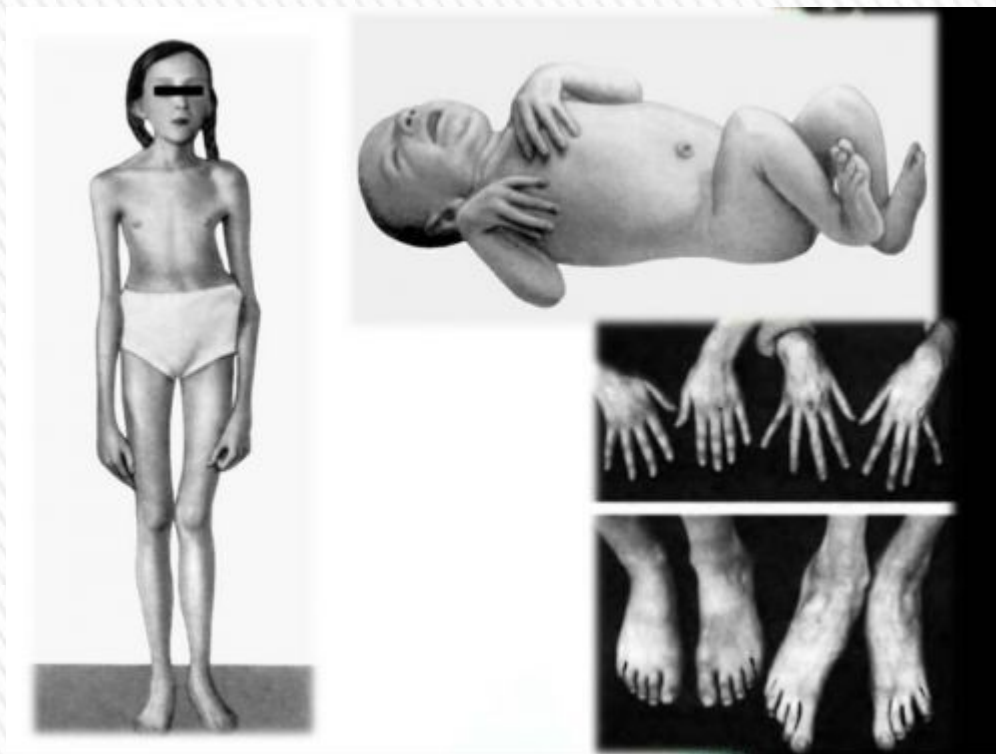


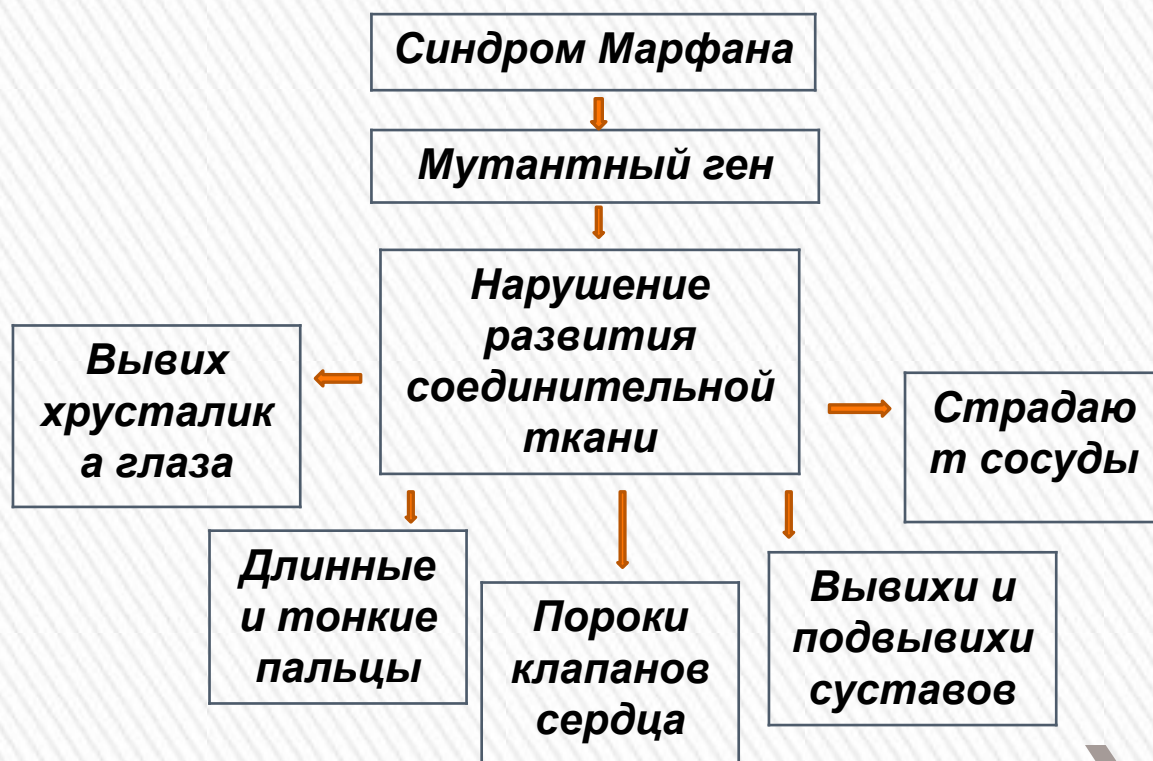


СИНДРОМ МАРФАНА



*Выполнили студенты 1 курса
специальности 09.02.07
Информационные системы и
программирование
учебной группы ИСП-101-52-00
Агапов Денис Романович
Кардаков Денис Алексеевич*

Синдром Марфана – наследственное заболевание, с поражением соединительной ткани.





Антуан Марфан

*Синдром назван именем
Антуана Марфана,
французского педиатра
в 1896 году.*

*Ген болезни обнаружен
Франческо Рамиресом в центре
Маунт Синай (Нью-Йорк)
в 1991 году*



Причина синдрома Марфана - мутации гена *FBN1*, который отвечает за синтез фибриллина .

Здоровые родители имеют один шанс из 5000, родить ребенка с синдромом Марфана.



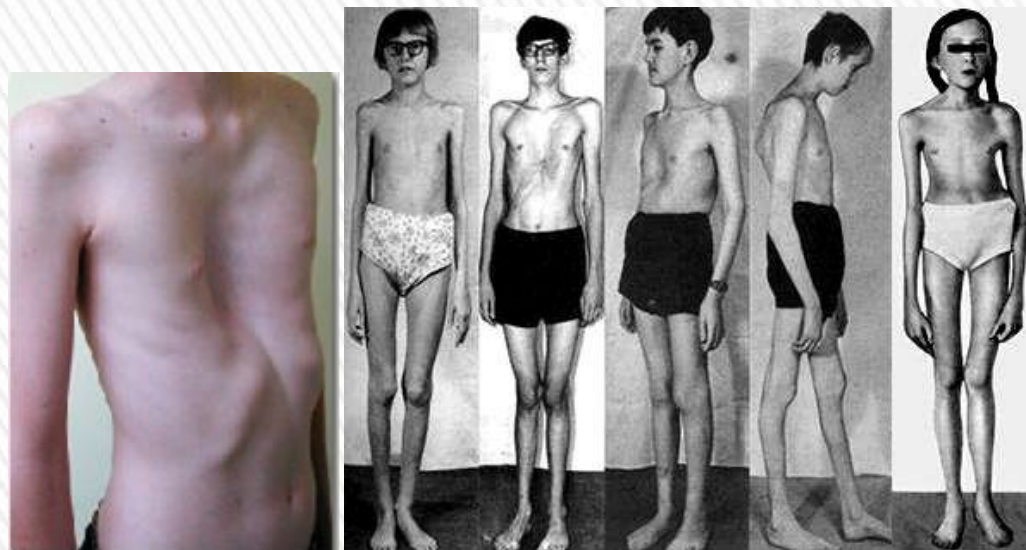
Ген *FBN 1*



Клиническая картина синдрома Марфана

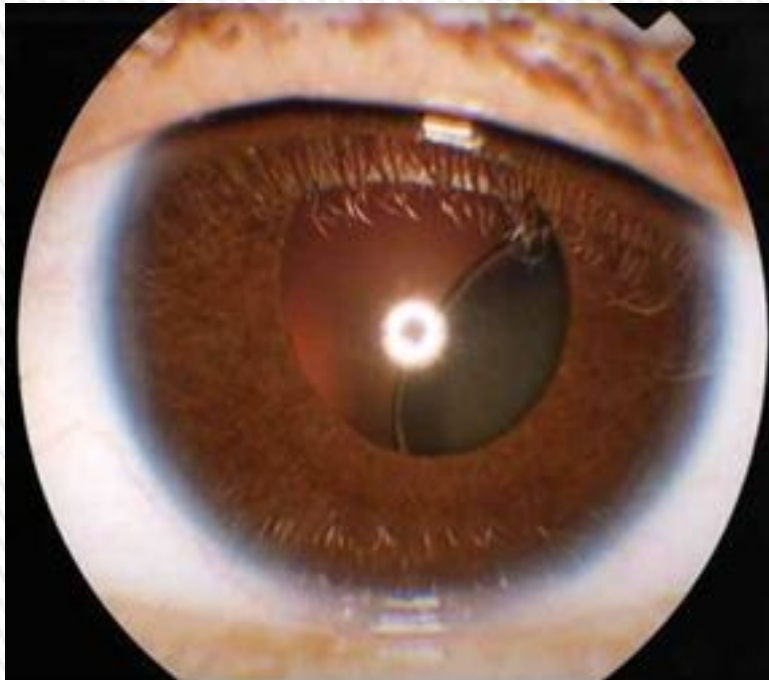
Скелет

- *человек высокий и худой**
- *конечности длинные**
- *изменение грудины**
- *искривление спины (сколиоз)**
- *плоскостопие**



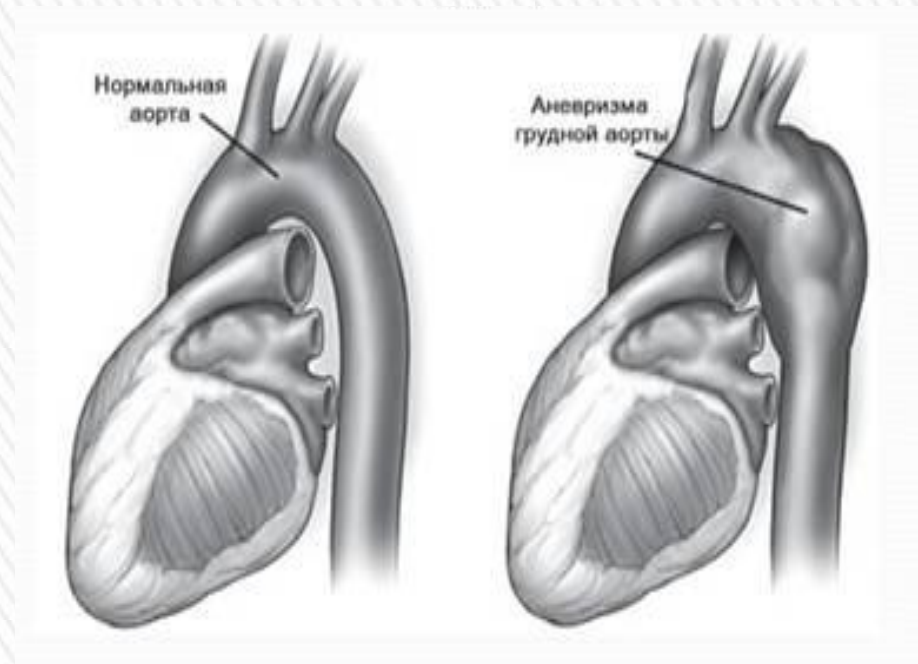
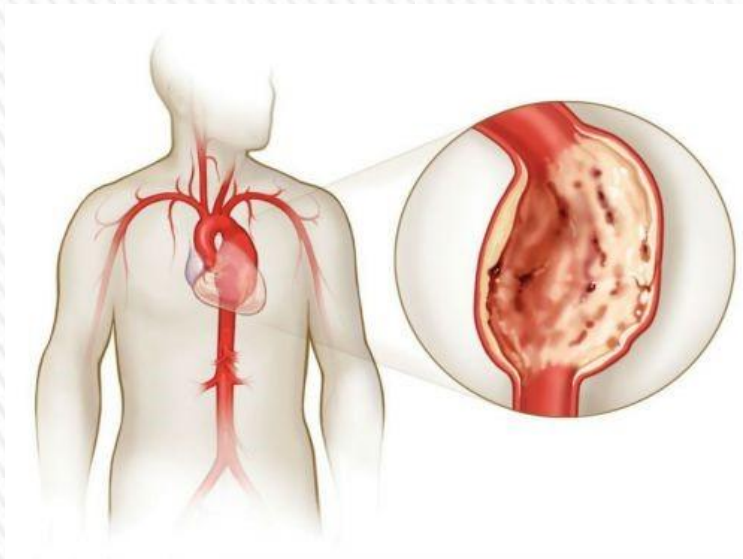
Глаза

- близорукость
- глаукома (высокое давление внутри глаза)
- катаракта
- смещение одного из двух хрусталиков глаз



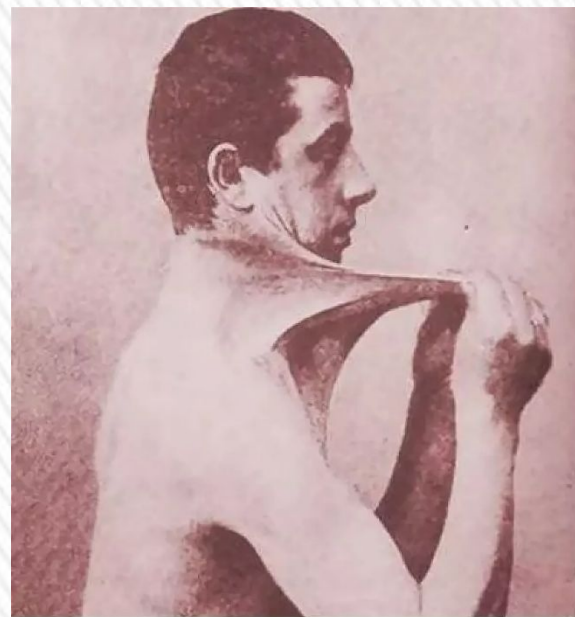
Сердечно-сосудистая система

- расширение аорты
- риск разрыва аорты



Кожа

растягивание кожи без изменения массы тела



«Большие» и «малые» критерии для определения синдрома Марфана

Система органов	Большой критерий	Малый критерий
Патология скелета	Как минимум 4 из нижеследующих признаков: • килевидная деформация грудной клетки; • воронкообразная деформация грудной клетки, требующая хирургической коррекции; • соотношение верхний/нижний сегмент < 0,86 или размах рук/рост > 1,05; • положительные тесты запястья и большого пальца; • сколиоз > 20° или спондилолистез; • уменьшение разгибания локтевых суставов (угол < 170°); • плоская стопа; • протрузия вертлужных впадин	2 больших или 1 большой и 2 из нижеперечисленных признаков: • воронкообразная деформация грудной клетки; • гипермобильность суставов; • высокое небо со скученностью зубов; • характерные особенности лицевого черепа
Глаза	Эктопия хрусталика	Плоская роговица; увеличенная длина глазного яблока (миопия); гипоплазия радужной оболочки или гипоплазия цилиарной мышцы (затруднение миоза)
Сердечно-сосудистая система	Дилатация аорты	Пролапс митрального клапана; дилатация легочной артерии в возрасте < 40 лет; кальцификация митрального кольца в возрасте < 40 лет; другая дилатация или диссекция аорты
Легочная система	Нет	Спонтанный пневмоторакс; апикальные буллы
Кожа/мягкие ткани	Нет	Атрофические стрии; рецидивирующая или оперированная грыжа
Твердая мозговая оболочка	Пояснично-крестцовая эктазия твердой мозговой оболочки	Нет
Генетические находки	Родители, дети или сибсы (братья, сестры) с указанными выше критериями; наличие мутации в гене фибриллина 1 (известные как причина SM); наличие гаплотипа, ассоциированного с SM в семье	Нет

Сочетание с «малых» и «больших» критериев подтверждает диагноз синдром Марфана.



Классификация синдрома Марфана

**По
количеству
пораженных
систем**

стерта
я

выраженная

**По степени
тяжести
изменений**

легкая

средняя

тяжёлая

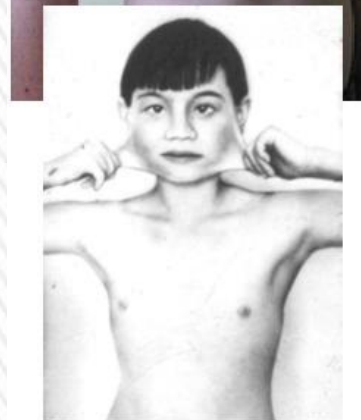
**По
характеру
течения**

стабильны
й

прогрессирующ
ий



Синдром Марфана неизлечим
но наблюдение за больным,
хирургическая коррекция сердечно-сосудистых,
суставных и офтальмологических нарушений
снижают риск для жизни, улучшают ее качество.



Известные люди с синдромом Марфана



Никколо Паганини



Ганс Кристиан Андерсен



Авраам Линкольн



Корней Чуковский



Осама Бен Ладен

