

A black and white portrait of a man with a beard and mustache, wearing a suit and tie. The image is slightly blurred and has a soft, ethereal quality. The text is overlaid on the image.

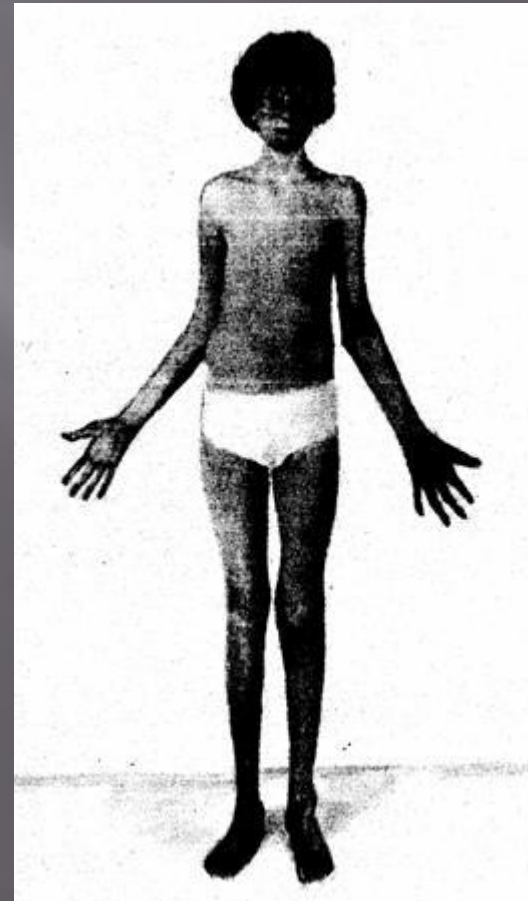
СИНДРОМ МАРФАНА

Болезнь Марфана, Marfan
syndrome

4 курс, ПсихБак
Выполнили:
Казакова
Ирина,
Яфанкина
Тамила

Синдром Марфана – наследственное заболевание, характеризующееся поражением соединительной ткани. Соединительная ткань входит в состав разных органов организма, обеспечивает поддержание структуры тела. 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.

Синдром Марфана встречается у людей всех рас и представителей разных этнических групп, как у мужчин, так и у женщин.




Причина синдрома Марфана

Синдром Марфана развивается вследствие дефекта (изменения) в гене, который определяет структуру фибрина, который играет огромную роль в соединительной ткани.

Человек с синдромом Марфана рожден с нарушением, даже если это не было установлено в течение жизни. Хотя каждый человек с синдромом Марфана имеет дефект определенного гена, изменения специфичны для каждой семьи и не каждый может испытывать подобные симптомы в одинаковой степени. Это подразумевает, что дефектный ген проявляется у различных людей в различной степени.

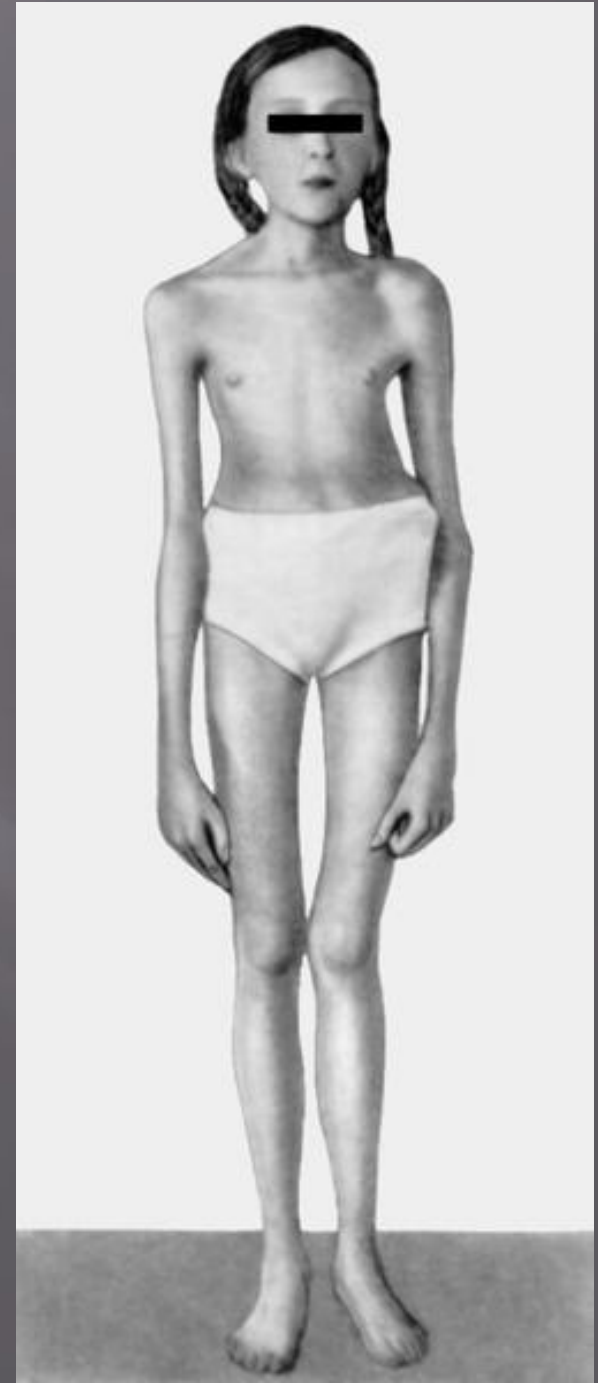
Дефектный ген может быть унаследован: ребенок имеет 50% вероятность унаследовать заболевание от родителя с синдромом Марфана. Иногда новый генный дефект появляется во время соединения сперматозоида и яйцеклетки, здоровые родители имеют один шанс из 10,000, родить ребенка с синдромом Марфана. Возможно, в 25% случаев происходит самопроизвольное изменение во время оплодотворения.



Синдром Марфана может у разных людей проявляться по-разному. У некоторых людей наблюдаются легкие проявления болезни, в то время как у других - тяжелые. В большинстве случаев симптомы прогрессируют с возрастом человека. Синдром Марфана может влиять на разные системы организма:

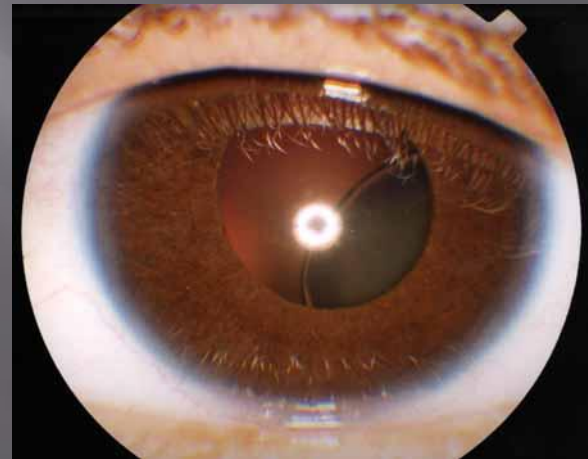
Скелет

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. Человек с синдромом Марфана часто имеет длинное, узкое лицо, и его верхняя губа может быть изогнута, причиной чего являются зубы. Другие скелетные аномалии включают изменение грудины (грудной кости), которая или выступает, или зигзагообразной формы, искривление спины (сколиоз) и плоскостопие.



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.



Сердце и кровеносные сосуды (сердечно-сосудистая система)

Большинство людей с синдромом Марфана имеют аномалии, связанные с сердцем и кровеносными сосудами. Так как имеется дефект соединительной ткани, стенка аорты (большая артерия, которая несет кровь из сердца к телу) 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).

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 боли, неподвижности или слабости ног.

Легкие

Хотя аномалии соединительной ткани делают маленькие воздушные мешочки в легких менее эластичным, люди с синдромом Марфана обычно не испытывают существенных проблем с их легкими. Если, тем не менее, эти маленькие воздушные мешочки удлиняются или распухают, то может увеличиться риск воспаления легких. Редко у людей с синдромом Марфана могут возникать нарушения дыхания во время сна, как храп или синдром апноэ (нарушение сна возникает в краткий период, когда дыхание останавливается).

Кожа

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.



Дети с синдромом Марфана признаются инвалидами и получают соответствующую группу при наличии у них следующих отклонений здоровья:

III группа — подвывих хрусталиков, аневризма аорты (выпячивание стенки аорты до 3,5—4 см);

II группа — подвывих хрусталиков, глаукома, аневризма аорты (4,5—5 см);

I группа — подвывих хрусталика, осложненный отслойкой сетчатки, аневризма аорты (5,5 см и более).



Все дети дошкольного возраста с данным заболеванием должны находиться на индивидуальном режиме либо посещать специализированные детские учреждения. Со всеми детьми среднего и старшего школьного возраста должны проводиться индивидуальные консультации, целью которых является подбор наиболее оптимальной для их состояния здоровья профессиональной ориентации.

В любом случае лица, страдающие синдромом Марфана, не должны быть связаны с профессиями, где требуется большое физическое и эмоциональное напряжение, действуют различные вибрации, где имеется контакт с различными химическими и радиоактивными веществами, а также специальностями, требующими от человека быстроты реакции и максимальн



Спасибо за

