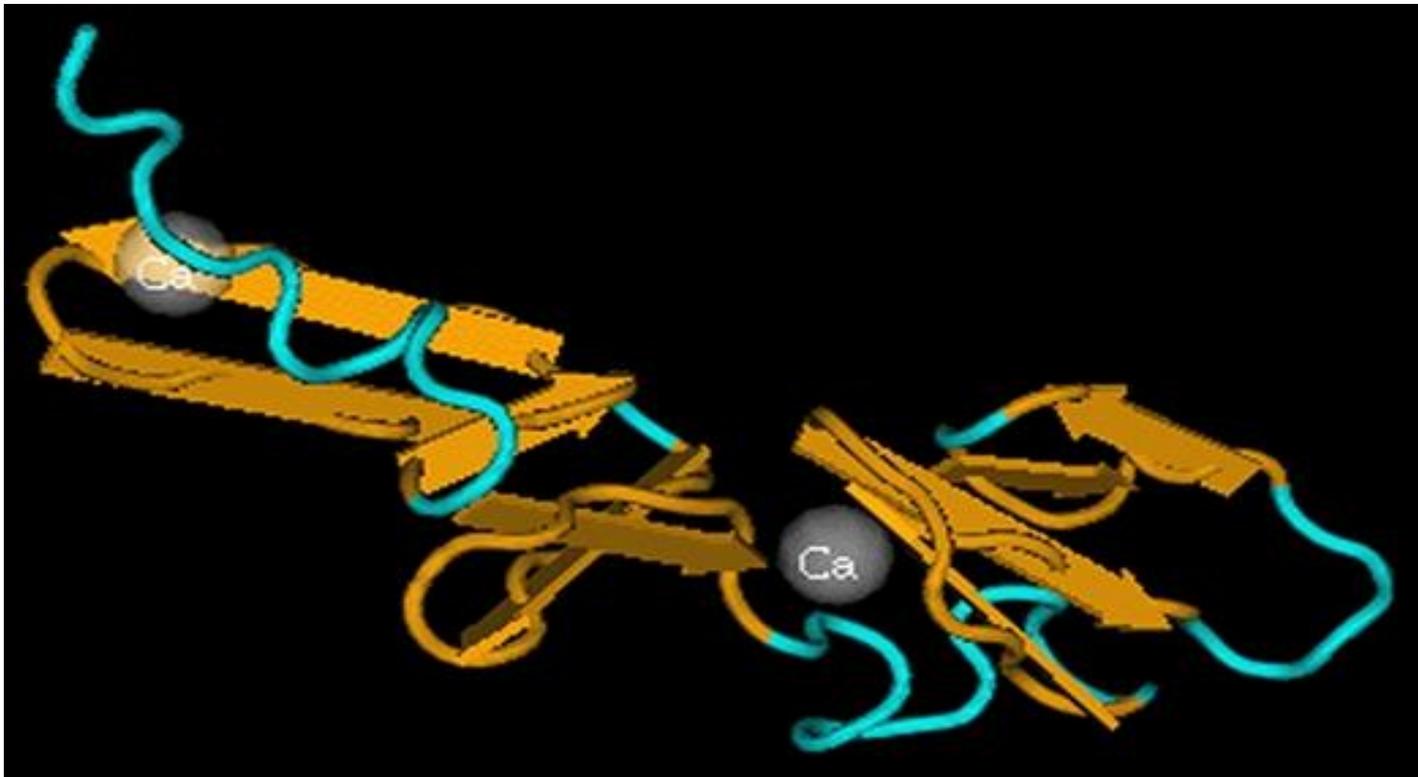


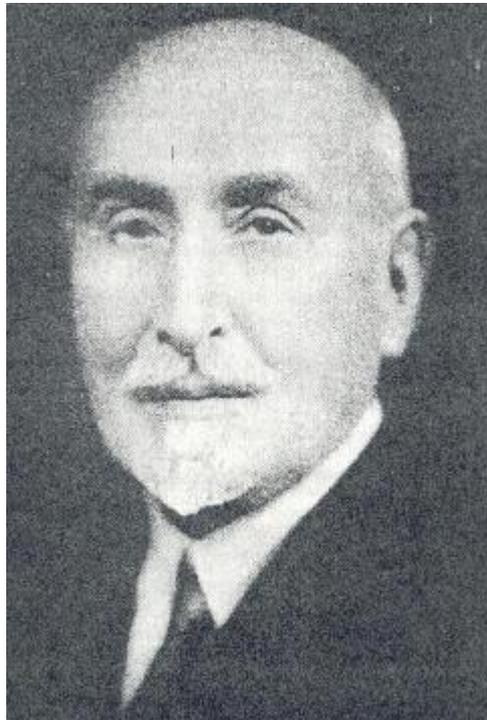
Синдром Марфана, Marfan syndrome
заболевание из
группы наследственных
коллагенопатий,
заболевание соединительной ткани
человека.

Аутосомно-доминантное состояние,
вызванное дефектами в FBN1 гена на
хромосоме 15.

Происходит мутация гена фибриллина-1. Локализация гена — в длинном плече 15 хромосомы, поле 21 (15q15-q21.3). Суть мутации — замена в белке фибриллина пролина на аргинин. В результате происходит повышение синтеза коллагена типа 3 и уменьшение содержания коллагена типа 1, в норме соотношение коллаген-1: коллаген-3=6:4;, а при Синдроме Морфана=3:7.



Впервые признаки заболевания были описаны
Вильямсом (1876), в последующие годы эта
болезнь наблюдалась французским педиатром
А. Марфаном (1896), давшим патологии своё
ИМЯ



Марфана, Бернард JA (1858 - 1942)

Симптомы
Со стороны мышечно-скелетной
системы
арахнодактилия



ДОЛИХОСТЕНОМИЕЛИЯ



деформации позвоночника (сколиоз, лордоз, гиперкифоз)



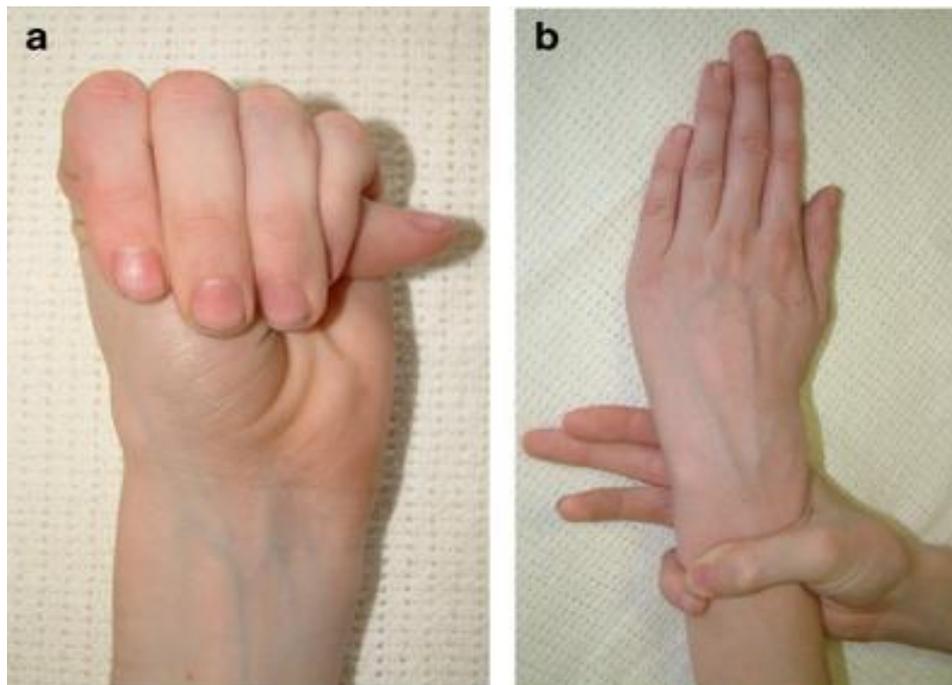
деформация передней стенки грудной клетки (вдавленная грудь, "куриная грудь")



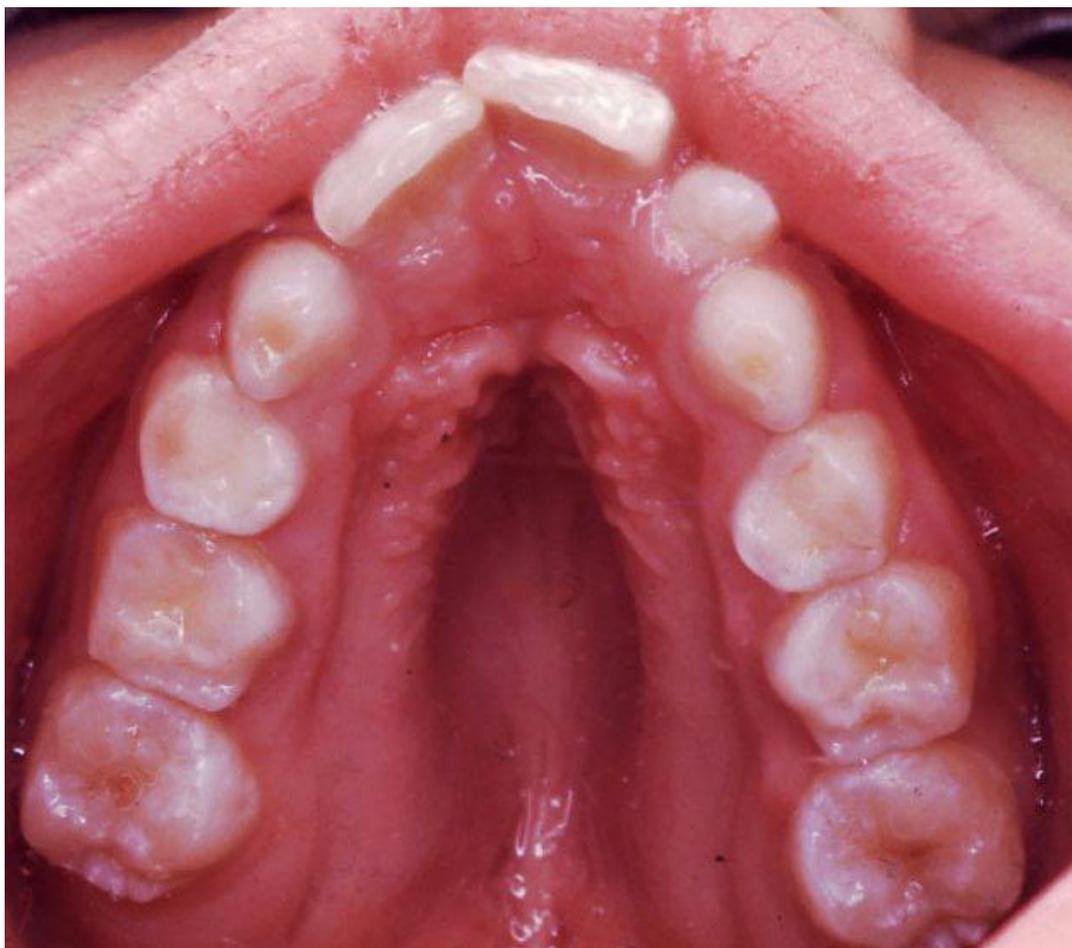
ПЛОСКАЯ СТОПА



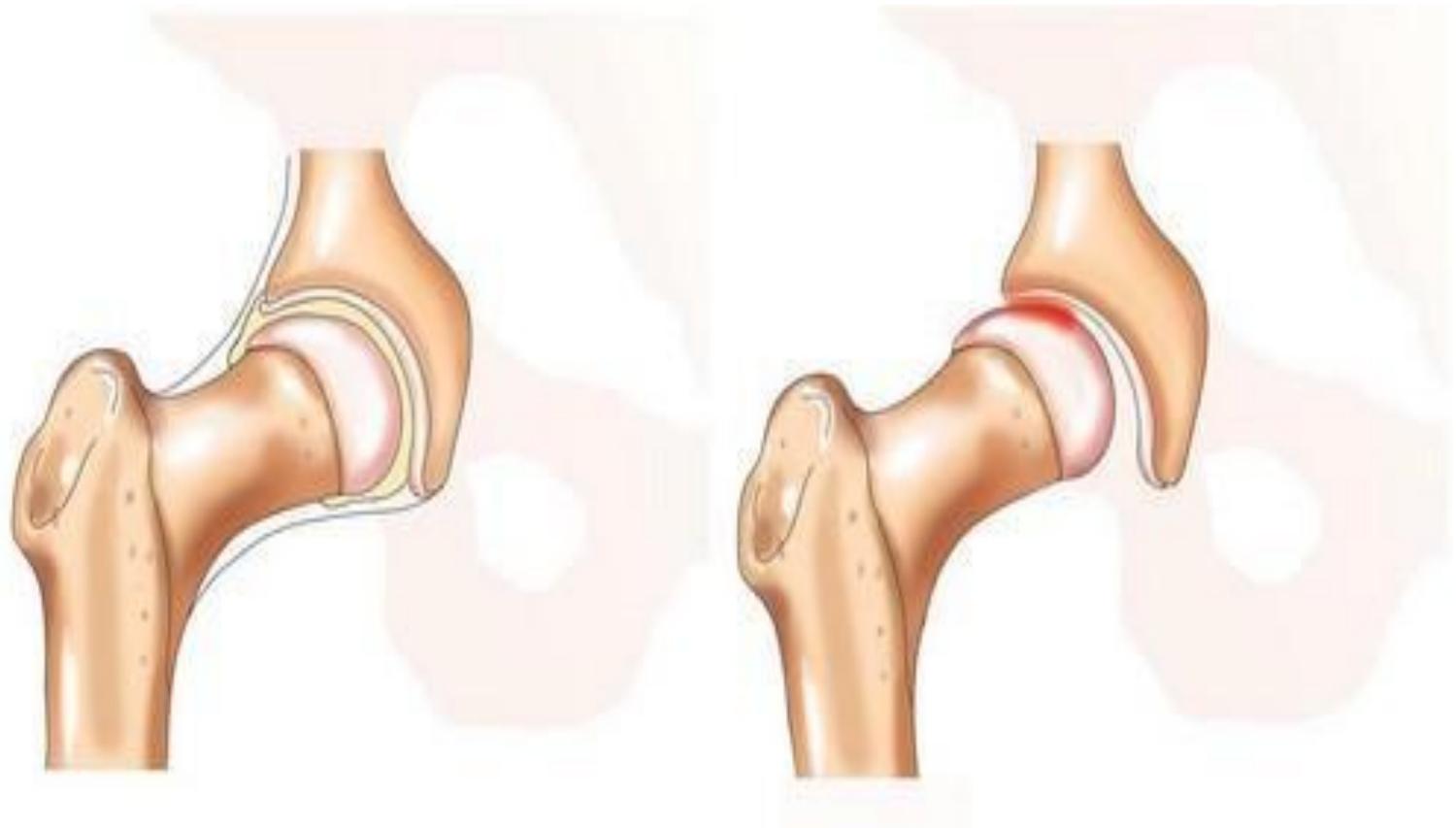
ГИПЕРПОДВИЖНОСТЬ СУСТАВОВ



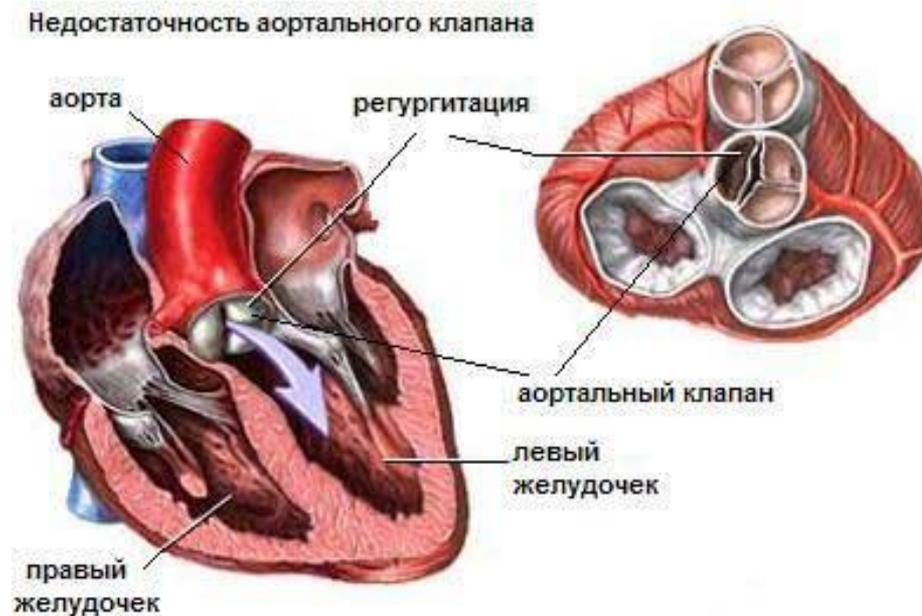
ВЫСОКОЕ ГОТИЧЕСКОЕ НЕБО



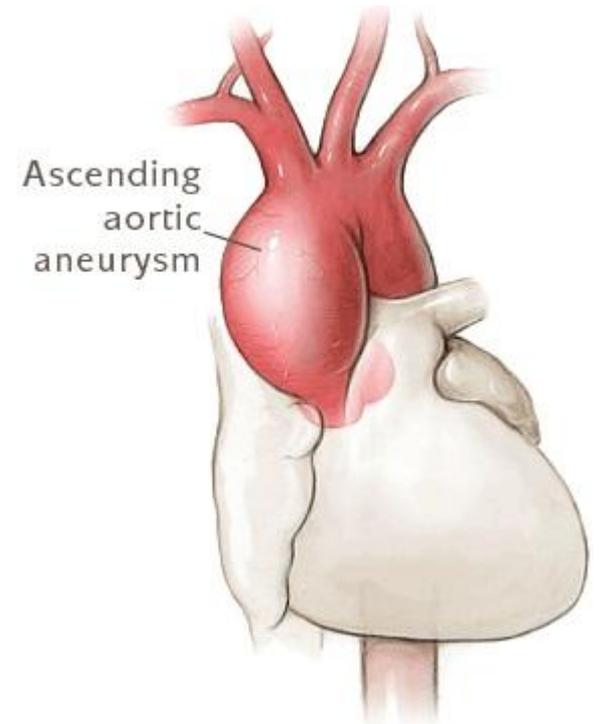
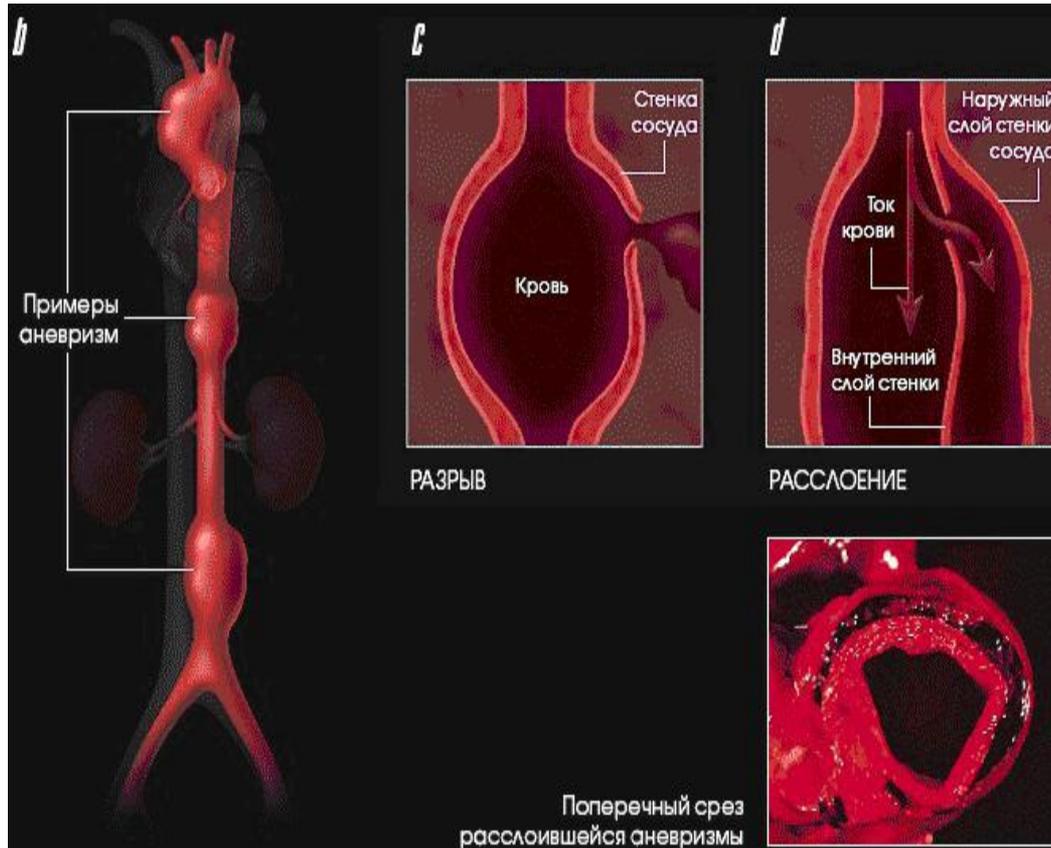
недоразвитие вертлужной впадины



Со стороны **сердечно-сосудистой системы**:
дилатация корня аорты, аортальная регургитация,
расслаивающая аневризма аорты, пролапс
митрального клапана, регургитация крови при
недостаточности митрального клапана



Основной и самой частой причиной смерти у больных синдромом Марфана является разрыв аневризмы аорты



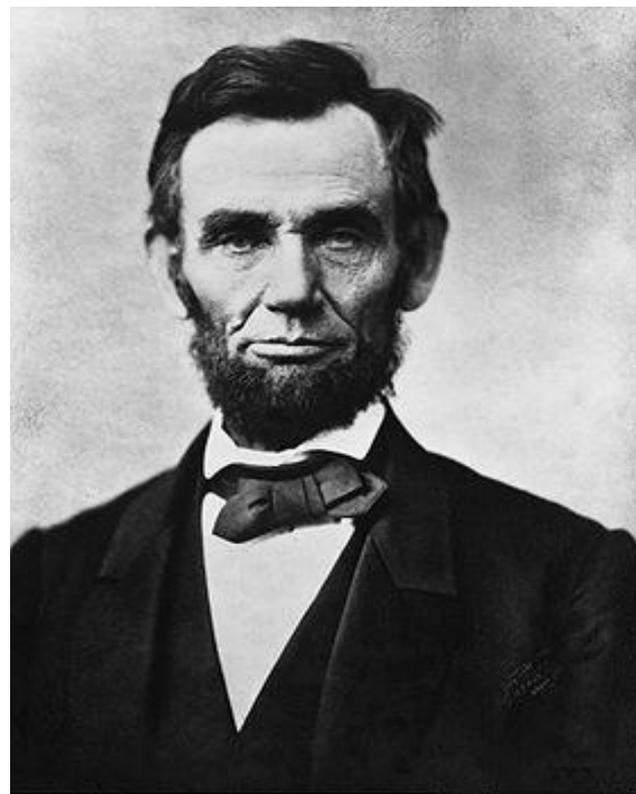
Со стороны **глазного аппарата**: иридоденез
(дрожание хрусталика вследствие
слабости цинновой связки), подвывих хрусталика,
отслойка сетчатки, близорукость высокой степени.



Синдромом Марфана страдали
несколько всемирно известных
личностей: Г.Х.Андерсен, Н.Паганини



Корней Чуковский, Авраам Линкольн



Лечение больных с Синдромом Морфана (как и при большинстве врожденно-наследственных синдромов) ранее было симптоматическим.

Теперь разработан и внедрен в практику патогенетический метод лечения Синдрома Морфана - коллагеннормализующая терапия. Метод основан на коррекции метаболизма коллагена и других компонентов соединительной ткани.