

СИНДРОМ МАРФАНА

(Marfan syndrom)

OMIM: 154700

Впервые описан в 1896 году В.Ж. Марфан.

Популяционная частота: 1-5: 10.000

5

Минимальные диагностические признаки:

- высокий рост
- арахнодактилия
- гиперподвижность суставов
- подвывих хрусталика
- расширение корня аорты
- эктазия твердой мозговой оболочки люмбо-сакрального отдела спинного мозга

Характерно поражение трех систем органов:

- скелет
- глаза
- сердечно-сосудистая система

ВЫСОКИЙ РОСТ

Средняя длина при рождении у мальчиков – 53 см
+ / - 4,4 см

Средняя длина при рождении у девочек - 52,5 см
+ / - 3,5 см

Средний рост взрослого мужчины - 191,3 см
+ / - 9 см

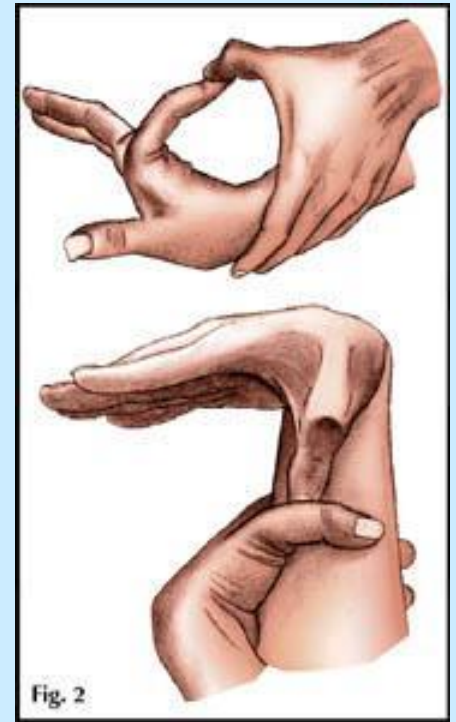
Средний рост взрослой женщины - 175,4 см
+ / - 8,2 см

СКЕЛЕТ:

- конечности длинные и тонкие (особенно дистальные отделы)
 - - размах рук больше роста
 - - арахнодактилия
 - - положительный симптом Walker-Murdoch (охват запястья большим пальцем и мизинцем)
 - - положительный симптом Steinberg (большой палец поперечно ладони)



- суставы гипермобильные
- контрактуры суставов
- сколиоз (чаще правосторонний) - 60%
- кифоз
- воронкообразная, килевидная грудная клетка
- плоскостопие
- долихоцефалия
- высокое аркообразное небо
- крошащиеся зубы
- узкое лицо
- микрогнатия, ретрогнатия



ГЛАЗА:

- двусторонний подвывих хрусталика – 75%
- иридодонез (дрожание радужки)
- гипоплазия радужки
- сферофакия (шаровидная форма хрусталика)
- микрофакия
- миопия высокой степени
- отслойка сетчатки
- гетерохромия радужки
- мегалокорнеа
- плоская роговица
- энофтальм
- ранняя глаукома
- ранняя катаракта

СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТАЯ СИСТЕМА

- расширение восходящей части аорты
- пролапс митрального клапана
- пролапс трехстворчатого клапана
- расслоение аорты
- прогрессирующая аневризма аорты
- дилатация легочной артерии
- застойная сердечная недостаточность

ПОРАЖЕНИЕ ДРУГИХ СИСТЕМ:

- ранний артрит
- бедренные, паховые, диафрагмальные грыжи
- атрофические стрии
- мышечная гипотония
- нефроптоз
- эмфизема легких
- пневмоторакс
- уменьшение подкожного жирового слоя

При КТ и МРТ у большинства больных находят эктазию твердой оболочки люмбо-сакрального отдела спинного мозга.

Во время беременности у больных женщин увеличивается риск расслоения аорты, может быть разрыв аневризмы аорты.

Основные критерии диагноза по Берлинской классификации (1988 год):

1) при отсутствии пораженного родственника I степени родства у пробанда должны быть:

- поражение скелета
- основные симптомы поражения глаз и ССС (подвывих хрусталика, расширение или расслоение аорты, эктазия твердой мозговой оболочки)

2) при наличии больного родственника I степени родства достаточно поражения только двух систем органов

Гентская классификация (1996 год)

Выделяют 4 главных критерия:

- расширение (расслоение) корня аорты
- подвывих хрусталика
- эктазия твердой мозговой оболочки
- 4 из 8 типичных скелетных аномалий

Если болен кто-то из родителей, то достаточно наличия только 4 из 8 скелетных признаков.

- Тип наследования – аутосомно-доминантный с полной пенетрантностью и варьирующей экспрессивностью
- 75% всех случаев – семейные, 25% - мутации, возникшие de novo
- мутации в гене FBN1 (фибриллин 1), картированного в 15q21.1
- в настоящее время в гене выявлено более 200 различных мутаций
- также к заболеванию приводят мутации в гене FBN2
- в данный момент ДНК-диагностика синдрома Марфана прекращена из-за гетерогенности заболевания

Мутации в гене FBN1 обуславливают и другие фенотипы, включающие отдельные проявления синдрома Марфана:

- синдром пролапса митрального клапана с или без скелетных аномалий
- MASS фенотип (миопия, пролапс митрального клапана, непрогрессирующее расширение корня аорты, неспецифические скелетные и кожные признаки)
- доминирующая аневризма аорты в сочетании с малыми признаками синдрома Марфана
- изолированные скелетные аномалии
- семейный подвывих хрусталика, ассоциирующийся с глазными и скелетными симптомами синдрома Марфана
- синдром Shprintzen-Goldberg (ассоциация скелетных и сердечных проявлений синдрома Марфана с краниосиностозом и другими скелетными и неврологическими нарушениями)
- аутосомно-доминантный синдром Weill-Marchesani

Синдром Марфана 2

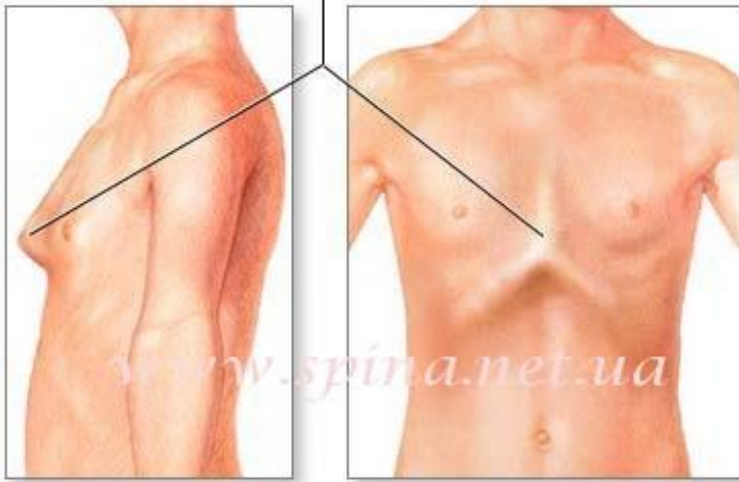
- OMIM: 154705
- Синоним: Марфаноподобное поражение соединительной ткани
- Клиника: скелетные и сердечно-сосудистые нарушения характерные для синдрома марфана, но отсутствие поражения глаз
- Тип наследования – аутосомно-доминантный
- Мутации в гене TGFBR 2, картированного в 3p25-p24.2

Дифференциальный диагноз:

- гомоцистинурия
- контрактурная врожденная
арахнодактилия
- наследственная прогрессирующая
артроофтальмопатия
- синдром Марфана 2



Килевидная грудь



Normal



Normal chest

Marfan Syndrome

©MMG 2003







Рисунок 1. Женщина 15 лет. Синдром Марфана:
а - высокий рост, долькостеничность (диспропорциональная длинно-тонкая высокая телосложение); б - синдром "Большого пальца"; в - арachnodactyly, удлиненные, тонкие ("парты") пальцы, частичная вывихи суставов.



