



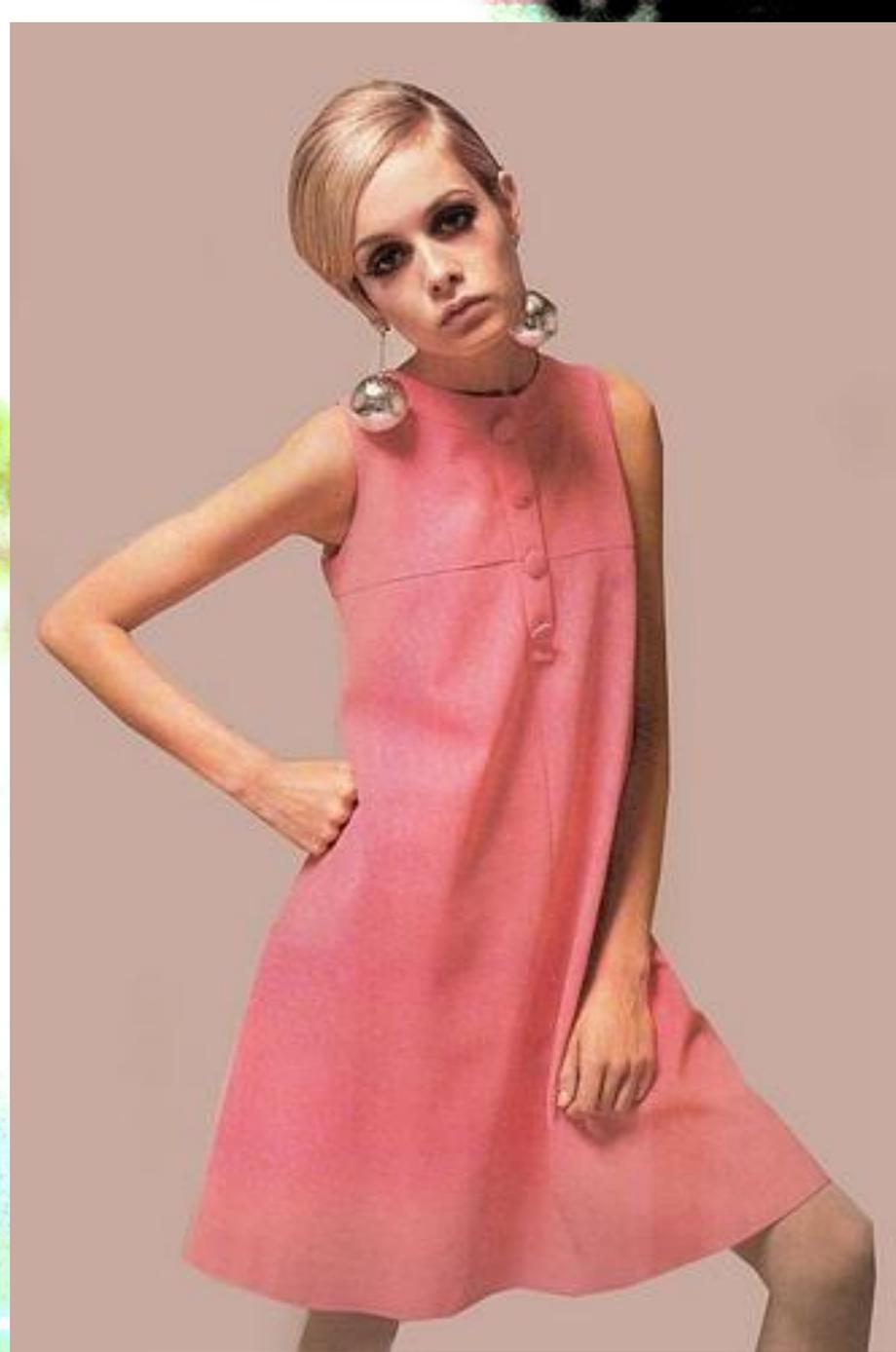
*Синдром Марфана*

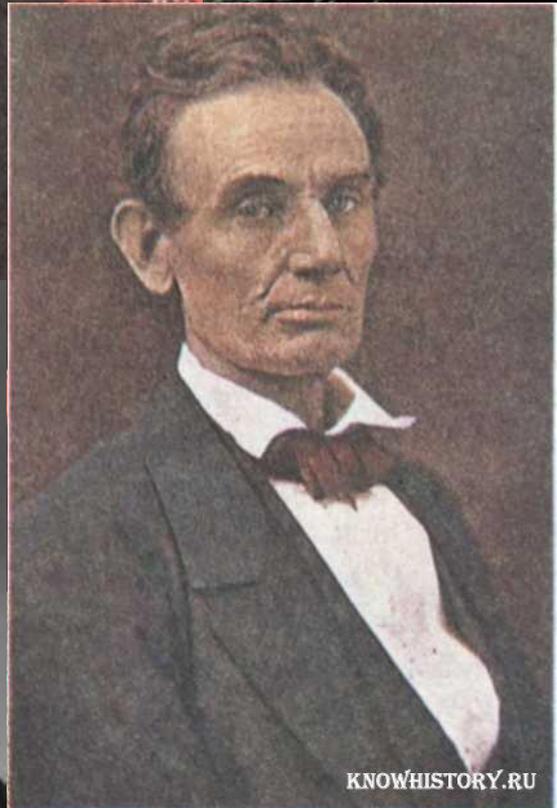
*Синдром Марфана (СМ), или Марфана-Ашара* – это наследственное заболевание соединительной ткани с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы, скелета и органа зрения.

Впервые этот синдром описан французами – в 1896 г., педиатром Антонином Бернардом Марфаном, и в 1902 г. терапевтом Эмилем Шарлем Ашаром.

*Существует интересный факт, что первая девушка модель - Лесли Хорнби, которая послужила прототипом образа всех моделей, имела синдром Марфана.*

*Как, установлено, что ряд всемирно известных людей страдали синдромом Марфана, среди них следует упомянуть президента США А. Линкольна и великого скрипача Паганини.*





KNOWHISTORY.RU

*Н. Паганини, Ш. де Голль, Г.Х. Андерсен,  
А. Линкольн.*

# Классификация.

## I. Форма:

1. Стертая: слабо выраженные изменения в одной, двух системах.
2. Выраженная:
  - а) слабо выраженные изменения в трех системах.
  - б) выраженные изменения хотя бы в одной системе (ограниченная форма).
  - в) выраженные изменения в двух, трех системах и более.

## II. Характер течения:

1. Прогрессирующий.
2. Стабильный.

## III. Генетическая характеристика:

1. Семейная форма (тип наследования).
2. Первичная мутация.

# ССС.

Наиболее частая *сердечная патология* при СМ – **недостаточность митрального клапана**. Обычно наблюдается поражение эластических структур створок и сухожильных нитей клапана с развитием его недостаточности.

Эта дисфункция митрального клапана рано или поздно у многих перерастает в умеренную или тяжелую митральную недостаточность, требующую хирургической коррекции.

Самым грозным осложнением является развитие **расслаивающей аневризмы аорты с внутрстеночной гематомой, проявляющееся выраженным болевым синдромом и тяжелыми гемодинамическими нарушениями, зачастую является причиной смерти больных СМ.**

Идентичные, но менее выраженные изменения могут быть и в легочной артерии.

*Так как при СМ сосудистая патология генерализованная, поражается эластическая ткань всех сосудов. Аневризмы могут возникать не только в различных отделах аорты, крупных ветвях легочной артерии, но и в венечных, сонных, лучевых, локтевых, бедренных, мозговых и других сосудах.*

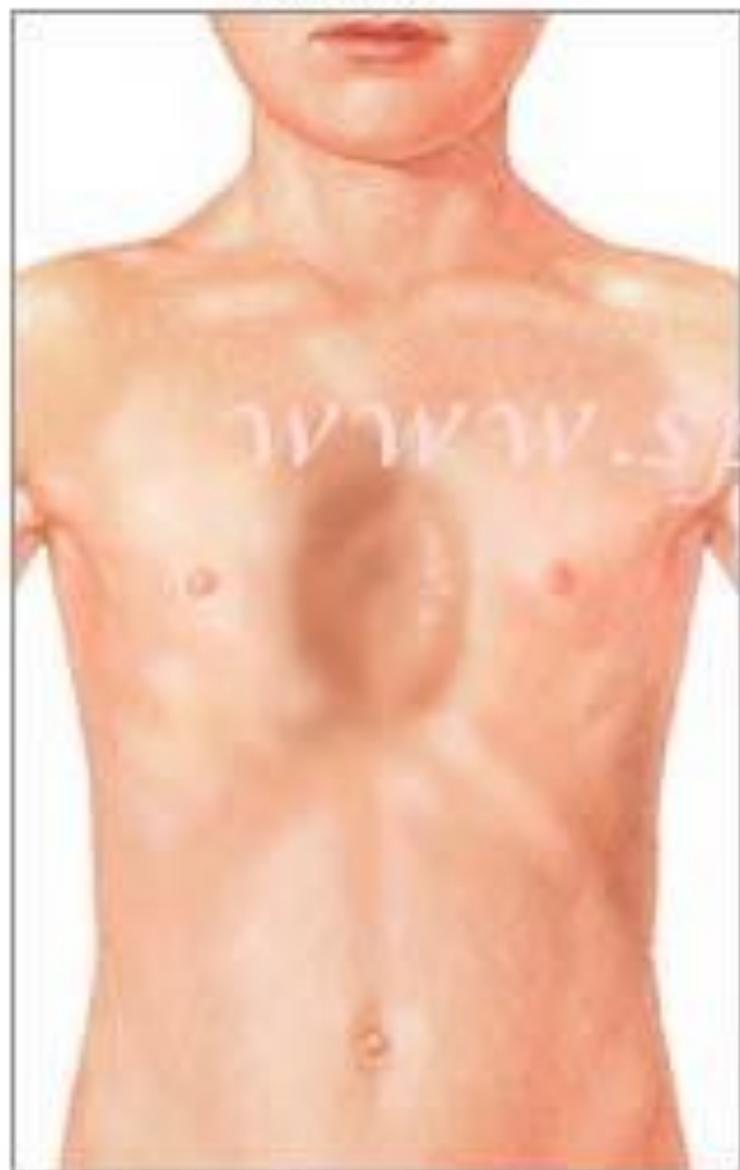
# Скелет.

Проявления со стороны скелета наблюдаются у 2/3 пациентов.

- высокий рост, астеническое телосложение,
- долихостеномелию, долихоцефалию,
- прогнатию,
- деформация грудины («куриная» грудь или грудь «сапожника»),
- сколиозы , кифосколиозы,
- нарушение функции суставов, плоскостопие,
- дисфункцию височно-нижнечелюстного сустава.

Характерным является *внешний вид больных*: длинные и тонкие конечности с такими же пальцами, длинные, узкие ногти, «птичье лицо» (большой нос и маловыраженный подбородок).

## Воронкообразная грудь

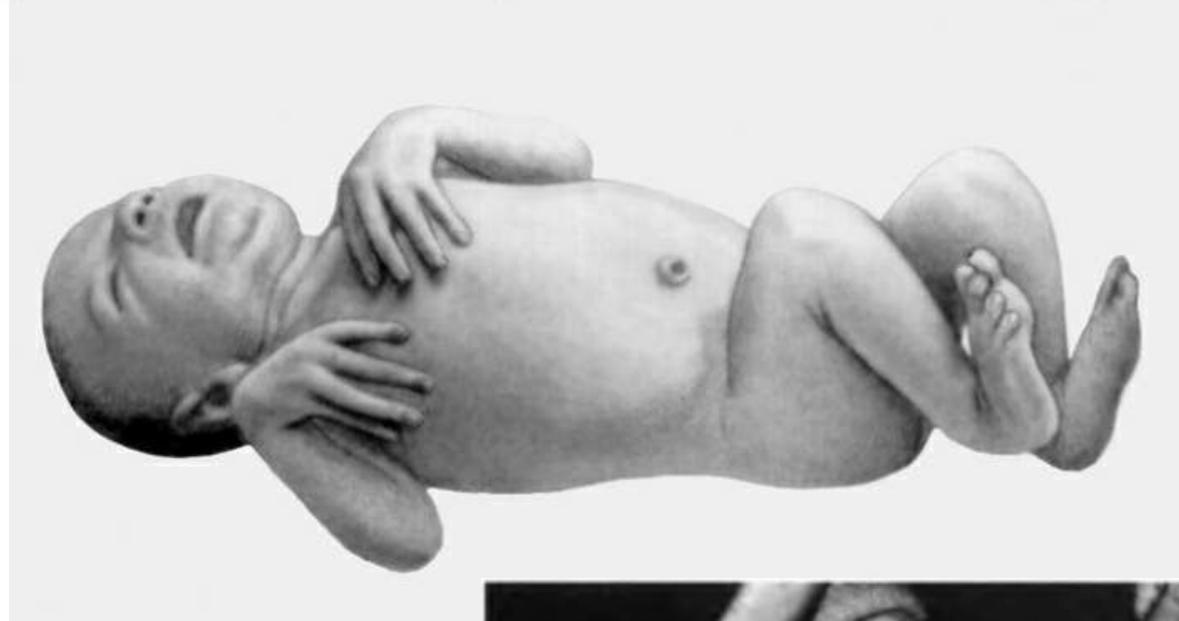


## Арахнодактилия



## Дилатация аорты





## *Офтальмологические признаки.*

Наиболее часто встречается **миопия различной степени, гипоплазия радужки, эктопия хрусталиков кверху, внутрь или кнаружи, катаракта, зрачковая перепонка, косоглазие, дегенерация сетчатки, врожденная или вторичная глаукома.**

Эктопия хрусталиков вследствие надрывов, разрывов и деструкции связок постоянно прогрессирует, что отражается на зрительных функциях и плохо поддается коррекции очками.

Наиболее часто эта патология хрусталиков встречается в среднем школьном возрасте, носит двусторонний характер, но степень ее выраженности может быть различной.

## *Диагностика. Дополнительные методы исследования.*

1. Лабораторные.  
Электрокардиография.
3. Рентгенография.
4. Компьютерная томография.
5. Ангиография.
6. Эхокардиография.
7. Магнитно-резонансная томография (МРТ)
8. Генетологический анализ.

# Лечение.

## Консервативное.

Так как ведущая причина смерти больных СМ - разрыв расслаивающей аневризмы аорты, то консервативное лечение направлено в первую очередь на его предотвращение.

Еще в начале 70-х годов прошлого столетия было показано, что риск расслоения аорты у больных с СМ можно снизить путем длительного применения  $\beta$ -блокаторов (пропранолол, атенолол и метопролол).

При наличии непереносимости или противопоказаний к применению  $\beta$ -блокаторов используют антагонисты кальция.

Стимуляция преждевременного полового созревания при помощи гормонотерапии может затормозить дальнейший рост и уменьшить проявления СМ у очень высоких детей.

## *Хирургическое.*

В настоящее время при СМ в основном применяется **два типа вмешательств на аорте:**

1. комбинированная трансплантация по Bentall, при которой пересаживают корень аорты и ее клапан,
2. операции, сохраняющие аортальный клапан.

5-летняя и 10-летняя выживаемость при операции по Bentall - 80% и 60% соответственно, а операции с сохранением аортального клапана еще более эффективны: 5-летняя выживаемость превышает 90% .

## *Синдром Марфана и беременность.*

Беременность при СМ опасна, по крайней мере, по двум причинам.

1. Имеется риск наследования заболевания, который составляет 50%.
2. Во время беременности и в раннем послеродовом периоде у больной женщины резко увеличивается риск расслаивающей аневризмы аорты и возникновения инфекционного эндокардита .

Риск этого осложнения возрастает пропорционально увеличению срока беременности.

Роды через естественные родовые пути возможны у женщин, не имеющих выраженной патологии сердечно-сосудистой системы и диаметр аорты, не превышающий 4 см.

## *Диспансерное наблюдение.*

В целях предотвращения прогрессирования заболевания и профилактики осложнений необходимо:

1. Регулярное наблюдение квалифицированных специалистов многопрофильной клиники.
2. Постоянный прием бета-адреноблокаторов (при отсутствии абсолютных противопоказаний).
3. Периодическое выполнение ЭхоКГ, МРТ или КТ для контроля диаметра аорты и клапанных пороков.
4. Профилактика инфекционного эндокардита в течение 6 месяцев после оперативного лечения, а также при имеющихся пороках клапанов.



*Спасибо за внимание!*