СИНДРОМ МАРФАНА

Презентация ежже

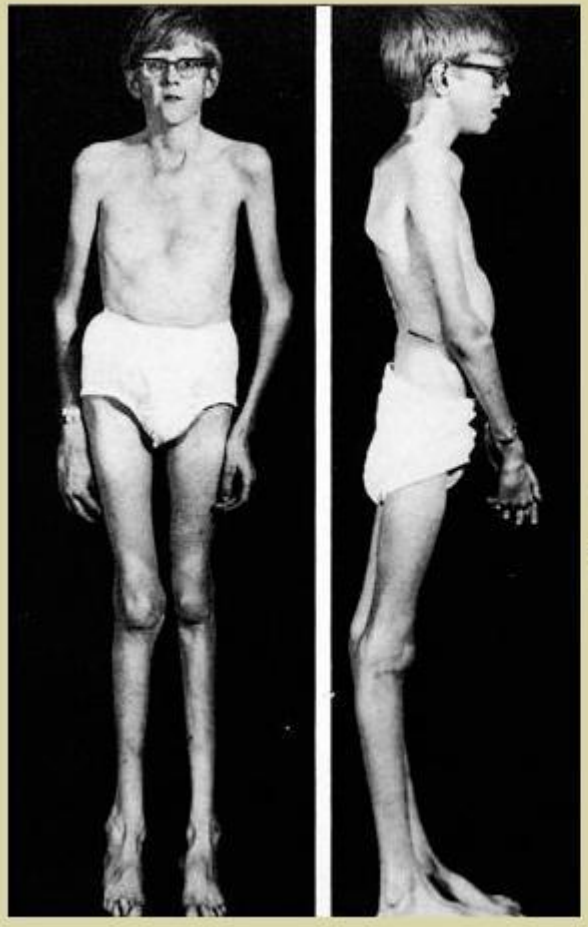
СИНДРОМ (БОЛЕЗНЬ) МАРФАНА — АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ИЗ ГРУППЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ.

- Синдром вызван мутацией гена, кодирующего синтез гликопротеинафибриллина-1, и является плейотропным. Заболевание характеризуется различной пенетрантностью и экспрессивностью. В классических случаях лица с синдромом Марфана высоки (долихостеномелия), имеют удлинённые конечности, вытянутые пальцы (арахнодактилия) и недоразвитие жировой клетчатки. Помимо характерных изменений в органах опорно-двигательного аппарата (удлинённые трубчатые кости скелета, гипермобильность суставов), наблюдается патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системы, что в классических вариантах составляет триаду Марфана. Без лечения продолжительность жизни лиц с синдромом Марфана часто ограничивается 30—40 годами[1], и смерть наступает вследствие расслаивающейся аневризмы аорты или застойной сердечной недостаточности. В странах с развитым здравоохранением больные успешно лечатся и доживают до преклонного возраста.

- Синдром Марфана — редкое заболевание с классическим менделевским наследованием. Распространённость в популяции составляет порядка 1 на 5000. Синдром диагностируется во всем мире, в любых этнических группах.

- Фенотип больных характеризуется определённой протяжённостью: начиная от лёгких, «мягких» форм соединительнотканной дисплазии, встречающихся и в общей популяции — до случаев с угрожающими жизни системными расстройствами.[1]

- Лечение — преимущественно симптоматическое, направлено на облегчение тех или иных проявлений заболевания. Больным необходимо проходить расширенное ежегодное медицинское обследование с обязательным участием офтальмолога, кардиолога и ортопеда.



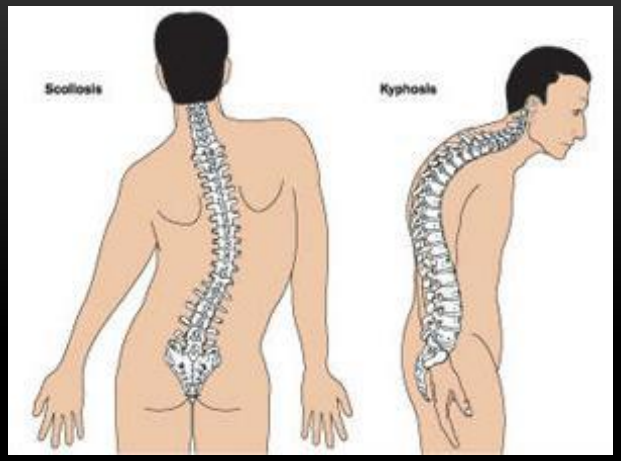
Синдром Марфана

Мутантный ген

Нарушения развития (обмена) соединительной ткани

- вывих хрусталика глаза
- длинные и тонкие пальцы
- пороки клапанов сердца
- вывихи и подвывихи в суставах
- страдают сосуды

http://TaLL.by


Scoliosis
Kyphosis