


Синдром Марфана



Синдром Марфана – наследственное аутосомно – доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани

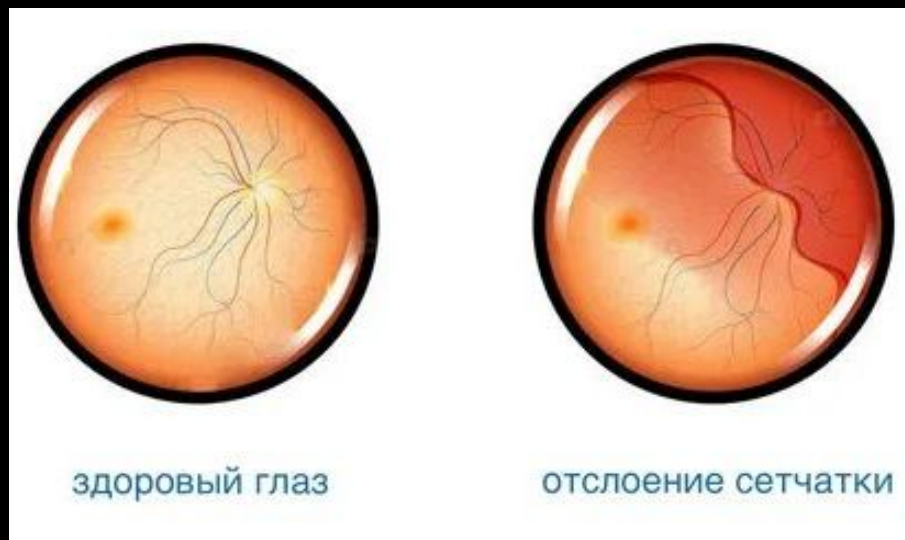


Вызван мутацией гена в 15 хромосоме, которая определяет структуру фибрина

Симптомы и проявления



Подвывих хрусталика

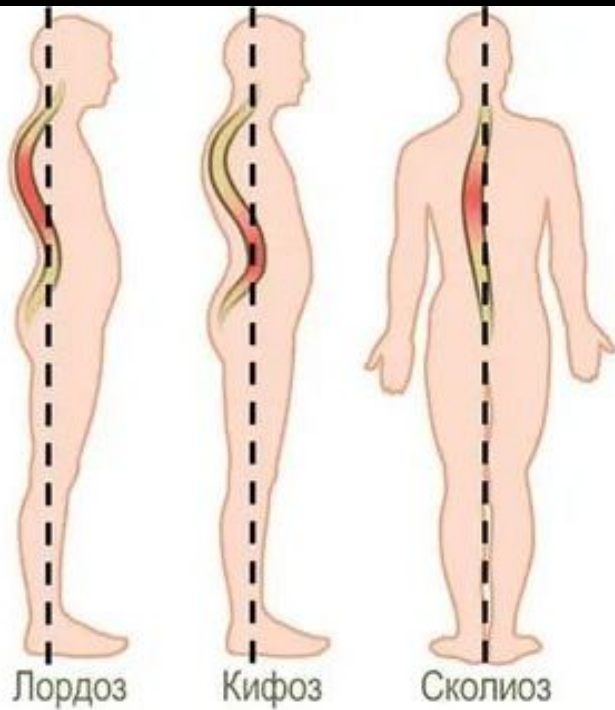


Отслоение сетчатки при миопии



Арахнодактилия





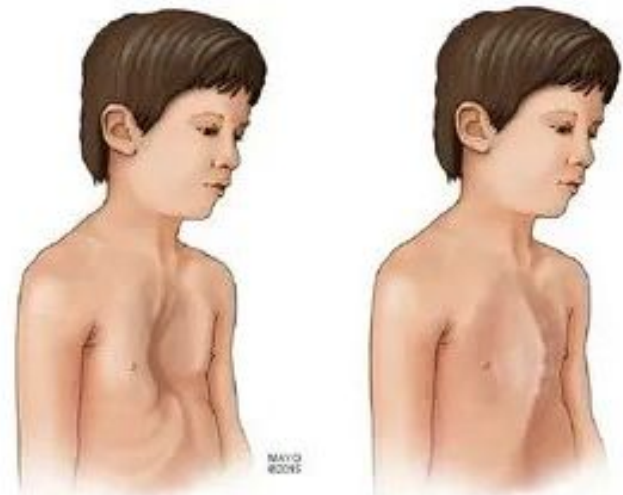
Лордоз

Кифоз

Сколиоз

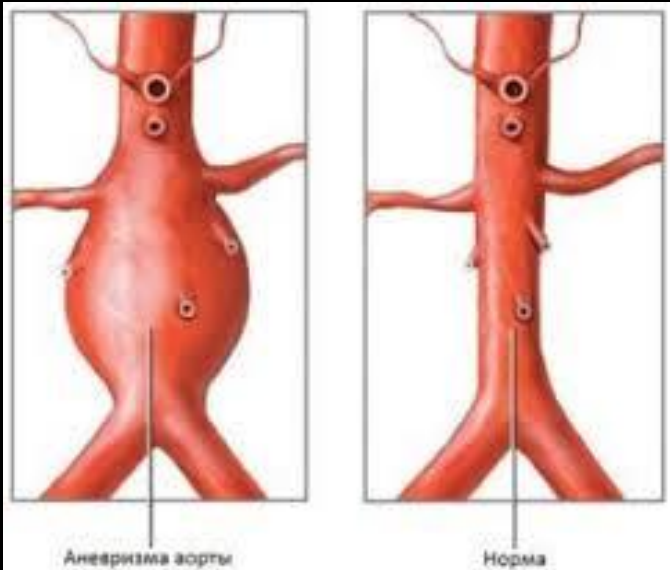
Деформация передней
стенки грудной стенки

Деформации позвоночника



Воронкообразная
грудь

Килевидная грудь



Аневризма аорты

Норма



Двигаясь вверх,
кровь усиливает
расслоение

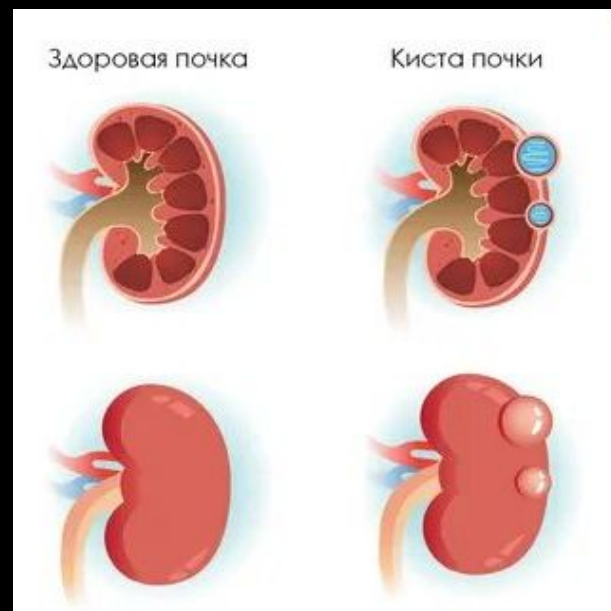
Образуется
ложный поток
просвета аорты

Расслаивающаяся
аневризма аорты

Кистозные образования
печени и почек



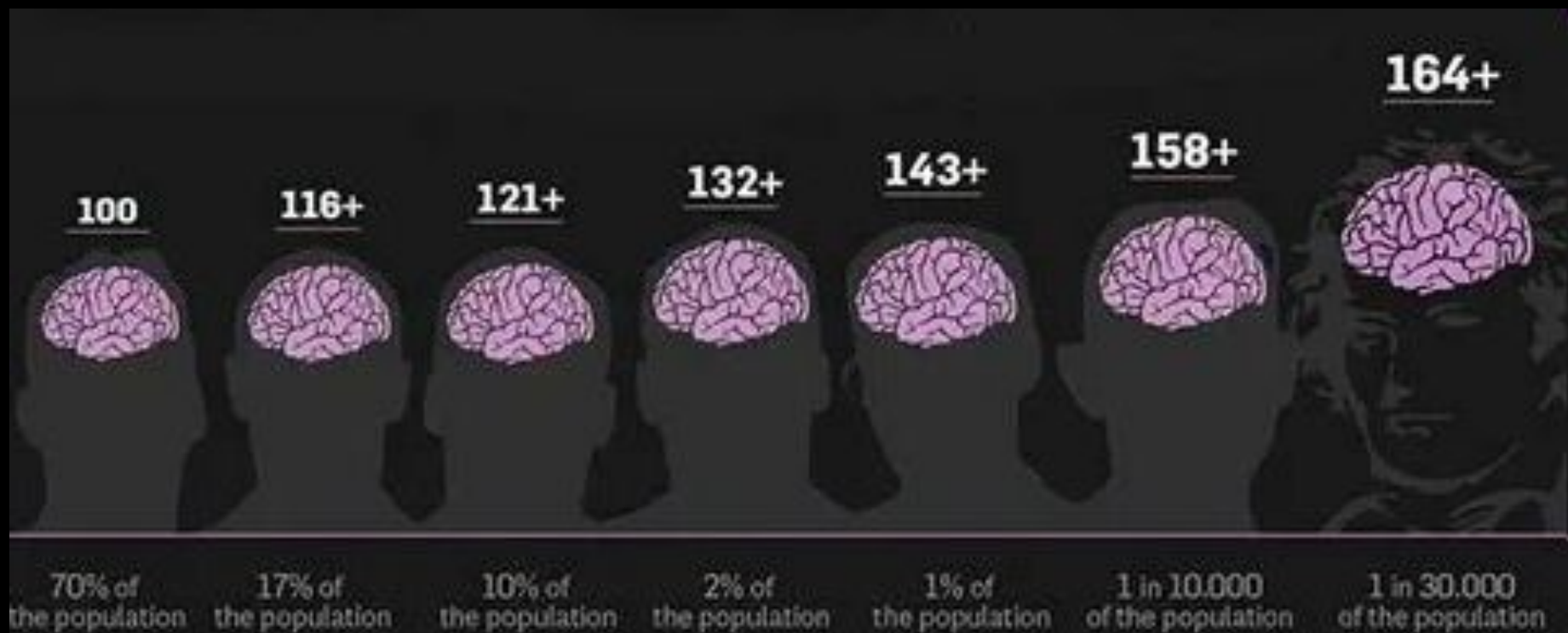
Киста печени



Здоровая почка

Киста почки

Многие люди с синдромом имеют высокие показатели интеллекта. IQ выше среднестатистического в популяции



Требования к диагностике синдрома Марфана

1. Отягощенный наследственный анамнез

2. Наличие эктопии хрусталика и подтвержденного расширения корня аорты

3. Наличие расширенного корня аорты и подтвержденной мутации гена

4. Наличие эктопии хрусталика с подтвержденной мутацией гена

5. Сочетание расширения аорты и признаков системного вовлечения соединительной ткани

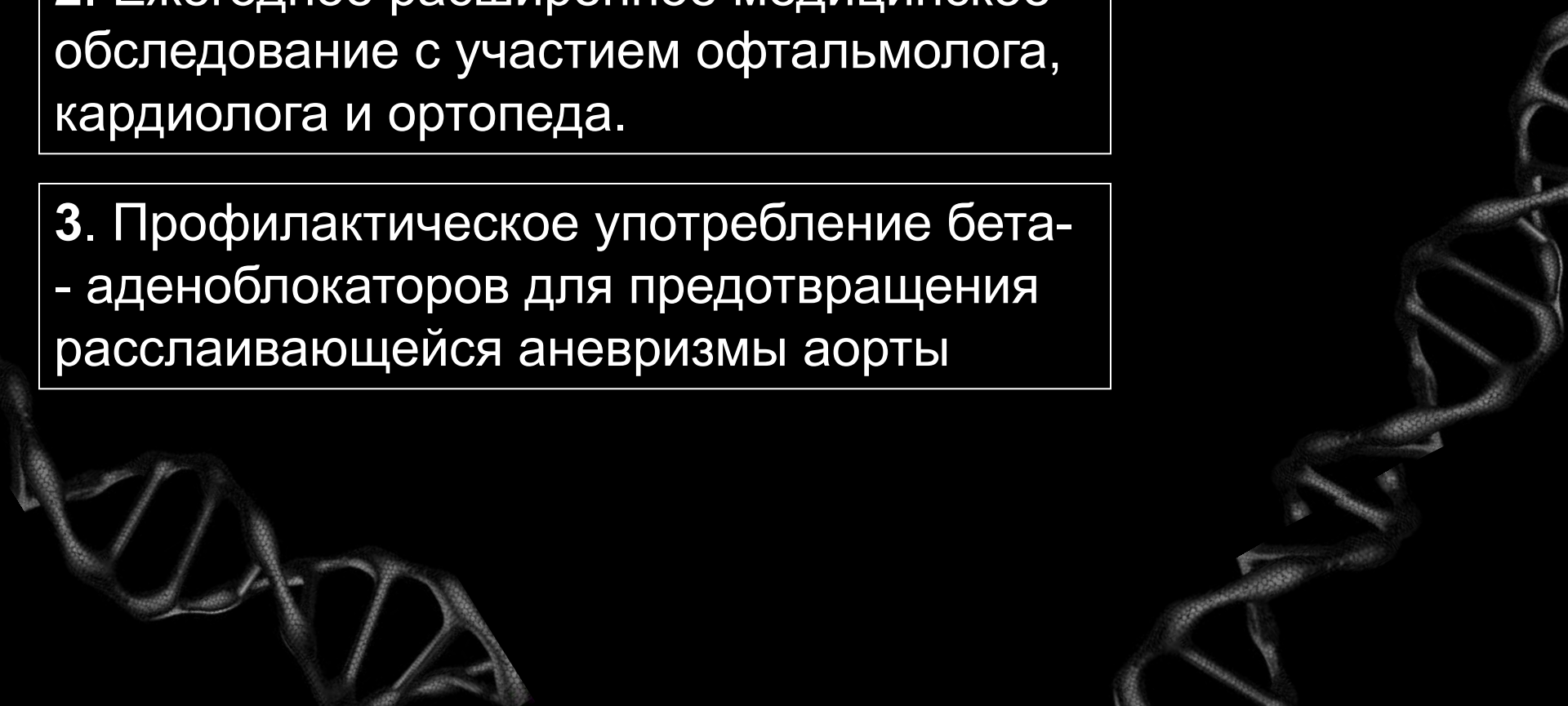


Лечение и профилактика

1. Лечение преимущественно направлено на облегчение проявлений заболевания

2. Ежегодное расширенное медицинское обследование с участием офтальмолога, кардиолога и ортопеда.

3. Профилактическое употребление бета-аденоблокаторов для предотвращения расслаивающейся аневризмы аорты



Спасибо за внимание!

