

# 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.

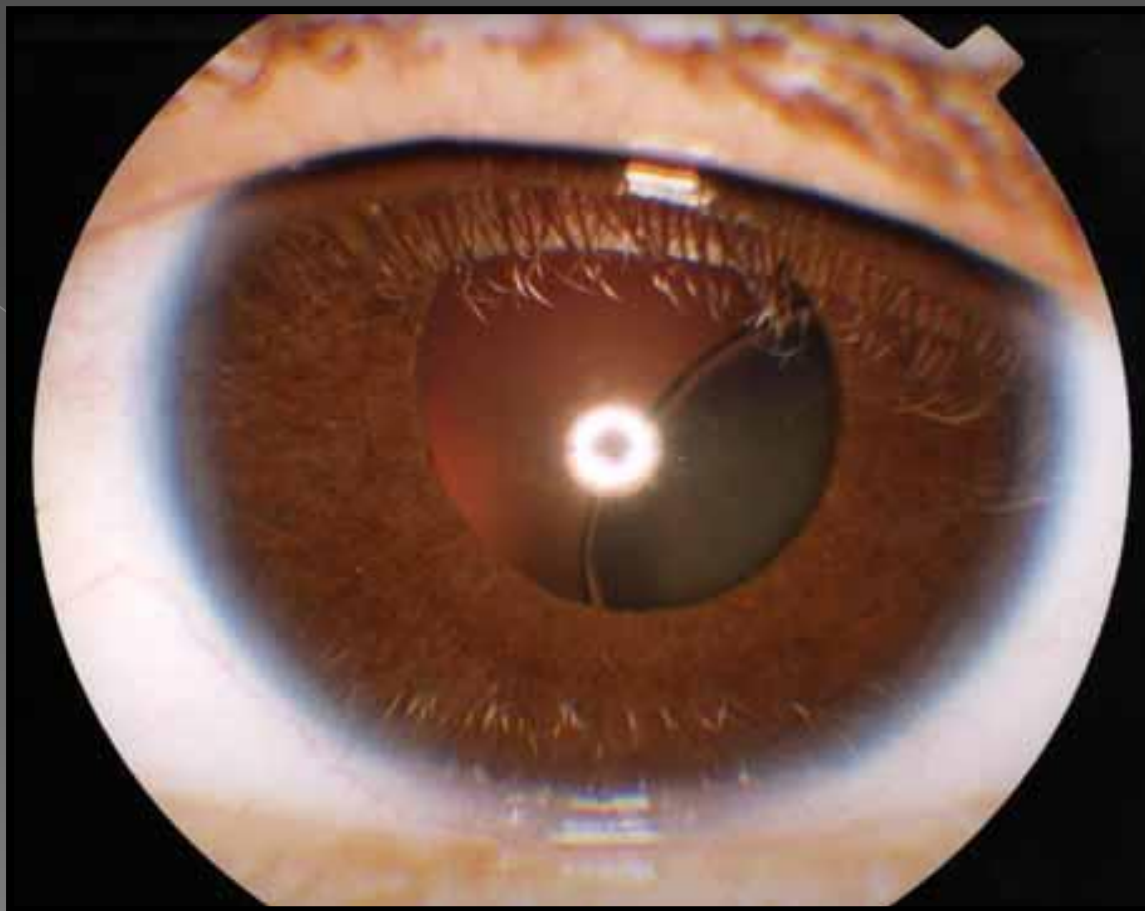
## Скелет.

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.

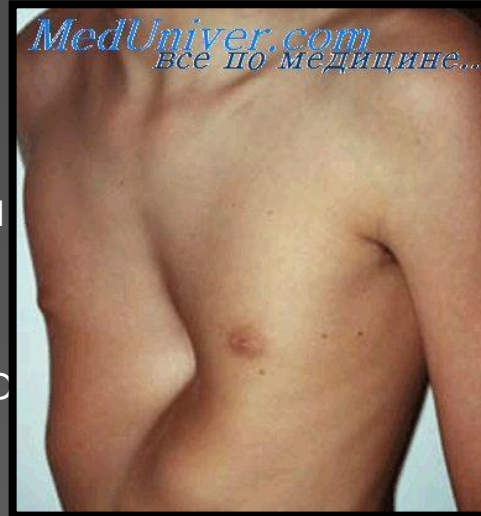


# Глаза

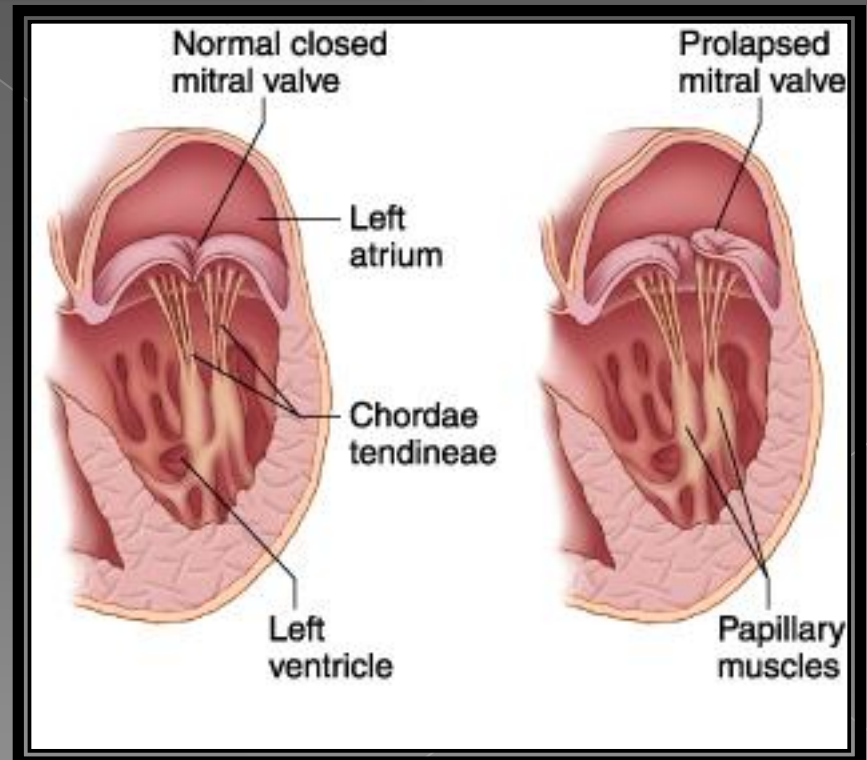
В большинстве случаев происходит смещение хрусталика глаза. Смещение может быть как минимальным, так и ярко выраженным. Как осложнение – возможное отслоение сетчатки. Очень большое количество больных близоруки.



# Сердечно-сосудистая система.

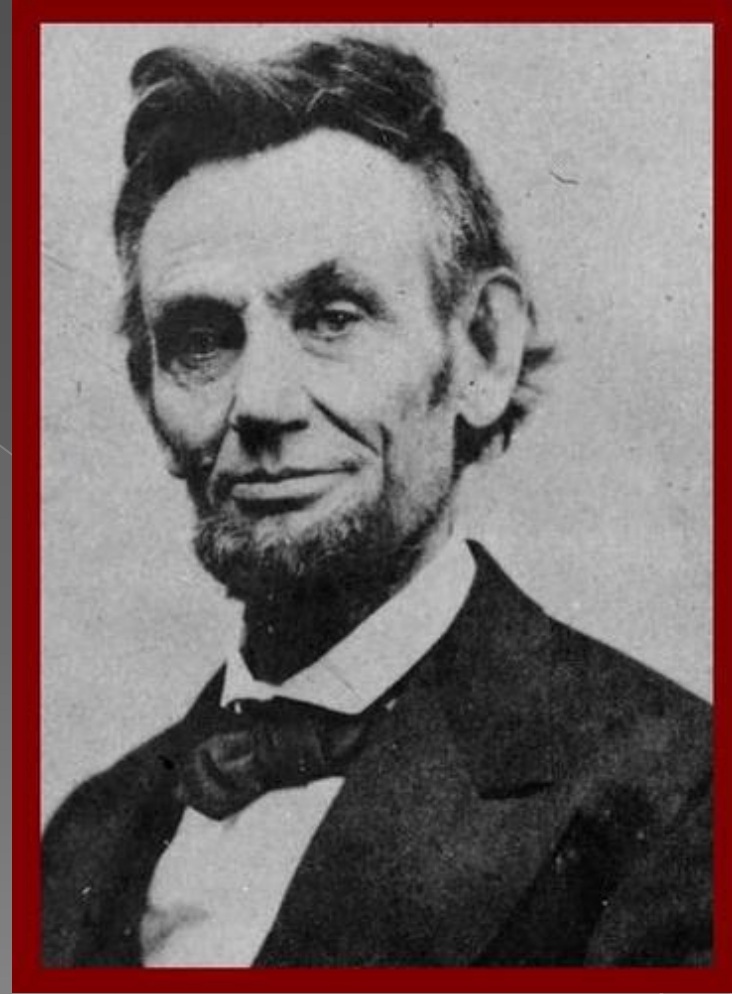


При наличии дефекта соединительной ткани стенка аорты ослаблена и может растягиваться, что может привести к аневризме (выпячиванию в стенке кровеносного сосуда). Бывает и расслаивание аорты, тогда между слоями стенки просачивается кровь. Также при синдроме Марфана возможны дефекты сердечных клапанов. 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.