjimas ir savalaikis gydymas.

**Reikšminiai žodžiai:** Marfano sindromas, *ectopia lentis*, lęšiuko panirimas, refrakcijos ydos, tinklainės atšoka, katarakta.

## ĮVADAS

Marfano sindromas – autosominiu dominantiniu būdu paveldima sisteminė liga, pasižyminti kintamu fenotipo išreikštumu, pasireiškianti 2–3 iš 10 000 asmenų. Sindromas diagnozuojamas remiantis Gento (*Ghent*) kriterijais, išskirtais De Paepe ir kt. 1996 m. bei vertinančiais kardiovaskulinę, griaučių, kvėpavimo sistemas, odą, akis, kietąjį smegenų dangalą bei šeiminę anamnezę [1, 2].

2010 metais šie kriterijai buvo peržiūrėti ir didžiaisiais diagnostikos kriterijais įvardyti aortos šaknies disekacija ar aneurizma bei lęšiuko panirimas. Vienintelis kitas akių pakitimas, įvardytas peržiūrėtuose Gento kriterijuose, yra trumparegystė (miopija), didesnė nei –3D, kuri laikoma mažuoju diagnostikos kriterijumi [3]. Maždaug 75 % Marfano sindromo atvejų yra sietini su paveldimumu, kiti atvejai laikomi *de novo* mutacija [4]. Marfano sindromą sukelia fibriliną-1 koduojančio *FBN1* geno (OMIM 134797) patogeniniai variantai. *FBN1* genas, esantis 15q21.1 chromosomoje, koduoja glikoproteiną fibriliną-1, kuris įeina į užląstelinės matricos, palaikančios jungiamojo audinio vientisumą, sudėtį [5]. Fibrilinas yra atsakingas už jungiamojo audinio elastingumo bei apkrovos atlaikymo funkcijas [2]. Dėl gausaus jungiamojo audinio paplitimo organizme Marfano sindromo raiška yra įvairi, tačiau dažniausiai aprašomos gyvybei grėsmingos komplikacijos – aortos šaknies aneurizma, aortos disekacija ar mitralinio vožtuvo prolapsas [6]. Kitos dažnos Marfano sindromo komplikacijos yra tokios griaučių anomalijos, kaip ilgesni nei įprasta ilgieji kaulai ir dėl to būdingas aukštaūgiškumas, sąnarių hipermobilumas, ilgi pirštai, bei tokie priekinės krūtinės sienos defektai, kaip *pectus carinatum* ar *pectus excavatum* [5].

Akyse fibrilinas yra lęšiuko raiščių, arba zonulių, sudėtyje. Šie raiščiai yra atsakingi už lęšiuko stabilumą akyje. Zonulių defektai gali sukelti lęšiuko panirimą, kitaip vadinamą *ectopia lentis*. Fibrilino defektai taip pat gali turėti įtakos lęšiuko kapsulės elastingumui [1, 2]. Marfano sindromu sergantiems asmenims dažniau nustatoma ilgesnė akies ašis ir jos nulemta trumparegystė, astigmatizmas, bei plokščia ragena, taip pat dažniau pasitaiko katarakta, glaukoma ir tinklainės atšoka [1, 2]. Visi išvardyti sutrikimai gali pabloginti regos aštrumą.

**Tyrimo tikslas** – apžvelgti naujausią mokslinę literatūrą apie akių pakitimus sergant Marfano sindromu, aptarti šių pakitimų etiologiją, diagnostiką bei pagrindinius gydymo aspektus, atsižvelgiant į Marfano sindromą kaip sisteminę ligą.

## TYRIMO METODAI

Literatūros apžvalga atlikta medicininėse duomenų bazėse *PubMed* bei *ScienceDirect*. Paieškai naudoti šie reikšminiai žodžiai: *Marfan syndrome*, *ectopia lentis* bei *Marfan syndrome opthalmological features* (liet. Marfano sindromas, *ectopia lentis*, Marfano sindromo oftalmologinės išraiškos). Publikacijų atrankos kriterijai: 1) parašytos anglų arba lietuvių

kalba; 2) publikuotos tarp 2015 ir 2025 metų; 3) prieinamas visas tekstas. Pagal nurodytus kriterijus galutinei analizei atrinkti 26 šaltiniai.

## TYRIMO REZULTATAI

Marfano sindromo sukelti akių pakitimai yra dažni: Kjeldsen ir kt. Danijoje atlikto tyrimo duomenimis, net 56 % sergančiųjų Marfano sindromu buvo matomi akių pakitimai [7]. 2010 m. atnaujinti Gento kriterijai išskiria lęšiuko panirimą kaip didįjį oftalmologinį Marfano sindromo diagnostikos kriterijų, o trumparegystę, didesnę nei –3D, kaip mažąjį. Kadangi fibrilinas yra plačiai pasiskirstęs visoje akyje, akių pakitimai sergant Marfano sindromu yra įvairūs ir gali paveikti visus akies segmentus. Dažniausiai nustatomas lęšiuko panirimas, refrakcijos ydos, ambliopija, tinklainės atšoka, katarakta bei glaukoma [2, 4, 8].

### Lęšiuko panirimas

Lęšiuko panirimas, arba *ectopia lentis* – tai lęšiuko pasislinkimas iš įprastos anatominės padėties dėl dalinio arba visiško lęšiuko raiščių pažeidimo [9]. Paniręs lęšiukas gali atsidurti priekinėje kameroje ar panirti į stiklakūnį ar atsidurti ant tinklainės. Dažniausi simptomai yra pablogėjęs regėjimas viena ar abiem akimis, dvejinimasis, taip pat gali pasitaikyti akomodacijos sutrikimų ar refrakcijos ydų [10]. Lęšiuko panirimas dažniausiai pasireiškia kaip bukos galvos ar akies obuolio traumos padarinys, tačiau Marfano sindromui būdinga su trauma nesusijusi lęšiuko dislokacija [7, 10]. Su trauma nesusijusio lęšiuko panirimo priežastis dažniausiai yra autosominiu būdu paveldėta 15 chromosomoje esančio *FBN1* geno mutacija, kuri ir yra siejama su Marfano sindromu [10].

Tokie akių pakitimai aptinkami nuo 33 % iki 80 % Marfano sindromo atvejų [7, 8, 11] ir yra įtraukti į Marfano sindromo diagnostinius Gento kriterijus. [1]. Pasiskirstymas tarp lyčių yra vienodas [12–14]. Marfano sindromo atveju lęšiuko raiščiai yra pažeidžiami dėl fibriliną koduojančio *FBN1* pokyčių, todėl lęšiukas pasislenka iš įprastos padėties stiklakūnio duobėje [4, 9, 10]. Marfano sindromui būdingiausias abipusis lęšiukų panirimas [1, 10].

Lęšiuko panirimas diagnozuojamas oftalmologinės apžiūros metu. Akis apžiūrima naudojant mikroskopą su plyšine lempa, nustatyta 15–25° kampu akies paviršiaus atžvilgiu, kad būtų galima apžiūrėti tarpą tarp rainelės ir lęšiuko [1]. Siekiant išvengti ambliopijos vaikams, lęšiuko panirimo atveju koreguojama refrakcija. Fakinė refrakcija dažniausiai rodo aukšto lygio miopiją ir astigmatizmą, tačiau dėl lęšiuko nestabilios padėties tiksli refrakcijos korekcija gali būti itin sudėtinga. Jei didesnėje dalyje vyzdžio dėl lęšiuko dislokacijos vyrauja afakija, rekomenduojama naudoti afakinę refrakciją. Afakinės dalies didinimas taip pat gali būti pasiektas indukuojant farmakologinę midriazę, tačiau šis gydymo metodas gali sukelti fotofobiją [15]. Midriazės sukėlimas yra itin svarbus lęšiukui panirus į priekinę akies kamerą, kadangi per platų vyzdį lęšiukui yra lengviau grįžti į savo vietą [16].

Operacinis lęšiuko panirimo gydymas taikomas siekiant išvengti tokių lęšiuko panirimo komplikacijų, kaip tinklainės atšoka, katarakta, uveitas, glaukoma ar nekoreguojamas regos aštrumo sumažėjimas, ar lęšiukui pasislinkus į priekinę kamerą ar stiklakūnį [10, 15]. Operacijos metu pašalinamas paniręs lęšiukas ir implantuojamas dirbtinis. Operacijos technika priklauso nuo lęšiuko panirimo laipsnio: esant žymiam lęšiuko panirimui, gali būti tikslinga dirbtinį lęšiuką siūlais tvirtinti prie odenos, tačiau jei lęšiuko panirimas nedidelis, lęšiuko kapsulei stabilizuoti užtenka kapsulės įtempimo žiedo [12]. Dogaroiu ir kt. tyrimo duomenimis [12], dažniausia bei geriausiai raiščių anatomiją atitinkanti bei kapsulę išsauganti operacijos technika yra Cionni modifikuoto kapsulės žiedo prisiuvimas prie odenos [13]. Mažų vaikų lęšiuko panirimo atveju gali būti taikomas lęšiuko pašalinimas be dirbtinio lęšiuko implantacijos, po operacijos koreguojant afakinės akies refrakciją, tačiau šis metodas turi tokių trūkumų, kaip priklausomybė nuo akinių ar kontaktinių lęšių, susiaurėjęs regos laukas akinių nešiojimo atveju ar infekcijos rizika kontaktinių lęšių atveju [17, 18]. Visų tipų operacijos pagerina paciento regos aštrumą ir sumažina lęšiuko panirimo komplikacijų riziką [17]. Dažniausios pooperacinės komplikacijos – tinklainės atšoka, antrinė katarakta bei pooperacinė dirbtinio lęšiuko dislokacija dėl prastos fiksacijos kapsulės tempimo žiedu [12, 13]. Dirbtinio lęšiuko fiksacija prie odenos yra siejama su didesne sunkių komplikacijų – tinklainės atšokos ar glaukomos rizika, taip pat šių operacijų metu yra didesnė kraujavimo iš gyslainės rizika [13]. Pooperacinių komplikacijų rizika yra didesnė implantuojant dirbtinį lęšiuką nei atliekant lęšiuko šalinimą be dirbtinio lęšiuko implantacijos [17].

### Refrakcijos ydos

Marfano sindromąu sergantys asmenys taip pat turi statistiškai reikšmingai didesnį akies obuolio ašies ilgį ir plokštesnę bei plonesnę centrinę ragenos dalį, dėl ko šiems ligoniams dažniau nustatoma trumparegystė ir astigmatizmas [8, 11]. Nuo trečdalio iki pusės Marfano sindromo ligonių diagnozuojama trumparegystė, kuri paprastai nustatoma dar vaikystėje profilaktinės patikros metu [8, 19, 20]. Refrakcijos ydos koreguojamos akiniais ar kontaktiniais lęšiais [2]. Kontaktinius lęšius galbūt verta skirti plokštesnius, nei įprasta, atsižvelgiant į mažesnį ragenos išgaubtumą [21]. Lazerinė regos korekcija Marfano sindromo ligoniams nerekomenduojama dėl labai plokščios ragenos, didesnės pooperacinių komplikacijų rizikos ir sudėtingesnio intraokulinio lęšio stiprumo apskaičiavimo ateityje, jei pacientui prireiks kataraktos operacijos [22].

### Tinklainės atšoka

Sergant Marfano sindromu dažnai pasitaiko tinklainės pakitimų – tinklainės degeneracija, gyslainės pigmento proliferacija ir tinklainės atšoka [2, 8]. Užpakalinio akies segmento pakitimai yra aptinkami 18 % Marfano sindromu sergančių asmenų, o esant ir lęšiuko panirimui užpakalinio segmento pakitimai siekia 70 % [23]. Regmatogeninė tinklainės atšoka pasireiškia apie trečdaliui Marfano sindromą turinčių ligonių [4]. Tinklainės atšokos riziką didina šiems ligoniams

būdingas lęšiuko panirimas, didelis akies obuolio ašies ilgis, taip pat lęšiuko operacijos, užpakalinės stiklakūnio atšokos bei periferinės vitreoretinalinės sąaugos [2, 24]. Siekiant išvengti tinklainės atšokos, kartą per metus ar atsiradus naujiems nusiskundimams dėl regėjimo visiems Marfano sindromu sergantiesiems asmenims turėtų būti atliekamas išsamus oftalmologinis ištyrimas [2, 23].

Įtariant tinklainės atšoką, dažniausiai atliekama oftalmoskopija, taip pat gali būti atliekama optinė koherentinė tomografija ar akies ultragarsinis tyrimas [25]. Tinklainės atšokos atveju skubiai atliekama akies operacija – vitrektomija. Marfano sindromas komplikuoja operacijos atlikimo sąlygas dėl su liga siejamos plonos odenos ir dažnai pasitaikančių tinklainės plyšimų, tačiau modernios chirurgijos laikais operacijos sėkmingumas Marfano sindromu sergančių ir nesergančių žmonių populiacijose reikšmingai nesiskiria [2].

### Katarakta

Marfano sindromą turintiems pacientams katarakta nepasireiškia dažniau, tačiau ji pasireiškia anksčiau, nei bendroje populiacijoje [3, 8, 26]. Įprastai katarakta diagnozuojama biomikroskopijos būdu. Dažniausiai Marfano sindromo atveju nustatoma užpakalinė subkapsulinė katarakta [26].

Chirurginį kataraktos gydymą sunkina su Marfano sindromu siejamas zonulių silpnumas, dėl kurio operacijos metu gali prireikti modifikuoto kapsulės tempimo žiedo siekiant stabilizuoti kapsulės maišelį [2]. Operuojant kataraktą Marfano sindromu sergantiems pacientams, rekomenduojama naudoti femtosekundinį lazerį, kadangi šis lazeris nesukelia papildomo spaudimo zonulėms ir taip galima išvengti kapsulės ir zonulių pažeidimo [22]. Deja, dėl didelės kainos kataraktos operacijos naudojant femtosekundinį lazerį nėra dažnai atliekamos Lietuvoje.

### Glaukoma

Glaukomos sąsaja su Marfano sindromu nėra iki galo nustatyta. Kai kurių tyrimų duomenimis, maždaug trečdalis pacientų, sergančių Marfano sindromu, per gyvenimą susirgs glaukoma [2]. Tačiau kiti retrospektyvieji kohortiniai tyrimai prieštarauja šiems teiginiams ir Marfano sindromo nesieja su akispūdžio padidėjimu [8]. Vis dėlto, kadangi Marfano sindromu sergantiems asmenims kasmet reikėtų atlikti išsamų oftalmologinį ištyrimą, rekomenduojama į jį įtraukti ir akispūdžio matavimą, oftalmoskopiją bei optinę koherentinę tomografiją, nes šie tyrimai leistų aptikti ankstyvus su glaukoma siejamus regos nervo disko pokyčius ar padidėjusį akispūdį [2]. Marfano sindromą turintiems asmenims dažniausiai pasitaiko pirminė atviro kampo glaukoma. Pirmojo pasirinkimo glaukomos gydymas esant Marfano sindromui yra akispūdį mažinantys vaistai, dažniausiai prostaglandinų analogai, skiriami siekiant sumažinti akispūdį. Chirurginis gydymas gali būti pasirenkamas esant neveiksmingam medikamentiniam gydymui [2, 7].

## IŠVADOS

1. Dažniausi su Marfano sindromu susiję akių pakitimai yra lęšiuko panirimas, refrakcijos ydos bei tinklainės atšoka.

2. Lęšiuko panirimas yra įtrauktas į Marfano sindromo diagnostinius Gento kriterijus, gali sukelti sunkiai koreguojamas refrakcijos ydas ir yra gydomas chirurginiu būdu.

3. Marfano sindromui būdinga anksčiau, nei įprastai, pasireiškianti katarakta.

4. Dėl didesnio akių pakitimų dažnio Marfano sindromu sergantiems pacientams rekomenduojama bent kartą per metus ar atsiradus naujų su rega susijusių nusiskundimų atlikti išsamų oftalmologinį ištyrimą.

**Gauta:** 2025 09 16 **Priimta spaudai:** 2025 11 09


## Summary

## EYE CHANGES ASSOCIATED WITH MARFAN SYNDROME

### Agilė Kučinskaitė, Saulius Galgauskas

**Background.** The aim of this study was to review the latest scientific literature on ocular manifestations in Marfan syndrome, discussing their etiology, diagnostics, and main treatment approaches.

**Material and Methods.** A literature review was conducted in the PubMed and ScienceDirect databases using the keywords "Marfan syndrome," "*ectopia lentis*," and "Marfan syndrome ophthalmological features." Publications were included if they were written in English or Lithuanian, published between 2015 and 2025, and available in full text. A total of 26 sources were selected for the final analysis.

**Results.** Marfan syndrome is an inherited systemic disorder caused by pathogenic variants in the *FBN1* gene encoding fibrillin-1. The mutation disrupts connective tissue integrity, which, due to its wide distribution in the body, may lead to complications in multiple organ systems, including the eyes. According to the Ghent criteria, ectopia lentis is one of the major diagnostic features. Patients with Marfan syndrome are also more likely to present with refractive errors, retinal detachment, and early-onset cataract. Some studies associate the syndrome with a higher prevalence of glaucoma. To ensure early detection of vision-threatening changes, regular and comprehensive ophthalmological evaluation is recommended.

**Conclusions.** Marfan syndrome is associated with diverse ocular abnormalities, of which the most significant are ectopia lentis, refractive errors, and retinal detachment. These changes increase the risk of visual impairment, highlighting the need for continuous follow-up and timely treatment.


**Keywords:** Marfan syndrome, *ectopia lentis*, lens subluxation, refraction errors, retinal detachment, cataracts.