СИНДРОМ МАРФАНА

Мухитдинов Шавкат Мухаммеджанович

Кафедра медицинской биологии и генетики, Самаркандского Государственного Медицинского университета, Узбекистан.

Шухратова Севинч

Студентка 1 курса Самаркандского Государственного Медицинского университета, Республики Узбекистан

Аннотация: *Синдром Марфана – это генетическое заболевание соединительных тканей, которое проявляется разнообразными нарушениями в различных органах и системах, включая сердце, сосуды, глаза и опорно-двигательную систему. Основной причиной синдрома является мутация гена, ответственного за выработку белка фибриллина, который играет ключевую роль в поддержке структуры соединительных тканей. Симптомы могут варьировать от легких проявлений до серьезных нарушений. Среди наиболее характерных признаков – высокая ростовая конституция, длинные конечности, проблемы с сердечно-сосудистой системой (например, аневризма аорты), а также дисфункция глаз (вывих хрусталика). Диагностика основывается на клинических признаках и генетическом тестировании, а лечение включает наблюдение, медикаментозное вмешательство и хирургические операции для предотвращения осложнений. Ранее выявление и грамотное лечение могут значительно улучшить качество жизни пациентов.*

Ключевые слова: *Синдром Марфана, арахнодактилия, аномалии скелета, аутосомно-доминантный тип наследования, «паучьи пальцы», фибриллин, аневризма аорты.*

Исторические данные: Не исключено, что первое описание близкой к СМ клинической картины было представлено на заседании Американского офтальмологического общества в июле 1875 г. E. Williams,

который выделил в отдельную группу пациентов с семейным анамнезом и гипермобильными изменениями в суставах, высоким ростом, дислокацией хрусталика. Однако из-за отсутствия фотодокументации и результатов дальнейшего динамического наблюдения пациентов это сообщение осталось незамеченным. Впоследствии заболевание получило свое название в честь французского педиатра Antonine Bernaedi Marfan, который в 1896 г. описал клинический случай удлинения конечностей и пальцев, контрактур суставов, кифо-сколиоза у пятилетней девочки. На заседании медицинского общества в Париже он сообщил о клиническом наблюдении за 5.5-летней девочкой астенической конституции с непропорционально длинными конечностями и врожденной контрактурой пальцев. Сообщение послужило основанием для возникновения эпонимического титула «Синдрома Марфана». Спустя годы выяснилось, что пациентка страдала врожденной контрактурной арахнодактилией. В 1902 г. Французский терапевт Е.С. Ахард, а затем В.Х. Эрб дополнили описание клинических признаков. В дальнейшем изменения других систем и органов при аномалиях скелета, характерных для синдрома Марфана, молекулярно-генетическая характеристика болезни были подробно описаны многими исследователями.

Цели исследования: Цель исследования синдрома Марфана заключается в:

- Углубленном изучении клинических проявлений заболевания;
- Механизмов его развития;
- Методы ранней диагностики эффективный подход к лечению;
- Улучшение понимания патогенеза;
- Выявление факторов риска осложнений;
- Разработка стратегий для повышения качества жизни пациентов.

Понятие о патогенезе: Синдром Марфана (синдром Marfan – Achard, синдром Marfan – Erb, arachnodactylia, dolichostenomelia, gigantismus partialis, dystrophia mesodermalis congenita, hyperchondroplasia, acrochondrohyperplasia) – заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, относится к группе наследственных патологий соединительной ткани. Заболевание обусловлено наличием мутаций гена FBN1, ответственного за синтез фибриллина – основной компонент микрофибрилл, расположенного на длинном плече 15ой хромосомы. Классическое описание синдрома, «вызубренное» первокурсниками (нами) на занятиях, звучит как «вдавленная грудная клетка», «паучьи пальцы», ранняя смерть от разрыва «аневризмы аорты». При углубленном изучении синдрома как особой формы диспропорционального гигантизма в результате системного дефекта соединительной ткани обнаруживается очень большая вариативность проявления.

Полный набор признаков СМ характеризуется следующими особенностями внешности:

- Очень высокий рост, относительно коротком туловище;
- Дефицит массы тела;
- Длинные «паучьи» пальцы и конечности;
- Удлиненный череп и вытянутое лицо;
- Чрезмерная гибкость или (редко) ограниченная подвижность суставов;
- Сколиоз, кифоз, деформация грудной клетки;
- Скученность зубов;
- Вывих хрусталика и шейного сегмента позвоночника;
- Плоскостопие;
- Дефекты ветвей легочной артерии, аневризма аорты и ее расслоение, а также пороки сердца;
- Долихостеномелия, арахнодактилия;
- Недоразвитие жировой клетчатки;

- Высокий физический и психический тонус (из-за повышенного выброса адреналина в крови).

Но при этом тяжелом, редком заболевании, существенно сокращающем продолжительность жизни, в ряде случаев, имеет место, повышенный выброс адреналина, который поддерживает высокий физический и психический тонус. Повышенное содержание адреналина в крови способствует перманентному нахождению организма в «боевой готовности». Носители синдрома постоянно находятся в возбужденном состоянии: адреналин подстегивает их нервную систему и делает трудоголиками.

Им присущ «рефлекс цели», помогающий реализовать свои способности, удивительная целеустремленность, повышенная работоспособность, искрометный юмор, самокритика, упертость, и высокий интеллект.

Естественно, возникает интересный вопрос: «Могут ли женщины родить с СМ?». Роды естественным путем возможны у женщин без выраженной патологии сердечно-сосудистой патологии и при диаметре аорты, не превышающей 40 мм.

Диагностика: Благодаря современной диагностике и новым методам лечения, пациенты с синдромом Марфана могут жить до 70-80 лет, что почти вдвое дольше, чем еще 40-50 лет назад. Диагностика основывается на сочетании клинических признаков, семейного анамнеза и различных диагностических тестов. Можно провести эхокардиографию, МРТ сердца и рентгенографию (для диагностики деформации грудной клетки и диагностики сколиоза).

Заключение: Диагностика синдрома Марфана представляет собой многогранный процесс, включающий тщательное клиническое обследование, использование современных диагностических критериев, генетическое тестирование и дополнительные исследования. Основное внимание уделяется выявлению характерных признаков заболевания, таких

как изменения в костной системе, сердечно-сосудистых и глазных структурах. Ранее выявление синдрома Марфана и своевременное лечение позволяют снизить риски развития осложнений, улучшить качество жизни пациентов и снизить смертность, связанную с аневризмой аорты и другими сердечными патологиями.

ИСПОЛЬЗОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА:

1. Е.Л. Трисветова/ Клиническая диагностика синдрома Марфана.
2. О.И. Нечаев, Л.Ф. Палатова/ Сергей Сергеевич Юдин и синдром Марфана.
3. Ю.К. Богоявленский, Т.Н. Улиссова, И.М. Яровая, В.Н. Ярыгин/ Множественное взаимодействие генов. Плейотропия.
4. B.L. Loeys/ Пересмотренная нозология Гента для синдрома Марфана. Американский журнал человеческой генетики.
5. H.C. Dietz/ Синдром Марфана: клинический патогенез, молекулярная генетика и диагностика.
6. D.I. Silverman/ Риск аортального диссекционного разрыва у пациентов с синдромом Марфана. Новый журнал медицины.
7. A. Mahmut/ Синдром Марфана: обзор клинических аспекиов и управления. Журнал редких заболеваний.