

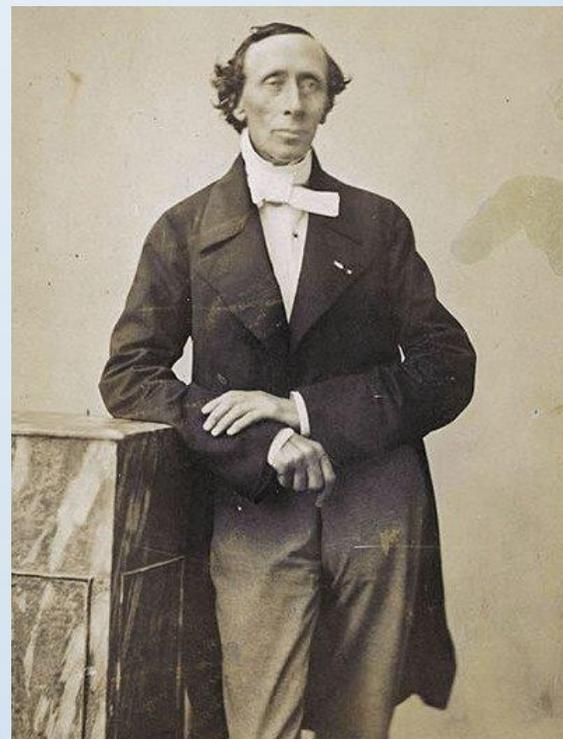
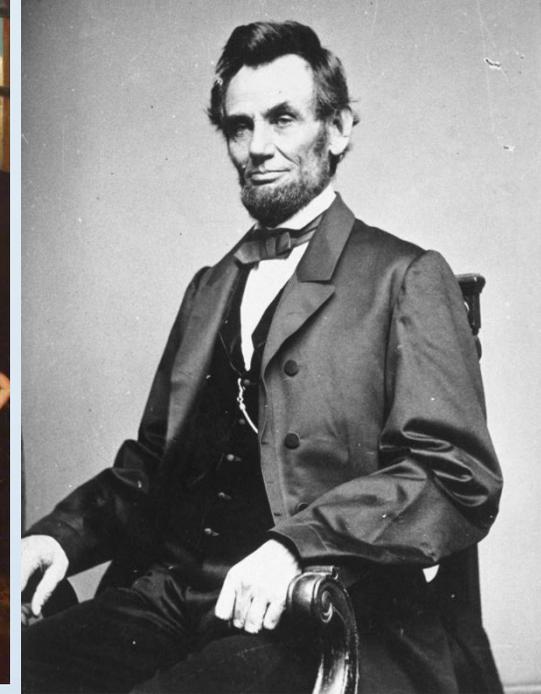


Синдром Марфана-Ашара

Подготовила:
Висарханова Раяна

«Крис Паттон, известный американский баскетболист, умер во время игры в 1976 году, та же участь постигла звезду волейбола Фло Хаймана, скоропостижно скончавшегося в 30-летнем возрасте во время матча в 1986 году. Оба спортсмена умерли от расслоения аорты. К сожалению, в те годы подобная кончина не была редкостью. Поскольку больные с синдромом Марфана отличаются очень высоким ростом и длиннорукостью, некоторые из них издревле стремились стать спортивными звездами, но, чаще всего, смерть от разрыва аорты настигала их уже в молодом возрасте, не давая возможности сделать карьеру»

Как, установлено, что ряд всемирно известных людей страдали синдромом Марфана, среди них следует упомянуть президента США А. Линкольна, великого скрипача Паганини, французского деятеля Ш. Де Голля, автора детских рассказов Г. Х. Андерсена



Синдром Марффана (СМ), или Марффана-Ашара

Это наследственное заболевание соединительной ткани с преимущественным поражением сердечно-сосудистой системы, скелета и органа зрения.

Частота СМ в популяции составляет от 1:3000 до 1:15000.

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

Этиология и патогенез

СМ относят к наследственным болезням соединительной ткани с аутосомно-доминантным типом наследования. Молекулярной основой заболевания является нарушение синтеза одного из белков соединительной ткани - фибриллина, который в норме придает ей эластичность и сократимость. При СМ вследствие дефицита фибриллина или его аномального строения соединительная ткань обладает повышенной растяжимостью и теряет способность выдерживать физиологические нагрузки. Ген фибриллина-1 располагается на длинном плече хромосомы 15, и картирован в локусе 15q21.

При вступлении в брак 1 больного и 1 здорового родителя вероятность рождения больных детей – 50%.

Приблизительно в 75% случаев
заболевание передается по наследству,
остальные 25% вызываются
спорадическими мутациями.

Следует сказать, что СМ обладает
выраженной генетической
гетерогенностью.



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.

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

- 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

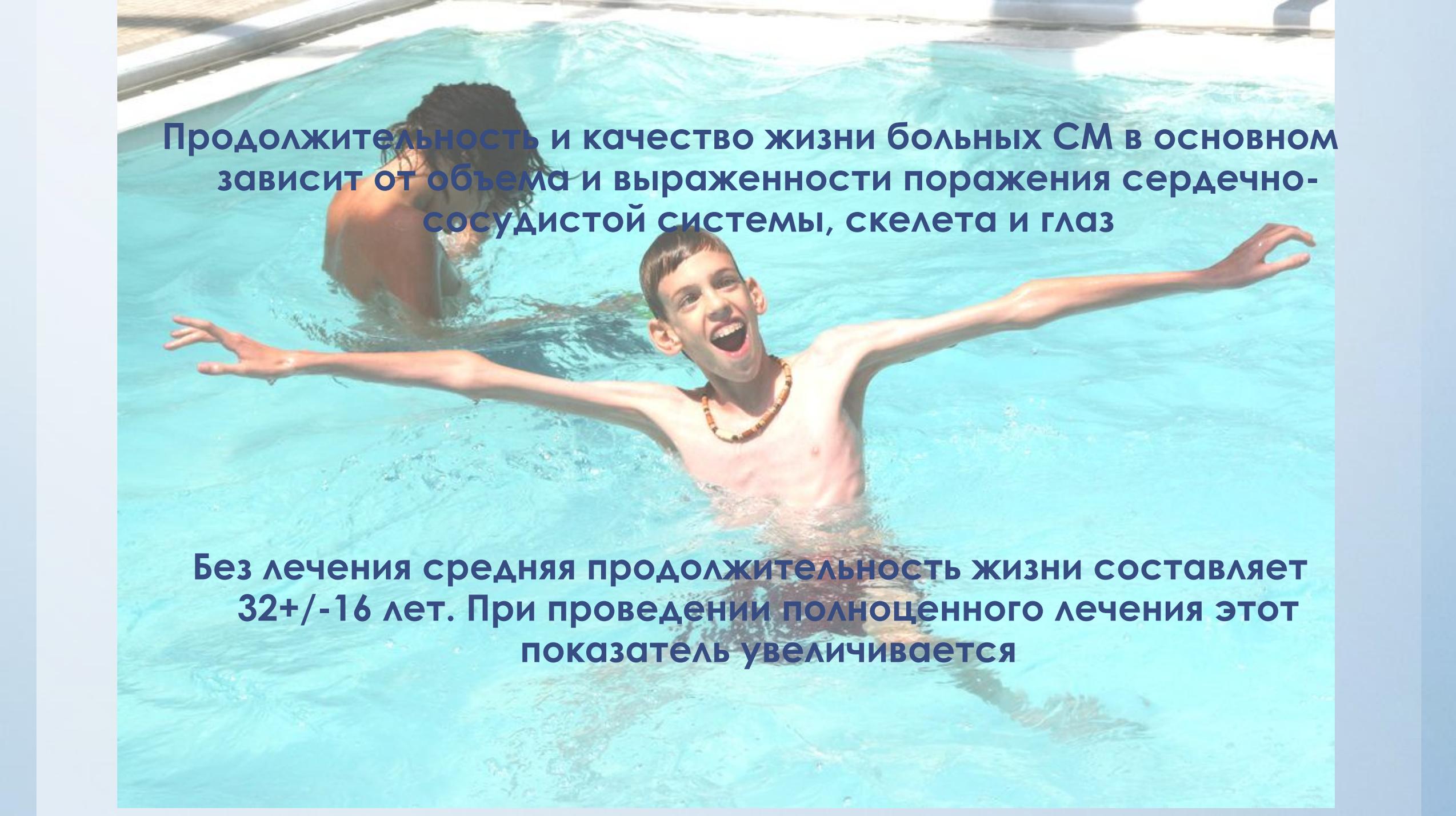
- высокий рост, астеническое телосложение,
- долихостеномелию, долихоцефалию,
- деформация грудины («куриная» грудь или грудь «сапожника»),
- арахнодактилию,
- сколиозы и спондилолистезы, кифосколиозы,
- нарушение функции суставов, плоскостопие,
- протрузию вертлужной впадины, дисфункцию височно-нижнечелюстного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

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



Лечение: консервативное и хирургическое

- **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 β -блокаторов (пропранолол, атенолол и метопролол). При наличии непереносимости или противопоказаний к применению β -блокаторов используют антагонисты кальция или ингибиторы ангиотензин превращающего фермента (АПФ). Стимуляция преждевременного полового созревания при помощи гормонотерапии может затормозить дальнейший рост и уменьшить проявления СМ у очень высоких детей.

A young boy is swimming in a pool, with his arms outstretched and a joyful expression on his face. He is wearing a necklace. In the background, another person is partially visible, also in the water. The water is clear and blue.

Продолжительность и качество жизни больных СМ в основном зависит от объема и выраженности поражения сердечно-сосудистой системы, скелета и глаз

Без лечения средняя продолжительность жизни составляет 32+/-16 лет. При проведении полноценного лечения этот показатель увеличивается

Спасибо за внимание

