

ГБОУ СПО «Гольяттинский медицинский
колледж»

СИНДРОМ МАРФАНА

Гасилина Е.А.

С-171

**ДАННЫЙ СИНДРОМ ЯВЛЯЕТСЯ
ДОСТАТОЧНО РЕДКИМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ
ЗАБОЛЕВАНИЕМ- ЭТО
ПАТОЛОГИЧЕСКОЕ СОСТОЯНИЕ
ПРИЧИНЫ КОТОРЫХ МУТАЦИИ
ОТДЕЛЬНЫХ ГЕНОВ И ВСТРЕЧАЕТСЯ
ПРИБЛИЗИТЕЛЬНО У
1 ЧЕЛОВЕКА ИЗ 5000.**



Патогене

данное заболевание
3. обуславливается
мутированием гена белка
фибрилина в
пятнадцатой хромосоме,
что в последствии и
приводит к аномалиям в
структуре и выработке
фибрилина.



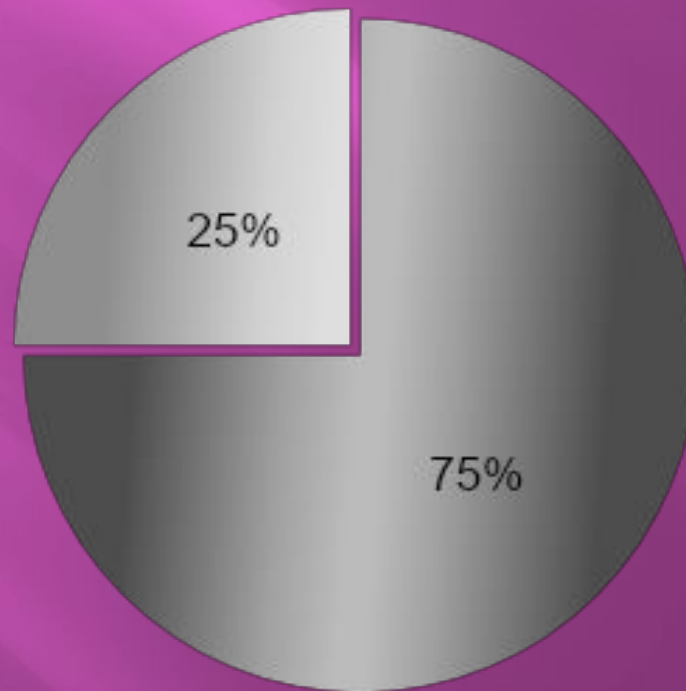
Патогене

**Достоверно
установлено, что
при синдроме
Марфана основной
дефект напрямую
связан с
нарушениями
коллагена, хотя и
не исключается
вероятность
поражений
эластичных
волокон
соединительной
ткани.**



75% случаев происходит передача гена синдрома Марфана от родителей имеющих это заболевание своим детям.

В оставшихся **25%** случаев, когда не у одного из родителей не обнаружено данное **75%** заболевание.



Клиническая картина:

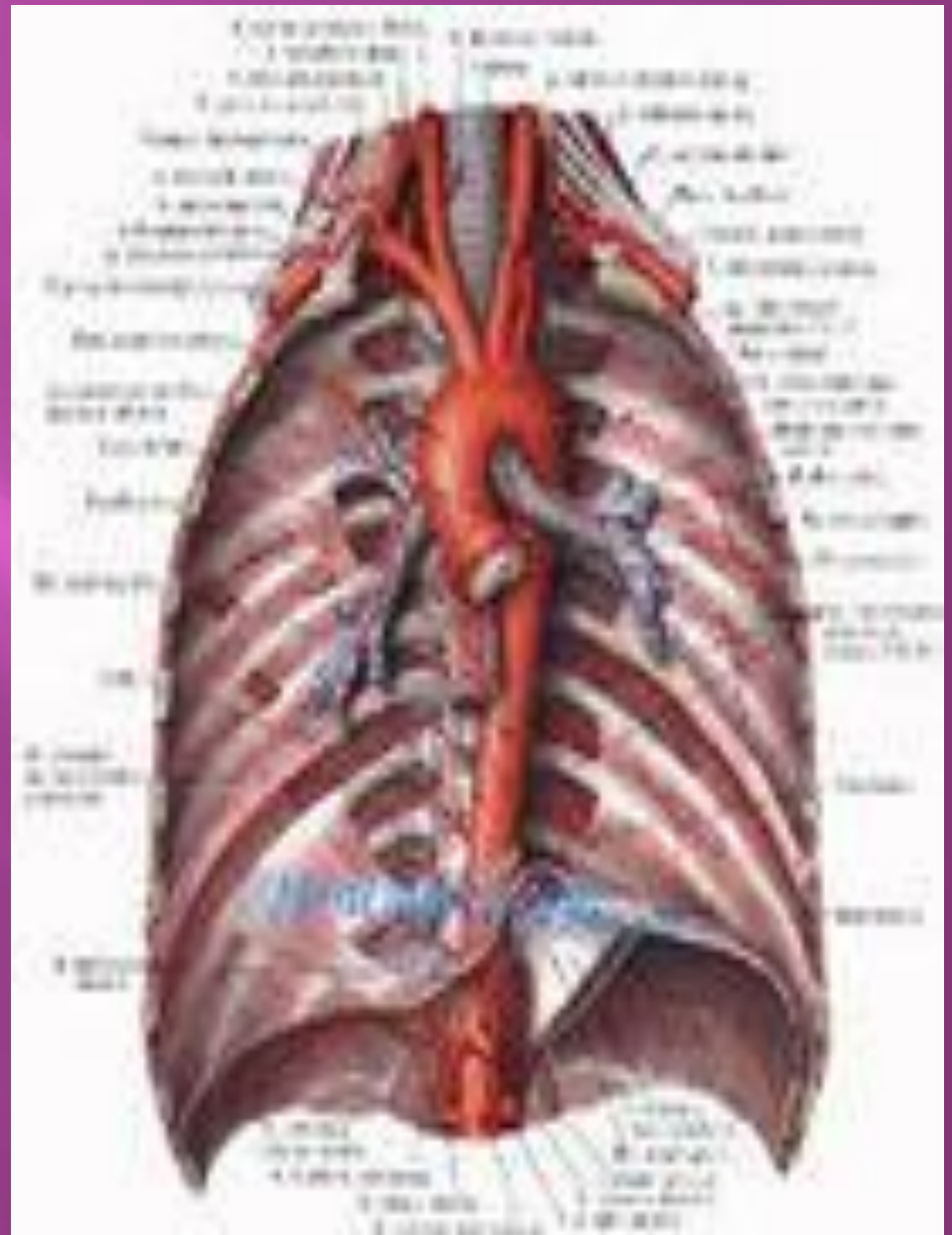


размах рук
превышает
длину тела

**длинные тонкие
пальцы
(арахнодактилия)**



**патогномоничными
являются
расширения
восходящей части
дуги аорты с
развитием
аневризмы,
пролапс сердечных
клапанов.**



Схожесть черт
лица:
маленькая
челюсть, глубоко
посаженные
глаза,
удлиненный
череп,
неправильный
рост зубов,
высокое
готическое небо.



Прогноз жизни:

- Определяется состоянием сердечно-сосудистой системы.
- В среднем продолжительность жизни около 27 лет.
- Разрыв легочного ствола или аневризмы аорты чаще всего являются причинами смерти при данном заболевании.

Лечение



Основная цель существующего симптоматического лечения – это лечение осложнений и предупреждение развития данного заболевания.

Показано:

- физиотерапевтические процедуры;**
- механическое укрепление скелета;**
- хирургическая коррекция.**



Спасибо за внимание



**Берегите себя и своих
близких**