СИНДРОМ МАРФАНА

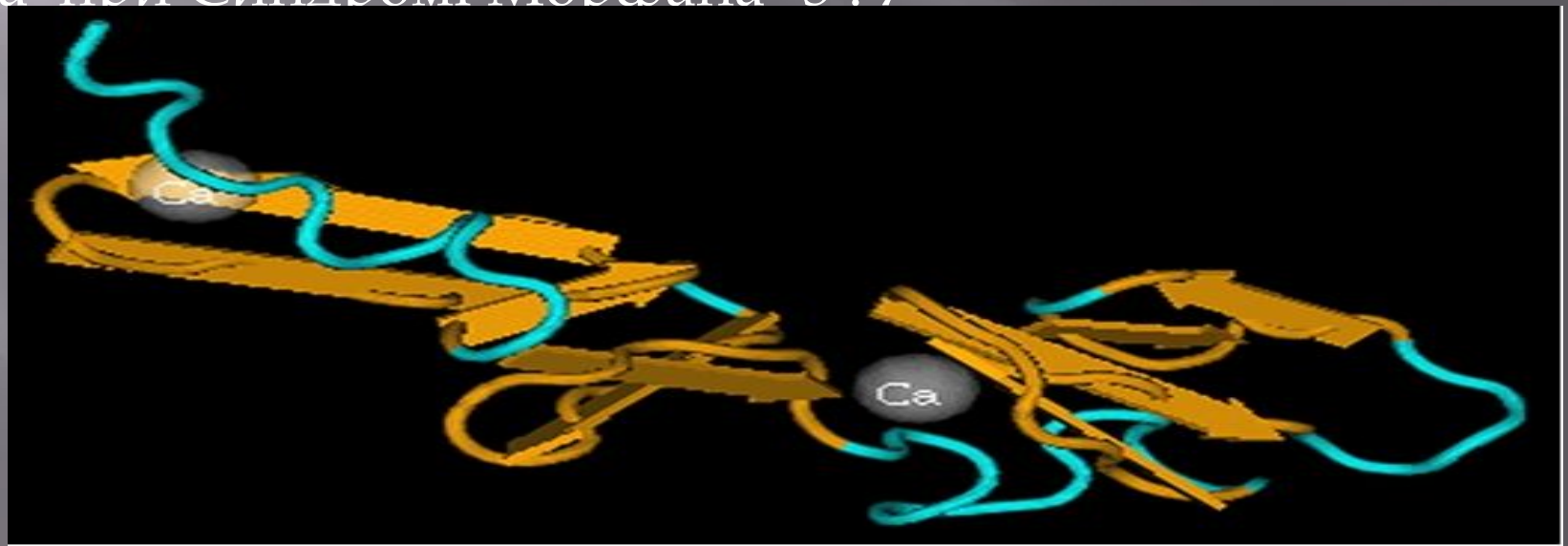
Виконала роботу:
Студентка 5 курсу, 25 групи
2 медичного факультету
Пірко Яна

Синдром Марфана (Хвороба Марфана, англ. *Marfan syndrome)* - аутосомно-домінантне захворювання з групи спадкових патологій сполучної тканини . Синдром викликаний мутаціями генів, що кодують синтез глікопротеїну фібриліну-1, і є плейотропних . Захворювання характеризується різною пенетрантністю і експресивністю .
Синдром Марфана є досить рідкісним захворюванням, яке зустрічається приблизно у 1 з 5000 чоловік. Дослідники виявили, що хвороба обумовлена мутацією гена білка фібриліну в 15й хромосомі. Саме ця мутація призводить до аномалій у виробленні та структурі фібриліну.

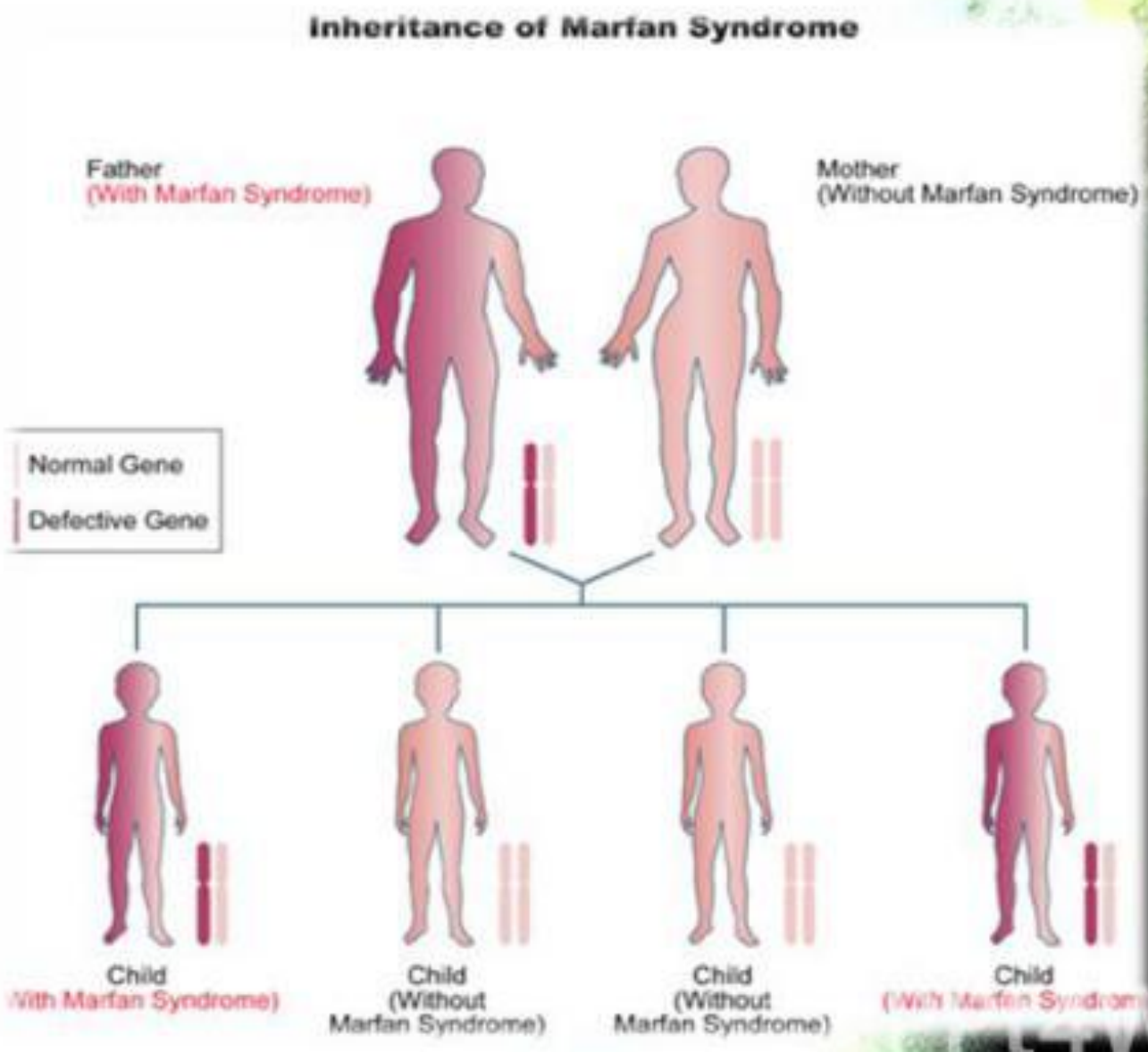
Приблизно в 75% випадків, ген синдрому Марфана передаються дітям від батьків, які мають це захворювання.

Аутосомно-домінантний стан, викликаний дефектами в FBN1 гена на хромосомі 15.

Відбувається мутація гена фібриліну- 1. Локалізація гена - в довгому плечі 15 хромосом, поле 21 (15ql5 -q21.3). Суть мутації - заміна у білці фібриліну про ліну
на аргінін. В результаті відбувається підвищення синтезу колагену типу 3 і зменшення змісту колагену типу 1, в нормі співвідношення коллаген- 1 : коллаген- 3 = 6 :4;, а при Синдромі Морфана=3 : 7

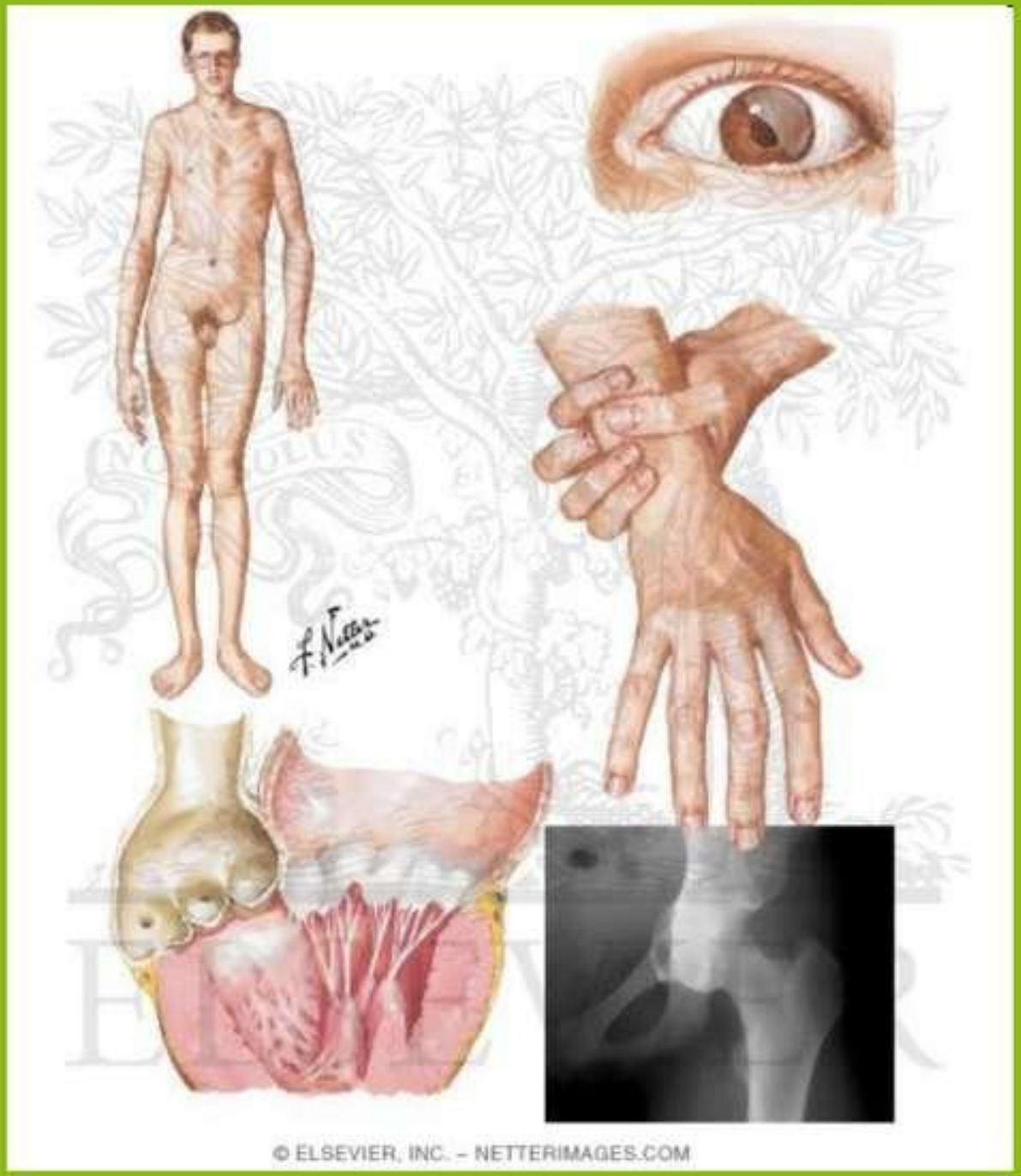


При вступлении в брак 1 больного и 1 здорового родителя вероятность рождения больных детей – 50%.



Уперше ознаки захворювання були описані Вільямсом (1876), в подальші роки ця хвороба спостерігалася французьким педіатром А. Марфаном (1896), що дав патології своє ім'я

Марфана, Бернард JA (1858 - 1942)



Ознаки синдрому Марфана, в основі якого лежить дефект гену фібриліну

Ознаки і симптоми

Люди з синдромом Марфана часто (але не завжди) набагато вищі, ніж їх родичі і ровесники, відрізняються астенічною статурою. Пальці їхніх рук і ніг звичайно довгі і тонкі. Їх руки і ноги часто непропорційно довгі в порівнянні з розмірами тулуба, а розмах рук часто набагато більше, ніж зростання. Можна виділити схожі риси обличчя, в тому числі подовжений череп, глибоко посаджені очі, маленька щелепа; високе готичне піднебіння, неправильний ріст зубів.

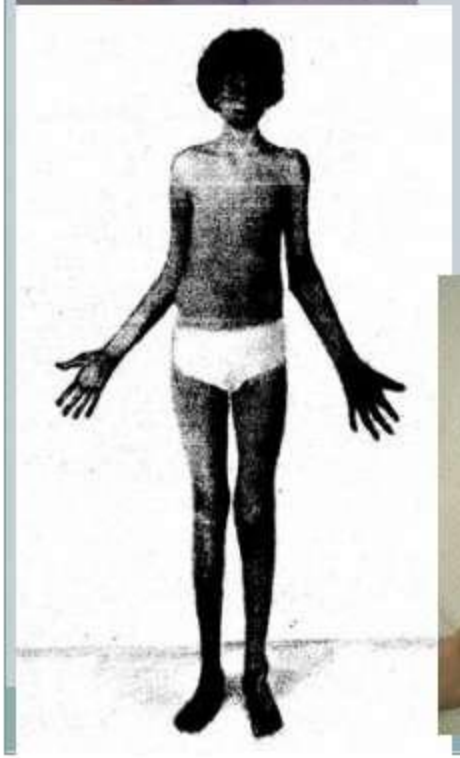
Патологія з боку інших органів

З боку скелета:
-високий зріст і довгі кінцівки можуть доповнюватися викривленням хребта і деформацією грудної клітки (грудина стає втиснута);
-м'якість суглобів;
-плоскостопість

З боку очей:
-короткозорість;
-«вивих кришталика», тобто його зміщення з звичайного місця положення;
-помутніння кришталика;
-відшаровування сітківки;
-підвищення внутрішньоочного тиску

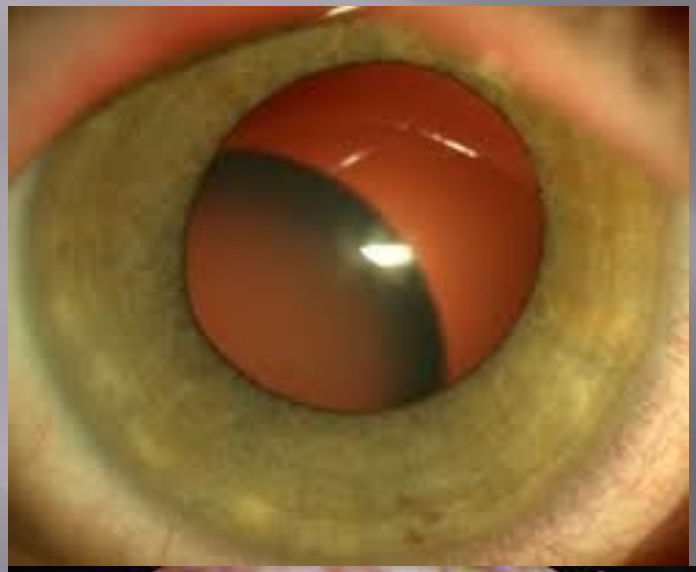
З боку серця:
Ускладнення, пов'язані з серцем, є найбільш серйозними.
- розширення кореня і розшарування стінки аорти. Дані патології можуть призвести до раптового розриву аорти і викликати летальний результат;
- недостатньо щільне закриття серцевого клапана, що приводить до того, що кров тече назад в серце. Дана патологія призводить до збільшення розмірів серця, шумів в серці, нерегулярне серцебиття і задишка.
- Інші симптоми синдрому Марфана, пов'язані з патологією легень, нервової системи і шкірних покривів, вважаються менш серйозними.

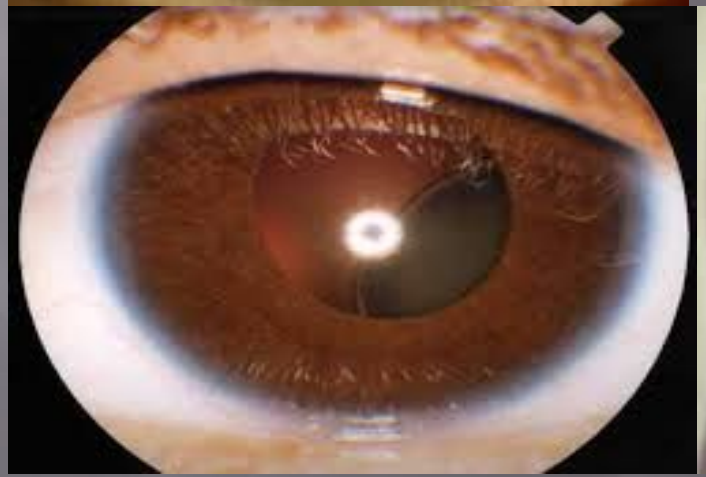
повний синдром Марфана (Марфана синдром) характеризується арахнодактилією, разбовтаністю суглобів, формуванням аневризм аорти та легеневого стовбура, підвивихом або вивихом кришталика, кіфозом, сколіозом і ін. Однак випадки прояву у одного хворого всіх клін. ознак, характерних для синдрому Марфана, рідкісні. Частіше зустрічаються випадки «неповного» синдрому Марфана, причому навіть в одній сім'ї симптомокомплекс, як правило, є неоднаковим у різних членів сім'ї.



Синдром Марфана – арахнодактилія

Зміни в системі органів при синдромі Марфана





Синдром Марфана

PPt4WEB.ru

Діагностика

Не існує тесту, за допомогою якого можна було б діагностувати синдромом Марфана. Діагноз ставиться після комплексного обстеження, здійснюваного лікарями різного профілю: фахівцем в області генетики (спадкові порушення), кардіологом (серце), офтальмологом (очі), і ортопедом.

Спеціаліст з генетики розгляне сімейну історію з метою виявлення родичів, померлих від серцево-судинних захворювань.

Кардіолог, швидше за все, проведе наступні тести:
рентген грудної клітки ;
електрокардіограма (ЕКГ), (вимірювання електричної активності серця)
ехокардіограма (одержання зображення серця за допомогою звукових хвиль для отримання розмірів аорти і перевірки функціонування клапанів)

Офтальмолог проведе огляд за допомогою щілинної лампи (щілинна лампа дозволяє лікарю побачити око у великому збільшенні), щоб виявити вивих кришталика або будь-які інші відхилення.

Принципи лікування

Лікування - переважно симптоматичне, спрямоване на полегшення тих чи інших проявів захворювання
Для запобігання важких аортальних змін призначається препарат пропранолол (анаприлін), але ефективність даного засобу не доведена. У деяких випадках лікування синдрому Марфана передбачає проведення хірургічної пластики аорти, аортального і мітрального клапанів.
При сильному сколіозі призначається проведення фізіотерапевтичних процедур, також ефективно механічне зміцнення скелета. Якщо кут відхилення хребта перевищує 45 градусів, показана хірургічна корекція.

Дякую за увагу!