

# СИНДРОМ МАРФАНА

Подготовила студентка 106 группы  
Терешина Елена



## ОПРЕДЕЛЕНИЕ

- Синдром Марфана – наследственное заболевание, возникает вследствие нарушения синтеза белка фибриллина. Формируется у плода во время внутриутробного развития, характеризуется изменениями скелета.



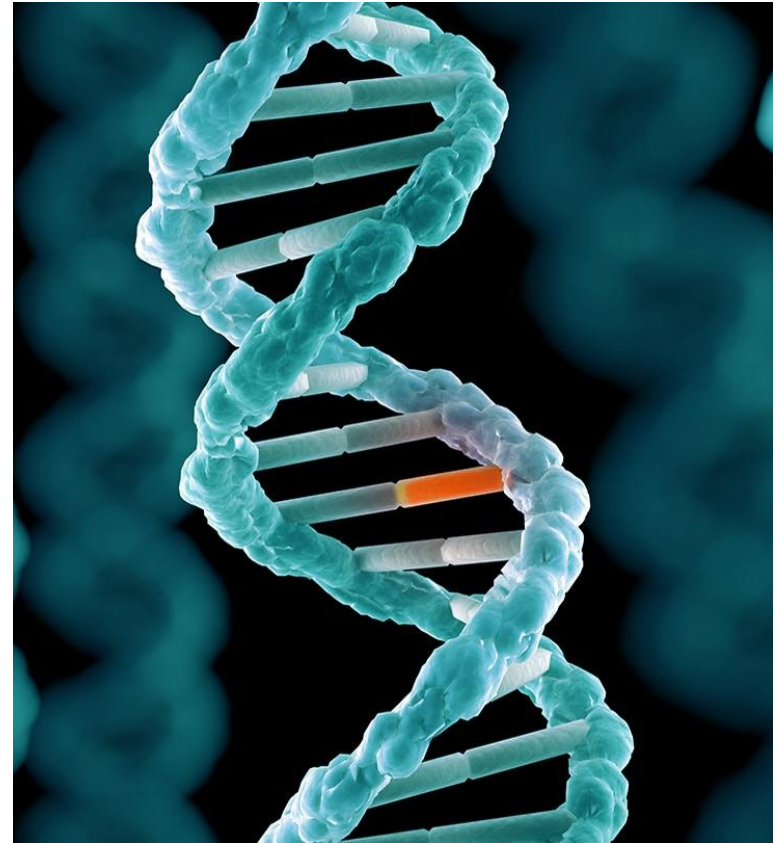
# ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- Передается по аутосомно-доминантному принципу.
- В некоторых случаях становится результатом мутации гена.
- Мутация проявляется всегда, степень выраженности симптомов зависит от генетических особенностей.
- Возможно у человека любой расы и любого пола.



# Причины

- Мутация в гене **FBN1**, который располагается в 15 хромосоме и отвечает за нормальное производство фибриллина.
- Можно выделить основные причины, способствующие появлению синдрома:
  - наследственность;
  - возраст отца (старше 35 лет).



# КЛАССИФИКАЦИЯ

- **Формы патологии:**
  - стертая;
  - выраженная.
- **Характер течения синдрома:**
  - прогрессирующий;
  - стабильный.
- **Этиологическая классификация:**
  - семейная форма;
  - спорадическая форма.



# СИМПТОМЫ

## □ Скелет:

- короткое туловище и длинные ноги;
- «паучьи пальцы»;
- худощавое телосложение;
- удлиненное и узкое лицо;
- глубокая посадка глаз;
- деформированная грудная клетка в виде воронки или киля птицы.



# СИМПТОМЫ

## □ Сердце и сосуды:

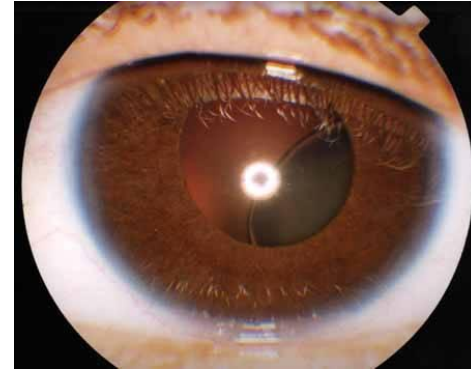
- различные виды аритмии;
- воспаление внутренней оболочки сердца — эндокарда;
- похолодание конечностей;
- затрудненное дыхание.



# СИМПТОМЫ

## □ Глаза:

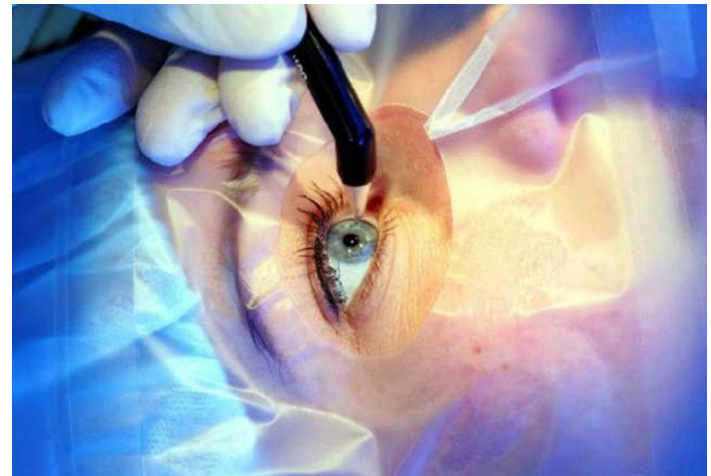
- миопия;
- смещение хрусталика в сторону;
- недоразвитие радужки и ресничной мышцы;
- астигматизм;
- дальнозоркость.





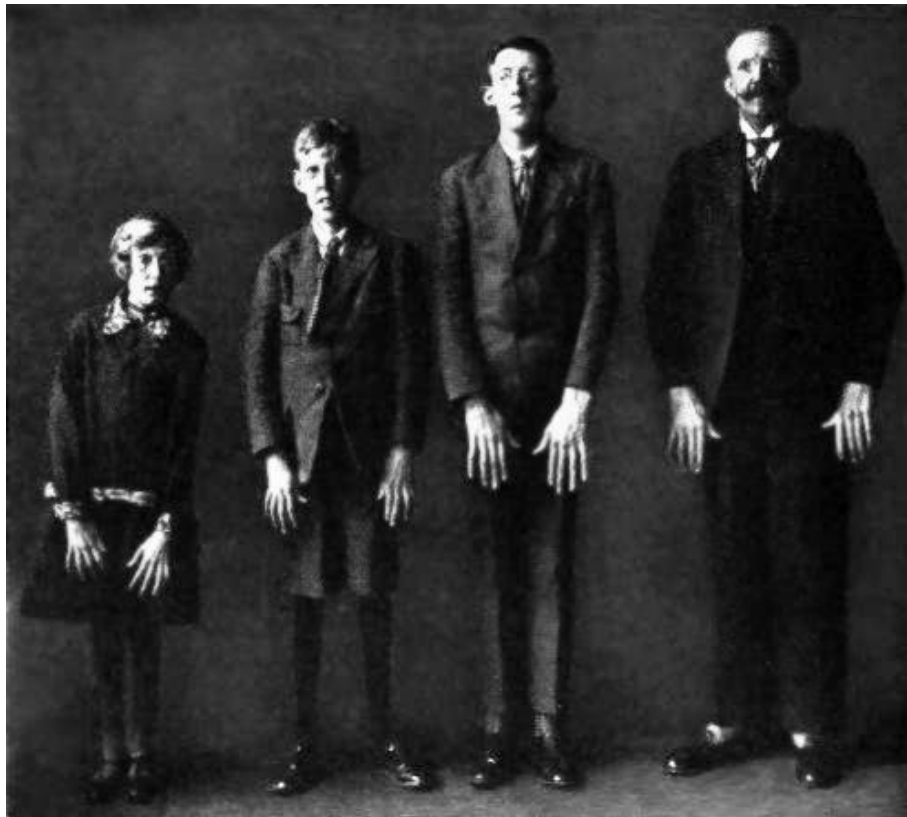
# ЛЕЧЕНИЕ

- Медикаментозное лечение;
- Хирургическое лечение:
  - оперативное вмешательство на сердце и аорте;
  - операции на глазах;
  - хирургическая коррекция скелета;
- Очки / линзы;
- ЛФК.



# ПРОГНОЗ

- При наличии серьезных нарушений со стороны кардиоваскулярной системы, глаз и скелета больного длительность их жизни ограничивается 40-50 годами, и повышается риск внезапной смерти.



# РЕКОМЕНДАЦИИ

- Ведение здорового образа жизни;
- Ограничение физического перенапряжения;
- Отказ от спортивных игр повышенной активности;
- Регулярное посещение специалистов в области кардиологии, офтальмологии, ортопедии, неврологии.



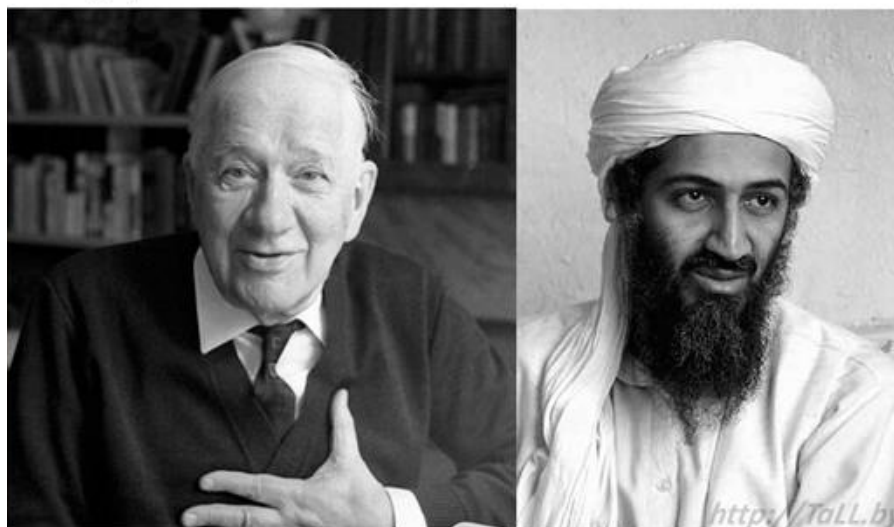
# ИЗВЕСТНЫЕ ЛЮДИ С СИНДРОМОМ МАРФАНА



*Никколо Паганини*

*Ганс Кристиан Андерсен*

*Авраам Линкольн*



*Корней Чуковский*

*Осама Бен Ладен*



Спасибо за внимание!

