



Синдром Марфана

Выполнила : Булгакова Дарья 11 "Б" класс.

- **Синдром Марфана (англ. Marfan syndrome, болезнь Марфана)** - аутосомно-доминантное генетическое заболевание которое поражает соединительную ткань, характеризующееся диспропорционально длинными конечностями, тонкими худыми пальцами, соответственно худым телосложением и наличием сердечно-сосудистых пороков, которые специфически проявляются в виде пороков сердечных клапанов и аорты. Это генетическое заболевание связано с нарушением функционирования соединительной ткани и значительным полиморфизмом клинических проявлений. 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. Синдром Марфана может появляться в умеренной и тяжелой формах. Люди с этим заболеванием, как правило, высокие, с длинными конечностями и длинными худыми пальцами. Наиболее серьезными осложнениями болезни является повреждение клапанов сердца и нарушение структуры стенок аорты. Также заболевание может влиять на легкие, глаза, твердую оболочку спинного мозга, скелет и твердое нёбо.



Синдром Марфана

↓
Мутантный ген

↓
**Нарушения развития
(обмена)
соединительной ткани**

↙
**ВЫВИХ
хрусталика
глаза**

↘
**ВЫВИХИ
и подвывихи
в суставах**

↙
**длинные
и тонкие
пальцы**

↓
**пороки
клапанов
сердца**

↘
**страдают
сосуды**

- **Прочие внешние симптомы патологии** (в каждом *индивидуальном случае может наблюдаться один или несколько из них*):

- - **гиперподвижность суставов;**
- **аномалии строения тазобедренного сустава;**
- **кифоз, сколиоз;**
- **вывихи шейного сегмента позвоночника;**
- **деформация грудной клетки;**
- **плоскостопие;**
- **глубокая посадка глаз;**
- **уменьшенная нижняя челюсть, нарушение роста зубов;**
- **высокое нёбо;**
- **атрофические «растяжки» на коже;**
- **паховые грыжи, частые разрывы связок.**



Методы лечения

- Прием препаратов (адреноблокаторы, антиритмические лекарства, антикоагулянты и тд.)
- Хирургия пороков сердца, аорты, протезирование клапанного аппарата
- Нормализация зрения проводится при помощи коррекции миопии, лечения катаракты, глаукомы, имплантации искусственного хрусталика
- При поражении суставов и позвоночника проводится оперативное лечение, выправление кифоза, сколиоза, мануальной терапии. Из медикаментозных средств используются миорелаксанты, витамины группы В. Также применяется физиолечение, занятия ЛФК.
- При поражении легких часто требуется хирургическое вмешательство.



фотографи до и после операции по коррекции формы грудной клетки

- Известные люди с синдромом Марфана
- Хотя синдром Марфана – очень редкое заболевание, есть немало знаменитостей, больных синдромом Марфан: Фло Хайман (призер Олимпийских игр по волейболу), Джон Тавенер (композитор), Джоуи Рамон (музыкант), Лесли Хорнби (фотомоделль и певица) и другие.
- Среди исторических личностей, известных во всем мире, с синдромом Марфана можно выделить:

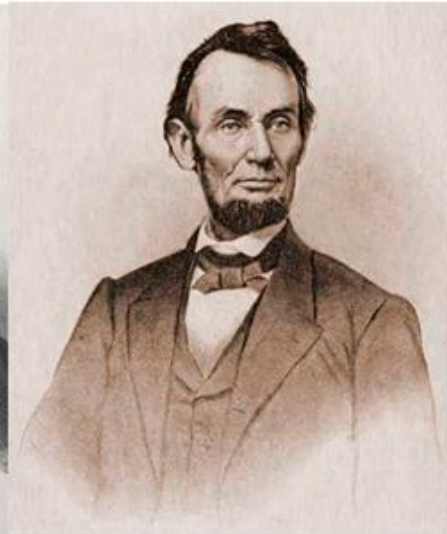
Известные люди с синдромом Марфана



Никколо Паганини



Ганс Кристиан Андерсен



Авраам Линкольн



Корней Чуковский



Осама Бен Ладен

<http://TaLL.by>

Синдром Марфана

OMIM 154700

Мутация в важном белке соединительной ткани – фибриллине.

Проявления – высокий рост, длинные конечности, растяжимая соединительная ткань. Как следствие – сколиоз, подвывих хрусталика*, аневризма аорты**.

