

СИНДРОМ МАРФАНА

РАБОТУ ВЫПОЛНИЛА СТУДЕНТКА I КУРСА

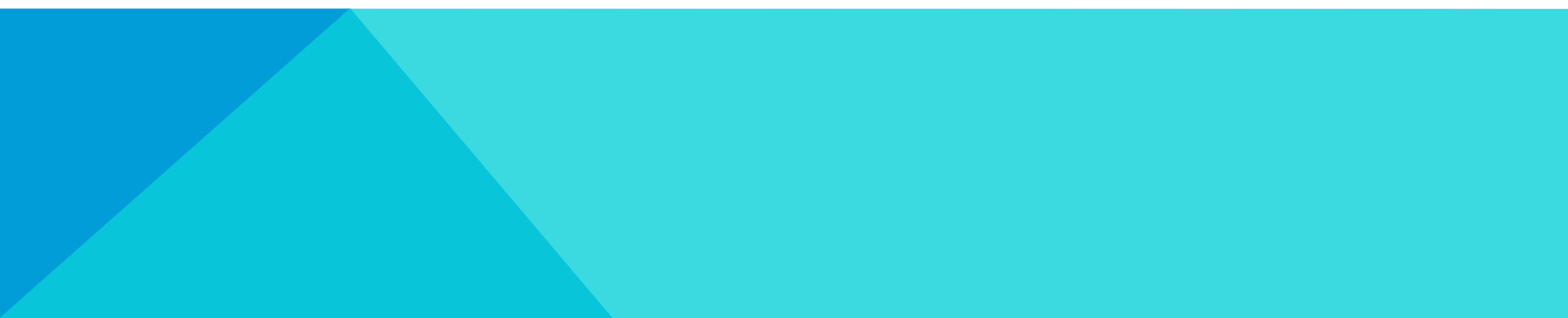
СУПЦАРЕЛ АЛИНА

ИПП

ГРУППА 15-60

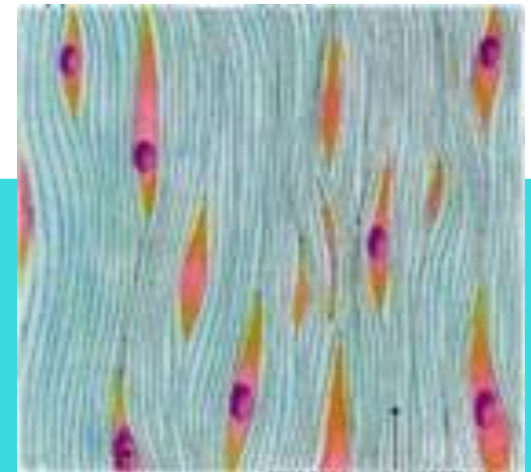
СОЦИАЛЬНАЯ РАБОТА

ПЛАН:

- 1. Что такое синдром Марфана**
 - 2. История заболевания**
 - 3. Этиология**
 - 4. Патогенез**
 - 5. Клиника и симптомы**
 - 6. Диагностика**
 - 7. Лечение и профилактика**
 - 8. Известные личности с синдромом Марфана**
- 

□ Синдром Марфана - наследственное заболевание, характеризующееся поражением соединительной ткани.

При синдроме Марфана соединительная ткань имеет дефекты, что может проявляться патологиями разных систем организма, включая скелет, глаза, кровеносные сосуды, нервную систему, кожу, легкие и др.



Соединительная ткань

ИСТОРИЯ

Болезнь получила название от имени Антуана Марфана, французского педиатра, который впервые описал симптомы заболевания в 1896 году, заметив черты синдрома у пятилетней девочки Габриель с необычными, непрерывно прогрессирующими аномалиями скелета. Ген, который вызывает болезни был впервые обнаружен Франческо Рамиресом в центре Маунт Синай (Нью-Йорк) в 1991 г.

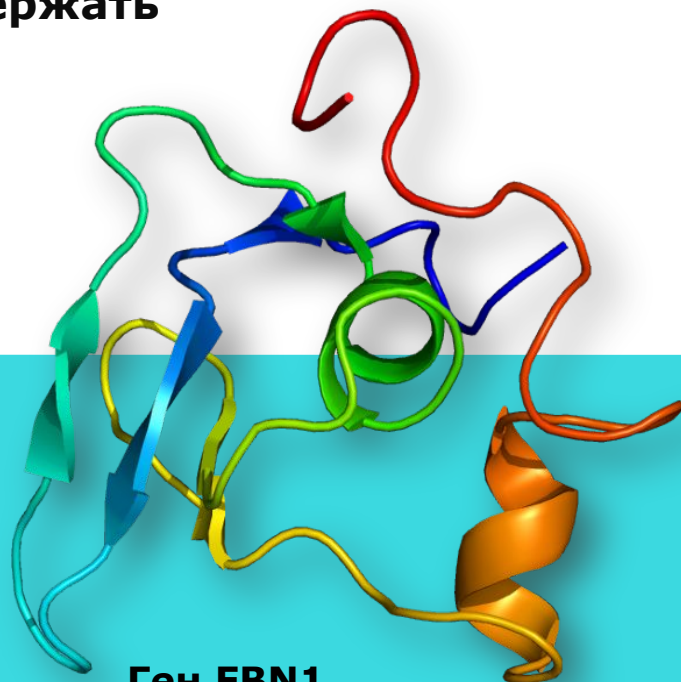


Антуан Марфан

ПРИЧИНЫ И УСЛОВИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Синдром Марфана – это врожденная аномалия, наследуемая по аутосомно-доминантному типу. Причиной возникновения синдрома являются мутации гена FBN1, который отвечает за синтез фибриллина – структурного белка межклеточного матрикса (основа соединительной ткани), предоставляющего эластичность и сократимость соединительной ткани. Аномалия и нехватка фибриллина провоцирует нарушения формирования волокнистых структур и потерю прочности и упругости соединительной ткани, невозможность выдержать физиологические нагрузки.

Этим заболеванием страдает приблизительно 1 из 5000 человек во всем мире.



Ген FBN1

ПАТОГЕНЕЗ

Ученые выделяют несколько форм синдрома Марфана, которые зависят от количества пораженных органов и систем:

- ***стертая*** – имеет слабо выраженные изменения в 1-2-х системах;
- ***выраженная*** - имеет слабо выраженные изменениями в 3-х системах; или выраженные изменения хотя бы в 1-ой системе; или выраженные изменения в 2-3-х и более системах.

Так же при синдроме Марфана степень тяжести изменений разделяется на:

- ***легкую***
- ***среднюю***
- ***тяжелую***

По характеру течения выделяют:

- ***прогрессирующий***
- ***стабильный***

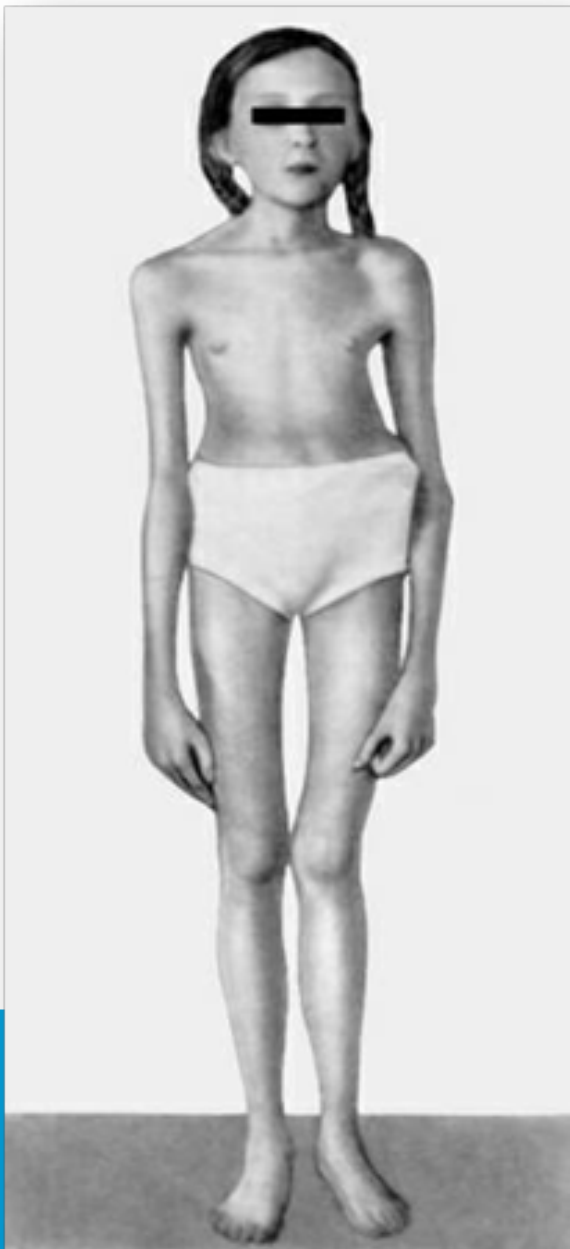
КЛИНИКА

Клинические симптомы заболевания разделяют на несколько групп:

1.Скелетные изменения

Человек с синдромом Марфана обычно очень высокий и худой.

В связи с тем, что синдром Марфана сопровождается удлинением костей скелета: туловища, рук, ног, пальцев рук и ног, они могут быть непропорционально длинные. Другие скелетные аномалии включают изменение грудины (грудной кости), которая или выступает, или зигзагообразной формы, искривление спины (сколиоз) и плоскостопие.



Искривление скелета



Сколиоз

Килевидная грудь

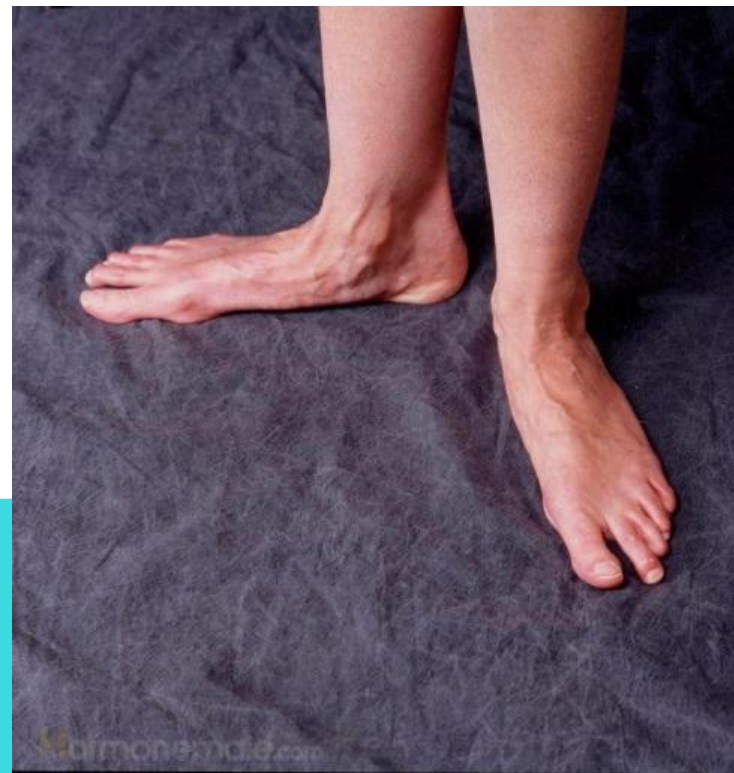


ADAM.





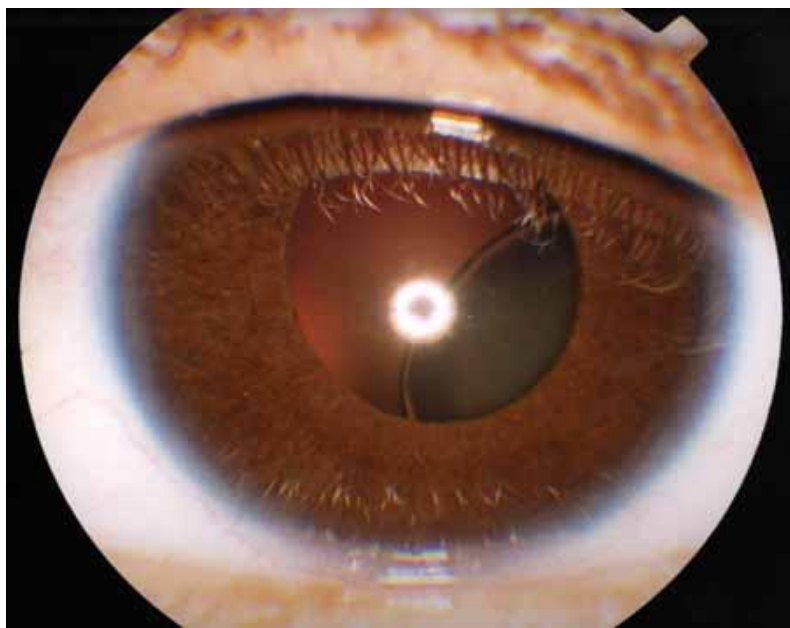
Длинные пальцы



Плоскостопие

2.Влияние на глаза

У более, чем половины всех людей с синдромом Марфана отмечается смещение одного из двух хрусталиков глаз. Хрусталики глаз могут быть незначительно выше, чем нормальные и смещаться в сторону. Смещение может быть минимальным или резко выраженным и очевидным. Отслоение сетчатки – это серьёзное осложнение. Многие люди с синдромом Марфана близоруки и у них может развиваться глаукома (высокое давление внутри глаза) или катаракта(помутнением хрусталика глаза).



Смещение хрусталика глаза

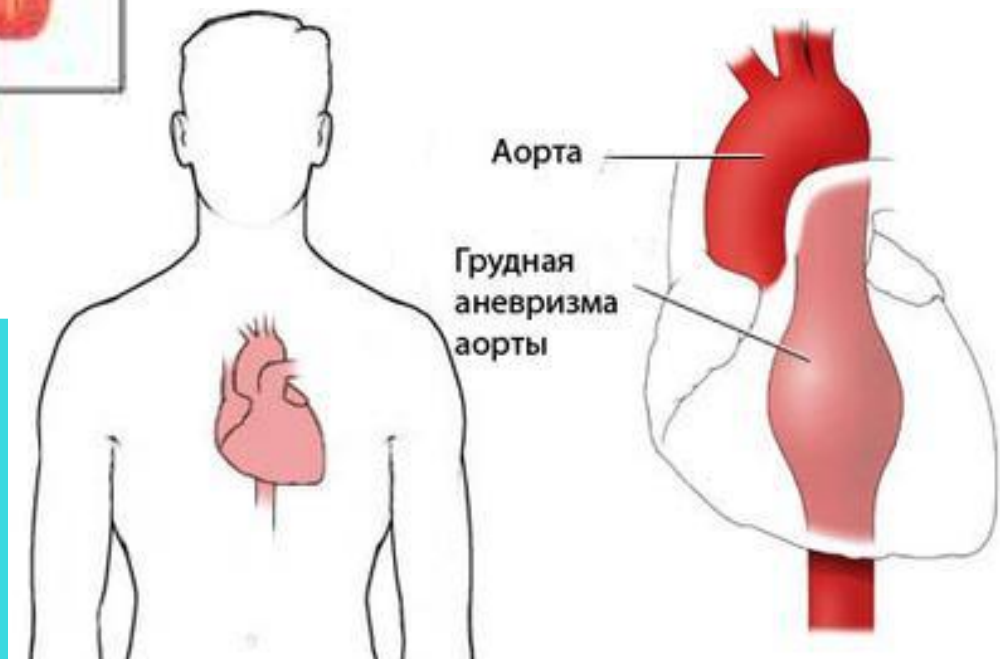
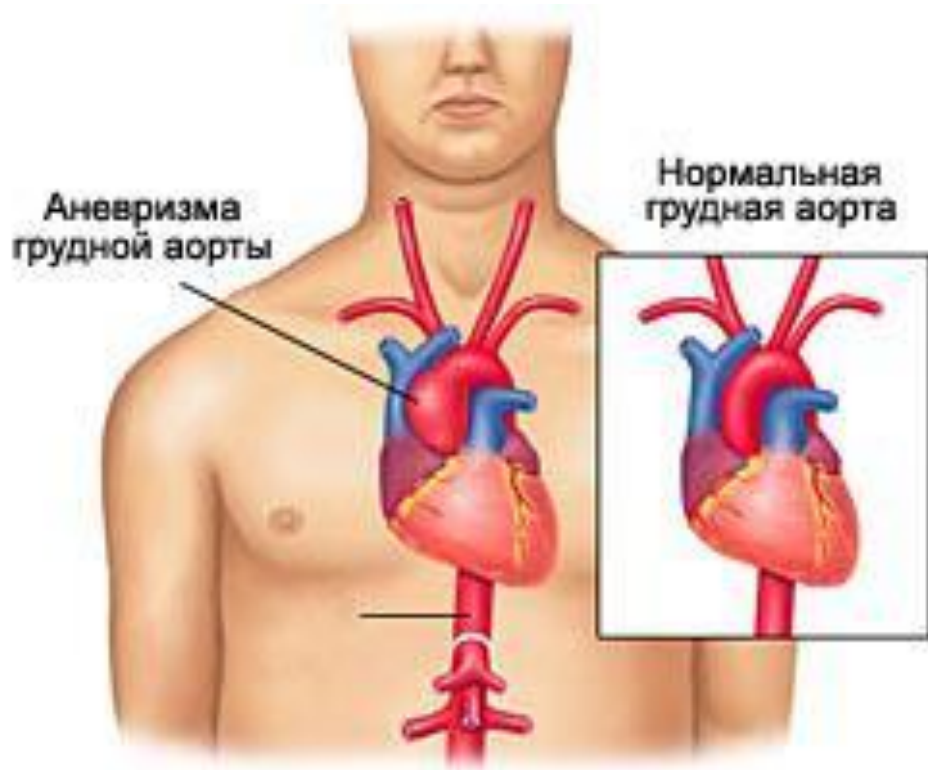


Близорукость

3. СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА.

Так как имеется дефект соединительной ткани, стенка аорты может быть ослаблена и растягиваться, этот процесс называют расширением аорты. Расширение аорты - увеличивает риск разрыва аорты, вследствие чего возникает серьёзная проблема с сердцем или иногда внезапная смерть. Иногда могут развиваться дефекты сердечных клапанов. В большинстве случаев, определенные клапаны могут создавать «сердечный шум», который может услышать доктор с помощью стетоскопа. Небольшие нарушения в работе сердца могут не вызывать симптомов, но большие могут стать причиной затруднения дыхания, усталости и сильного сердцебиения (очень быстрого или неправильного сердечного ритма).

Аневризма- расширение кровеносного сосуда или полости сердца вследствие изменений или повреждений их стенок.



4. НЕРВНАЯ СИСТЕМА.

Головной и спинной мозг окружены жидкостью; вокруг имеется оболочка, которая называется твердой мозговой оболочкой, ее составляет соединительная ткань. Когда люди с синдромом Марфана стареют, твердая мозговая оболочка часто слабеет и вытягивается. Это называется дуральная эктазия. Эти изменения могут стать причиной легкого дискомфорта или могут привести к боли в брюшной полости или головной боли, неподвижности или слабости ног.

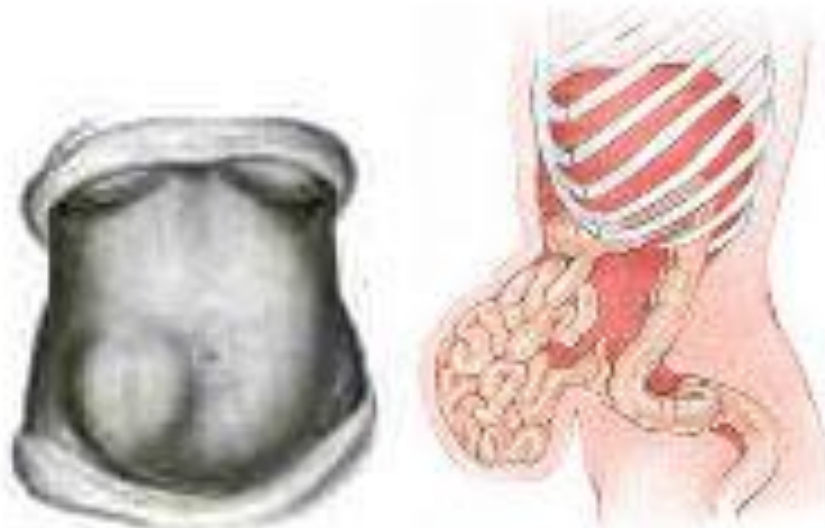


5.ВЛИЯНИЕ НА КОЖУ

У большинства людей с синдромом Марфана развивается растягивание кожи, даже без изменения массы тела. Это может появиться в любом возрасте и не представлять опасности. Тем не менее, у людей с синдромом Марфана увеличивается риск развития брюшной или паховой грыжи, при которой развивается выпуклость, которая содержит в себе часть кишки



Пупочная грыжа



Брюшная грыжа

ДИАГНОСТИКА БОЛЕЗНИ (СИНДРОМА) МАРФАНА:

Диагноз синдрома Марфана ставится на основе семейного анамнеза, выраженности симптоматики, физикального осмотра, результатов функционального, рентгенологического, офтальмологического и генетического исследований, ЭКГ и ЭхоКГ и лабораторных исследований.

- Во время диагностирования учитываются фенотипические диагностические тесты, которые определяют соотношение кисти и роста, длину среднего пальца, индекс телосложения, тест большого пальца на арахнодактилию, тест охвата запястья.**
- ЭКГ определяет нарушения ритма сердца, выраженную гипертрофию миокарда.**
- ЭхоКГ обнаруживает дилатацию аорты, увеличение размеров левого желудочка, разрывы хорд.**

- Рентгенография грудной клетки позволяет увидеть расширение дуги аорты, увеличение размеров сердца;
- КТ и МРТ сердца и сосудов делают для того, чтобы выявить дилатацию и аневризмы аорты
- Аортография проводится при подозрении на аневризму и расслоение аорты.
- Биомикроскопия и офтальмоскопия показывают эктопию хрусталика.
- Генетическая идентификация показывает изменения (мутации) в гене **FBN1**.

ЛЕЧЕНИЕ

- При синдроме Марфана выполняют реконструктивные операции на аорте. В случае необходимости выполняется протезирование митрального клапана.**
- Больным с синдромом Марфана назначается коррекция зрения методом подбора очков и контактных линз, а в сложных случаях – путем лазерного или хирургического лечения болезней зрения.**
- Детям со скелетными нарушениями проводят хирургическую стабилизацию позвоночника, эндопротезирование тазобедренных суставов.**
- В курс лечения входит: витаминотерапия, патогенетическая коллагеннормализующая и метаболическая терапия.**

ПРОФИЛАКТИКА

Больные с данным синдромом находятся под постоянным наблюдением врачей, они регулярно проходят диагностическое обследование. Детям разрешена легкая физическая нагрузка, исключая спортивные соревнования, подводное плавание, контактные виды спорта.

К профилатике относится своевременная кардиохирургическая коррекция, которая увеличивает продолжительность жизни до 70 лет.



Известные люди с синдромом Марфана



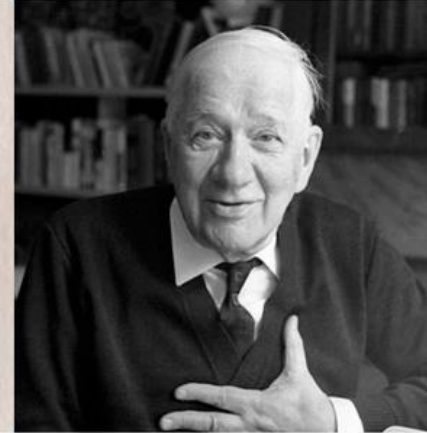
Никколо Паганини



Ганс Кристиан Андерсен



Авраам Линкольн



Корней Чуковский



Осама Бен Ладен

- **Музыкант-скрипач Никколо Паганини имел характерную деформацию пальцев, высокий рост и худобу, непропорциональное развитие конечностей, впалую грудь, мышечную слабость.**
- **Писатель Ганс Кристиан Андерсен имел угловатое лицо, был очень худым и длинноруким, рано заполучил проблемы со зрением.**
- **У президента Америки Авраама Линкольна наблюдались ревматические боли, «разболтанность» суставов, но, в то же время — хорошая физическая выносливость.**
- **У писателя Корнея Чуковского наличие большого непропорционального носа, длинных конечностей не помешало ему стать одним из лучших творцов современности и доктором филологии.**
- **Осама Бен Ладен. «Террорист №1» мира имел высокий рост и малый вес и большие проблемы с суставами и позвоночником, а также вытянутый череп и слишком узкое лицо.**

**Спасибо
за внимание!**

