

Синдром Марфана.



История обнаруживания.

Впервые признаки заболевания были описаны Вильямсом (1876), в последующие годы эта болезнь наблюдалась французским педиатром А. Марфаном (1896). В 1896 году французский профессор-педиатр Антонио Марфан представил клиническое наблюдение 5-летней девочки Габриель с необычными, непрерывно прогрессирующими аномалиями скелета, и дал патологии своё имя.

Американский генетик МакКьюсик (McKusick) открыл этим синдромом новую нозологическую страницу наследственных заболеваний соединительной ткани.



Синдром Марфана

Наследственная болезнь соединительной ткани,
вызванная мутацией гена, кодирующего
структуру белка фибриллина.

Наследуется по аутосомно-доминантному типу.



арахнодактилия



килевидная грудь

Как появляется.

Может быть только врожденным. Люди с таким заболеванием живут как и обычные люди на к 50-80 годам появляется сердечная недостаточность из за расширение утолщения сердечных клапанов.



Симптомы.

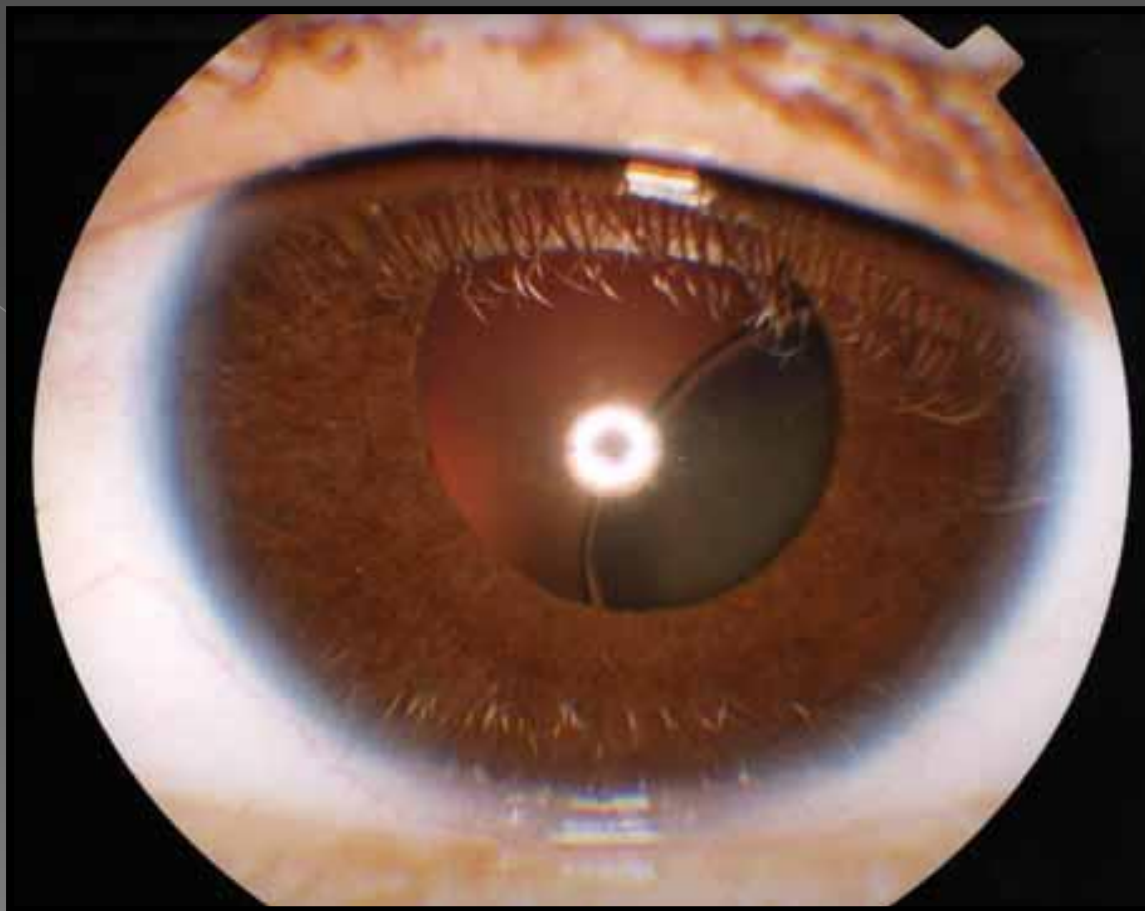
Скелет.

Самыми яркими симптомами для диагностики синдрома Марфана, являются нарушения в развитии опорно-двигательного аппарата. Человек – высокий (удлиненная форма костей туловища, ног и рук, пальцев, могут быть непропорционально длинами) и худой. Человек обычно имеет длинное узкое лицо. Изменения в грудине – грудная кость может выступать или иметь зигзагообразную форму. Также могут быть сколиоз и плоскостопие.

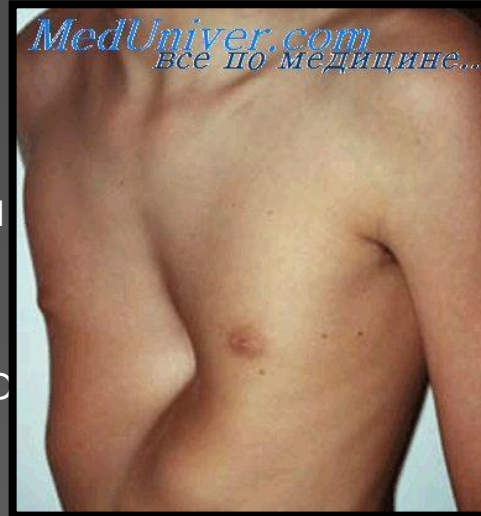


Глаза

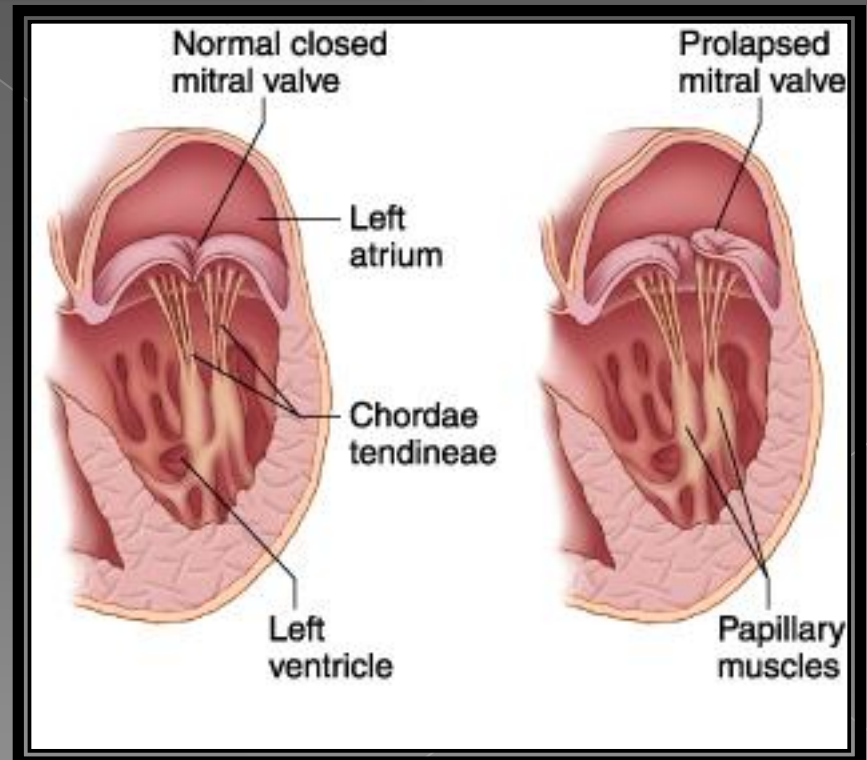
В большинстве случаев происходит смещение хрусталика глаза. Смещение может быть как минимальным, так и ярко выраженным. Как осложнение – возможное отслоение сетчатки. Очень большое количество больных близоруки.



Сердечно-сосудистая система.

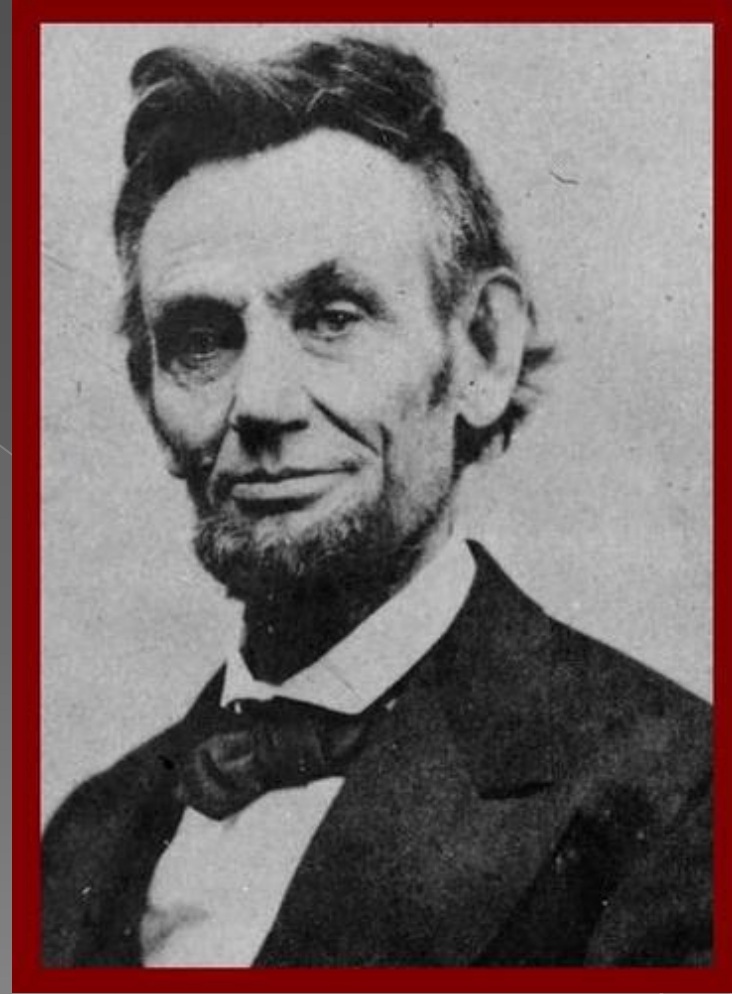


При наличии дефекта соединительной ткани стенка аорты ослаблена и может растягиваться, что может привести к аневризме (выпячиванию в стенке кровеносного сосуда). Бывает и расслаивание аорты, тогда между слоями стенки просачивается кровь. Также при синдроме Марфана возможны дефекты сердечных клапанов. Аортальный (находится при выходе из сердца в аорту) и митральный (между левым предсердием и левым желудочком) клапаны могут пропускать кровь, возможен прогиб створок назад.



Центральная нервная система.

При синдроме Марфана твердая мозговая оболочка ослабевает и вытягивается. Сама эта твердая мозговая оболочка представляет собой оболочку, окружающую головной и спинной мозг, представлена она соединительной тканью. Этот процесс ослабления твердой мозговой оболочки называется дуральная эктазия. Такие нарушения в нервной системе могут привести не только к дискомфорту, но и к болям в брюшной полости или болям в ногах.



Лечение.

Лечение — главным образом симптоматическое, устремлено на облегчение проявлений заболевания. Вылечить болезнь невозможно, поэтому больных избавляют от ее симптомов. При значительных дефектах позвоночника, стоп и грудной клетки проводят ряд сложных поэтапных операций.



Прогноз заболевания связан со степенью выраженности кардиоваскулярных расстройств. Необходимо добавить, что формирование аортальной недостаточности может настать у больных старше 50-80 лет. Иногда формируется подострый бактериальный эндокардит.