

Синдром Марфана

Выполнила ученица 11А
класса

Гриднева Дарья

Синдром Марфана

- **Синдром (болезнь) Марфана** — аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительных тканей. Синдром вызван мутациями генов, кодирующих синтез гликопротеина фибриллина-1, и является плеiotропным. Заболевание характеризуется различной пенетрантностью и экспрессивностью. В классических случаях лица с синдромом Марфана высоки (долихостеномелия), имеют удлиненные конечности, вытянутые пальцы (арахнодактилия) и недоразвитие жировой клетчатки.



- Преимущественно эта болезнь наследуется по доминантному признаку и вызывается аномалией гена *FBN1*, кодирующего белок фибрилин-1. У каждой личности есть пара таких генов. Поскольку наследование происходит по доминантному типу, то люди, что наследуют один аномальный ген *FBN1* от кого либо из родителей будут поражены указанным заболеванием.

На сегодняшний день не существует никакого лечения для синдрома Марфана. Чтобы разработать такое лечение, ученые должны определить и изменить конкретный ген, ответственный за нарушение еще до рождения. Тем не менее, целый ряд вариантов лечения может свести к минимуму, а иногда и предотвратить осложнения.

Соответствующие специалисты разработают индивидуальную программу лечения.

- Синдромом Марфана болеют как мужчины, так и женщины, при этом нет никаких этнических или географических особенностей данного заболевания. Согласно оценкам ученых один человек из 3000-5000 человек болеет синдромом Марфана. Через аутосомно-доминантный характер заболевания каждый из родителей может передать дефектные гены ребенку с вероятностью 50%. Большинство людей с синдромом Марфана имеют кого то в семье, кто уже поражен этим заболеванием, а 15-30% всех случаев связаны с новыми генетическими мутациями, которые возникают у одного ребенка на 20000 новорожденных.