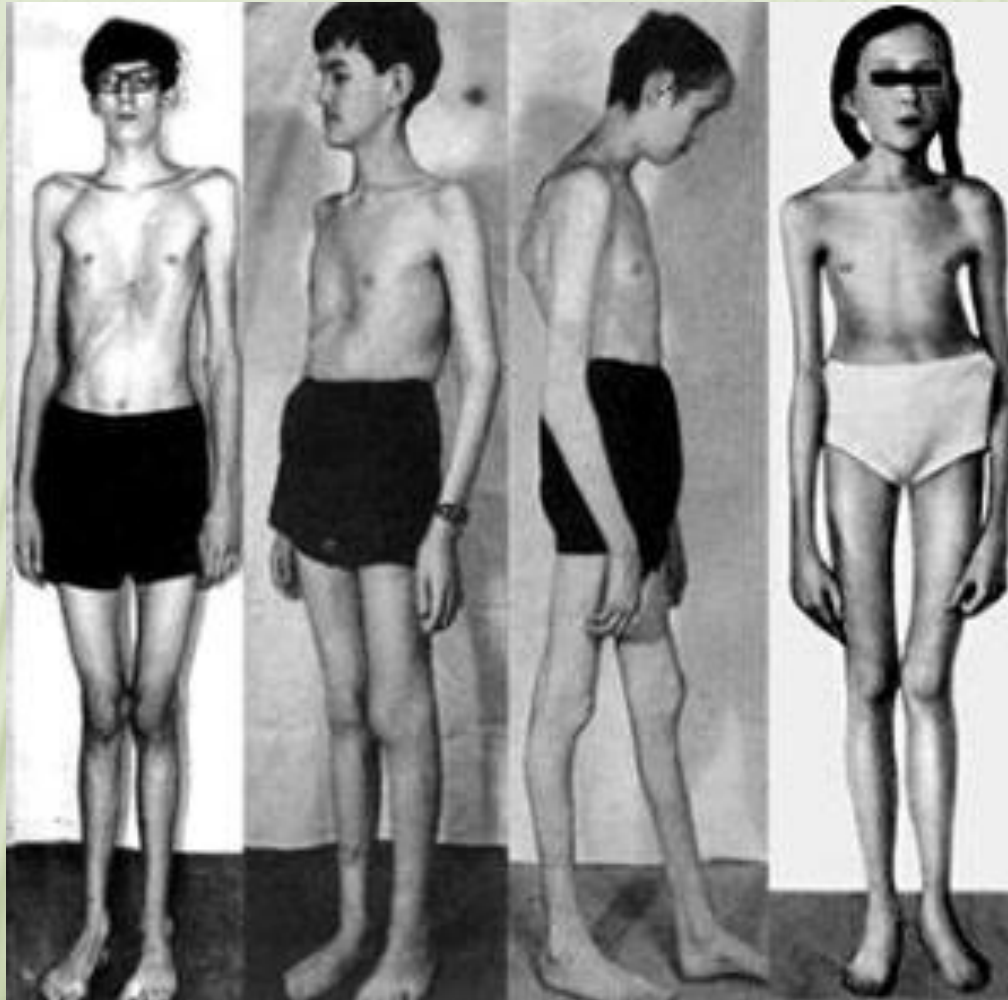


СИНДРОМ МАРФАНА



Синдром Марфана — редкое заболевание с классическим менделевским наследованием*.

Распространённость в популяции составляет порядка 1 на 5000. Синдром диагностируется во всем мире, в любых этнических группах.



***Законы Менделя — принципы передачи наследственных признаков от родительских организмов к их потомкам.**

Синдром (болезнь) Марфана — аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани. Синдром вызван мутацией гена, кодирующего синтез гликопротеина* фибриллина-1, и является плеiotропным*. В классических случаях лица с синдромом Марфана высоки (долихостеномелия), имеют удлинённые конечности, вытянутые пальцы (арахнодактилия) и недоразвитие жировой клетчатки.



*Гликопротенины - это двухкомпонентные белки, в которых белковая часть молекулы ковалентно соединена с одной или несколькими группами гетероолигосахаридов.

*Плейотропия — явление множественного действия гена.

Помимо характерных изменений в органах опорно-двигательного аппарата (удлинённые трубчатые кости скелета, гипермобильность суставов), наблюдается патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системы, что в классических вариантах составляет триаду Марфана.

Признаки синдрома Марфана



*Тонкие пальцы
(арахнодактилия)*



*Деформация грудной
клетки*



Аневризма аорты

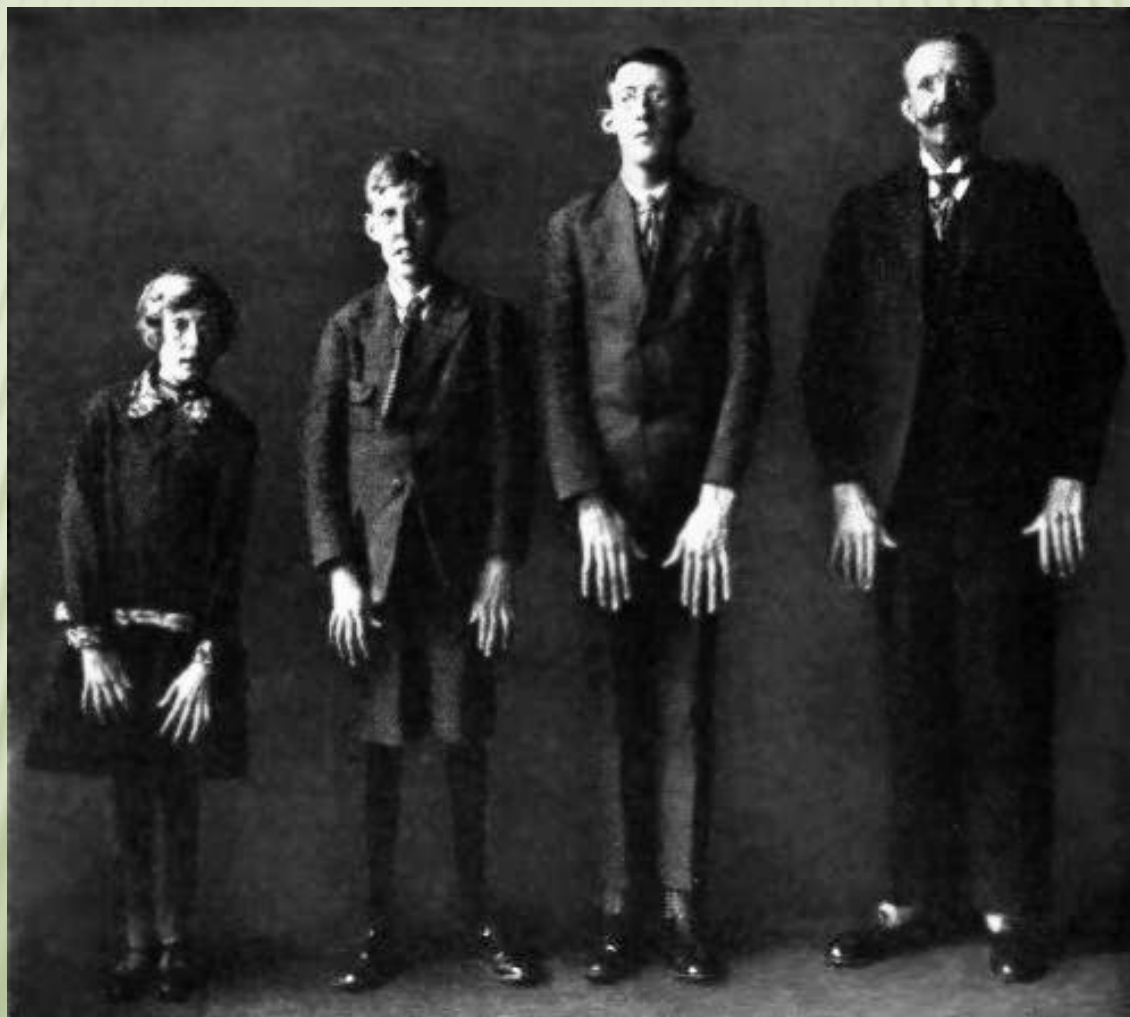
www.angioclinic.ru



Аневризма
брюшной
аорты ниже
почечных
артерий

- Другие системы органов: у 5 % больных отмечаются спонтанные пневмотораксы (скопление воздуха или газов в плевральной полости); характерны стрии (растяжки) на коже в областях плеч, груди, поясницы; у большинства больных наблюдается сужение нервного канала в пояснично-крестцовом отделе; нередко диагностируются кистозные образования в печени и почках, которые увеличиваются с возрастом и обычно клинически не значимы.

Без лечения продолжительность жизни лиц с синдромом Марфана часто ограничивается 30—40 годами, и смерть наступает вследствие расслаивающейся аневризмы аорты или застойной сердечной недостаточности.



ЛЕЧЕНИЕ

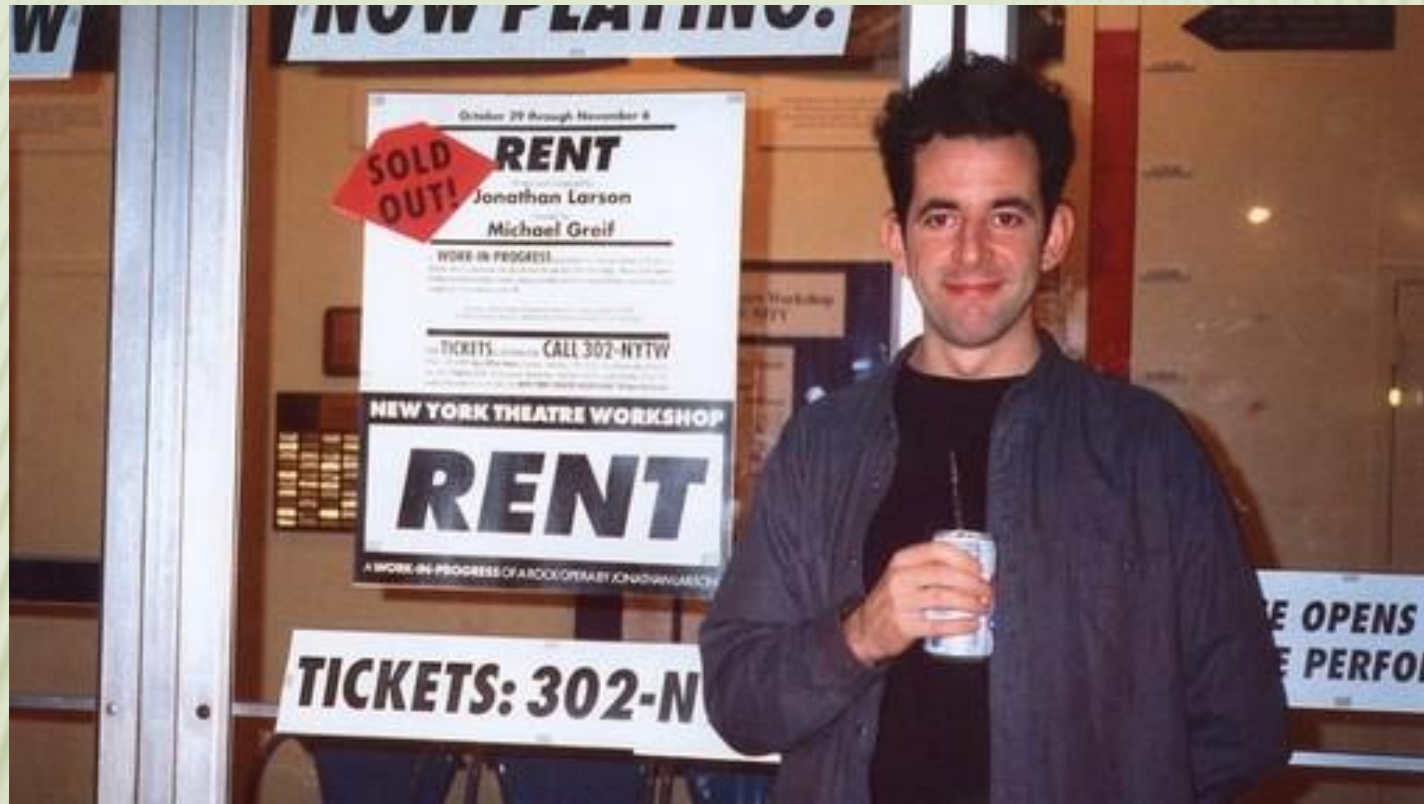
Лечение — преимущественно симптоматическое, направлено на облегчение тех или иных проявлений заболевания. Больным необходимо проходить расширенное ежегодное медицинское обследование с обязательным участием офтальмолога, кардиолога и ортопеда.



Большинство клинических исследований поддерживают профилактическое употребление бета-адреноблокаторов с раннего возраста для предотвращения расслаивающейся аневризмы аорты. В случае выраженной дилатации корня аорты проводится его хирургическая коррекция. Показанием для операции у взрослых больных является достижение максимального диаметра корня аорты 50 мм.

ИЗВЕСТНЫЕ ЛЮДИ С СИНДРОМОМ МАРФАНА

ДЖОНАТАН ЛАРСОН



Известный американский драматург и композитор Джонатан Ларсон – один из самых известных людей с синдромом Марфана на планете. Ларсон умер неожиданно утром 25 января 1996 года от рассечения аорты.

ВИНСЕНТ СКИАВЕЛЛИ



Американский актер и писатель запомнился по фильмам «Пролетая над гнездом кукушки» и «Призрак». Винсент имел довольно необычную внешность и телосложение. Причиной этому был врожденный синдром Марфана (чрезмерно длинные конечности и пальцы).

ТРОЙ СИВАН



Трой Сиван – популярный австрийский актер, певец и YouTuber (с более чем 4 миллионами подписчиков). Форма болезни у него менее выражена, чем у других. Поэтому синдром Марфана практически не мешает актеру в повседневной жизни.

УСАМА БЕН ЛАДЕН



Усама бен Ладен – лидер исламистской террористической организации «Аль-Каида» – страдал синдромом Марфана. Усама бен Ладен имел непропорционально длинные конечности и пальцы рук.

АВРААМ ЛИНКОЛЬН



Считается, что Линкольн страдал синдромом Марфана. Это видно по его телосложению и многочисленным проблемам со здоровьем. На всех фотографиях у президента удлинённые конечности и тонкие длинные пальцы.

БРЭДФОРД КОКС



Брэдфорд Кокс – известный композитор, актер, певец, гитарист и член рок-группы «Deerhunter». Созданная им группа выпустила 7 студийных альбомов.