



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.



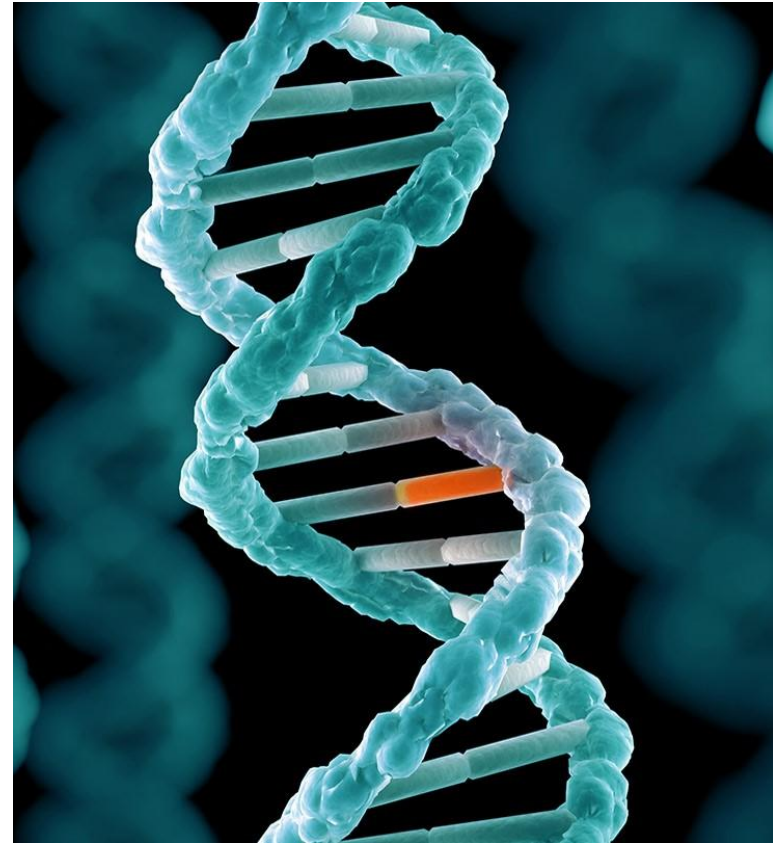
ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 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 узковатое лицо;
- глубокая посадка глаз;
- деформированная грудная клетка в виде воронки или киля птицы.



СИМПТОМЫ

□ Сердце и сосуды:

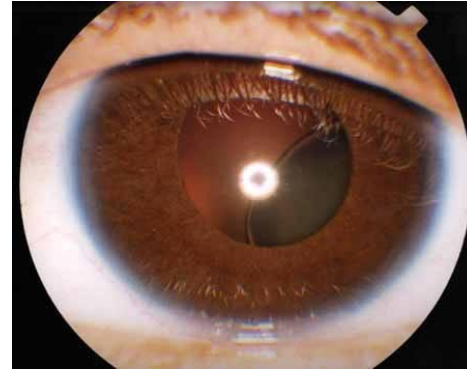
- различные виды аритмии;
- воспаление внутренней оболочки сердца — эндокарда;
- похолодание конечностей;
- затрудненное дыхание.



СИМПТОМЫ

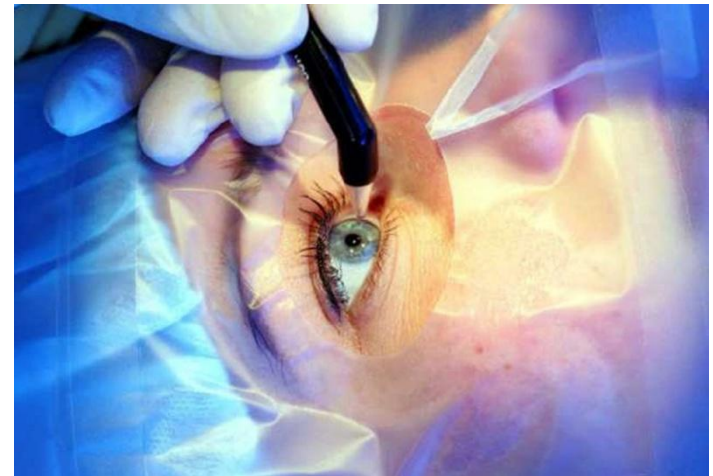
□ Глаза:

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



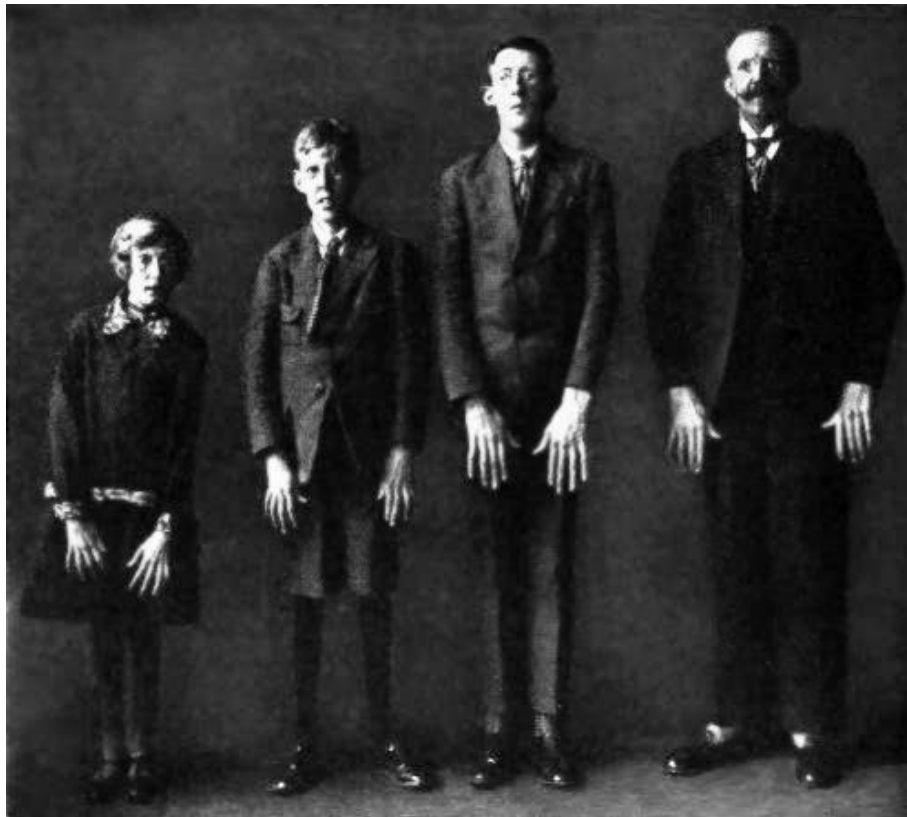
ЛЕЧЕНИЕ

- 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!

