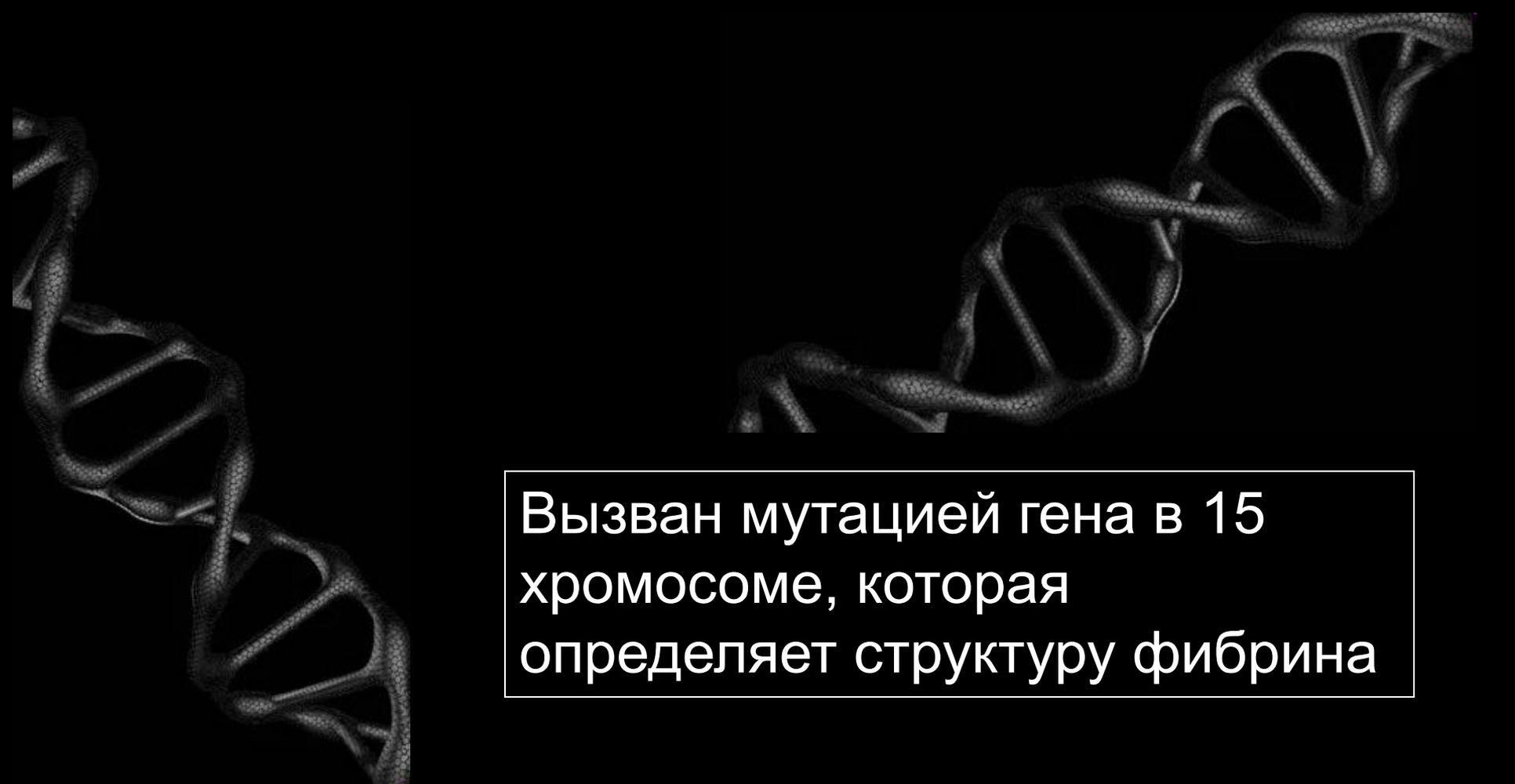


# Синдром Марфана



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

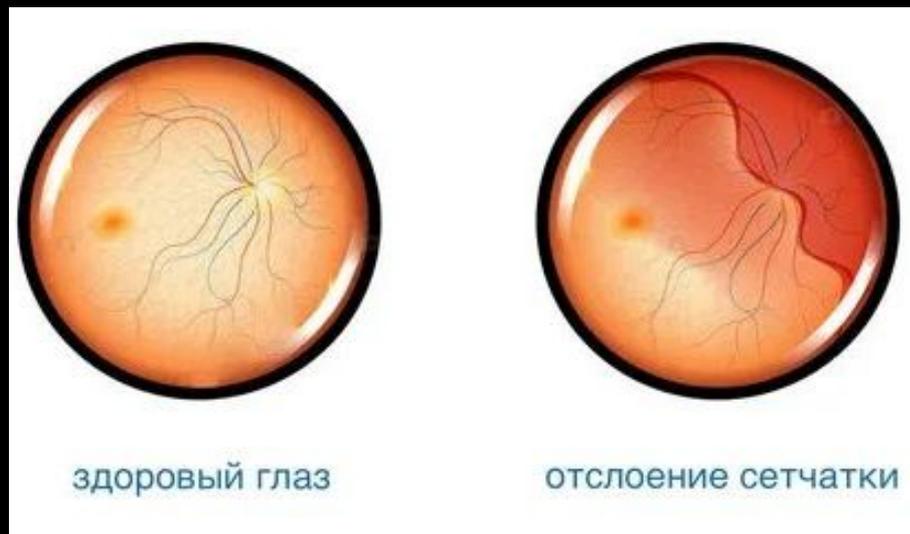


Вызван мутацией гена в 15 хромосоме, которая определяет структуру фибрина

# Симптомы и проявления



Подвывих хрусталика

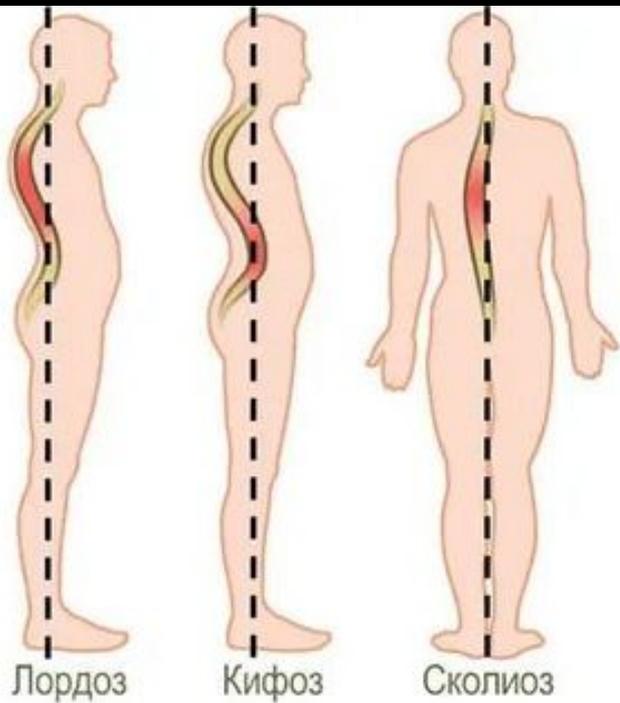


Отслоение сетчатки при миопии



Арахнодактилия





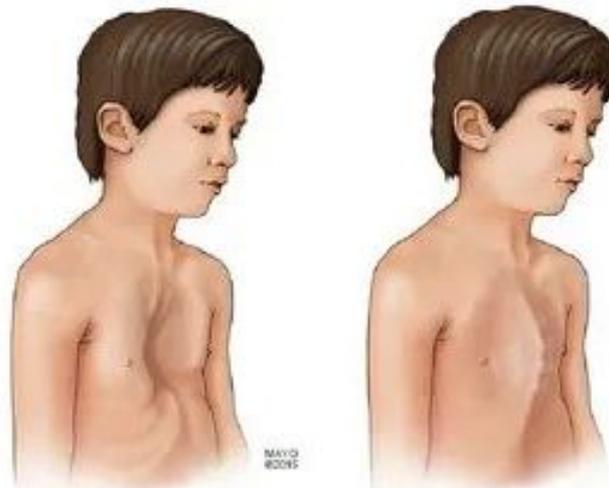
Лордоз

Кифоз

Сколиоз

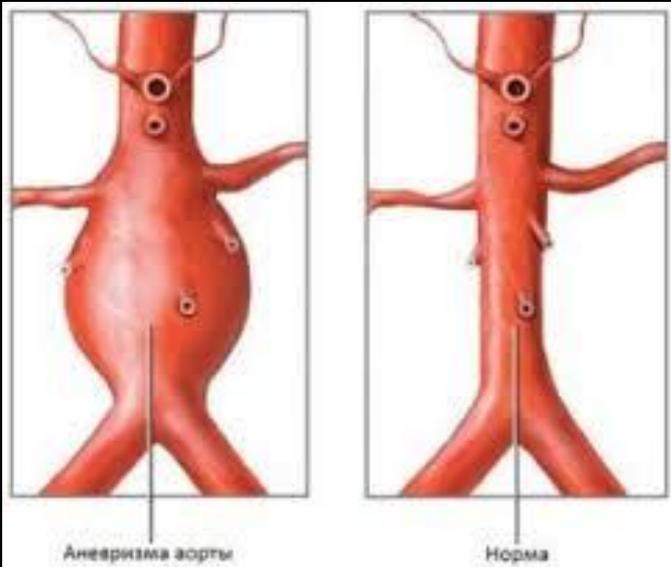
Деформация передней  
стенки грудной стенки

Деформации позвоночника



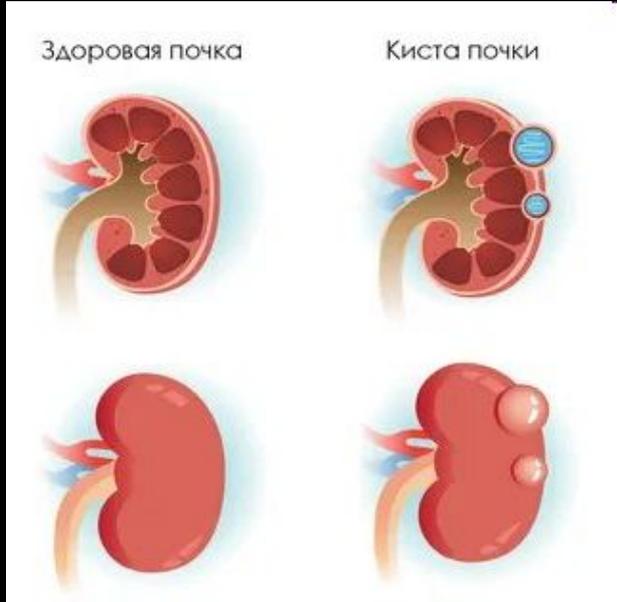
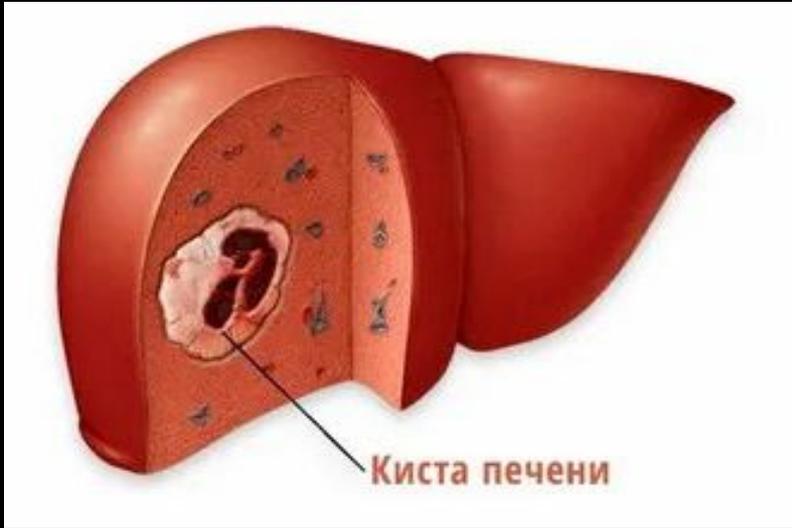
Воронкообразная  
грудь

Килевидная грудь

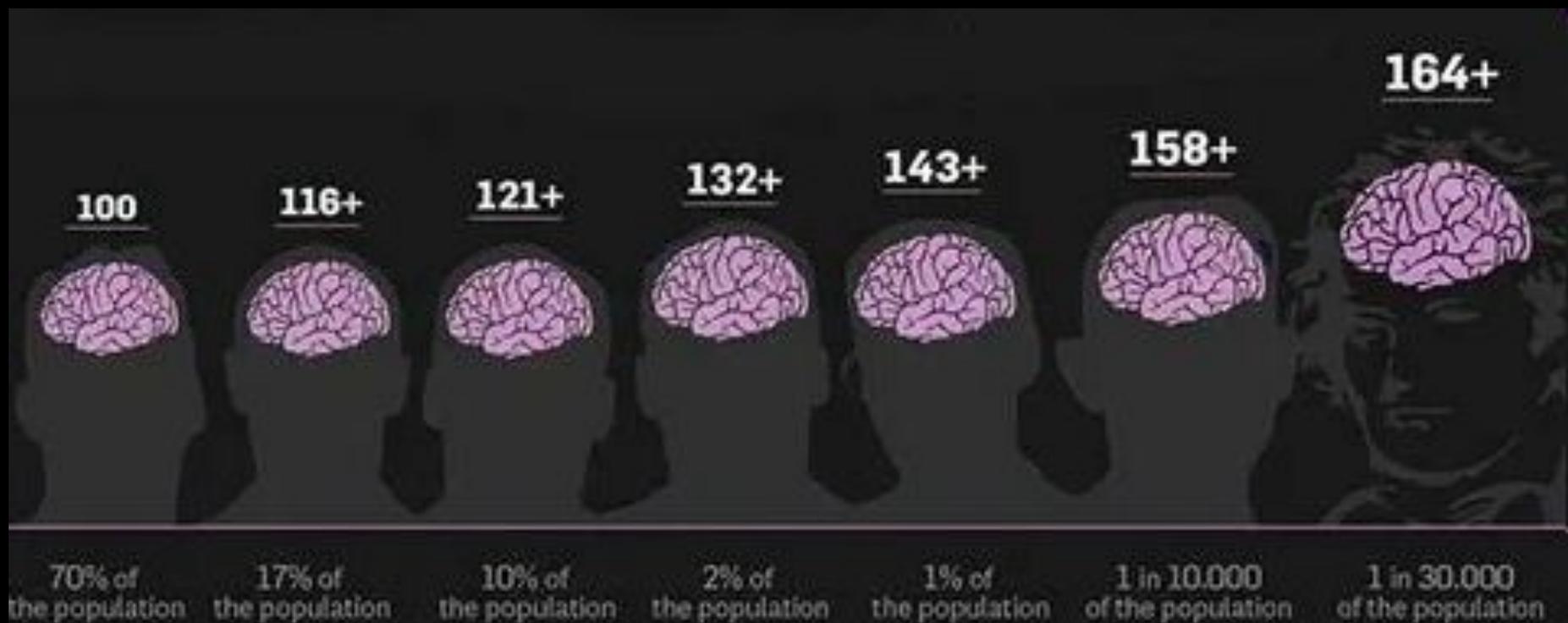
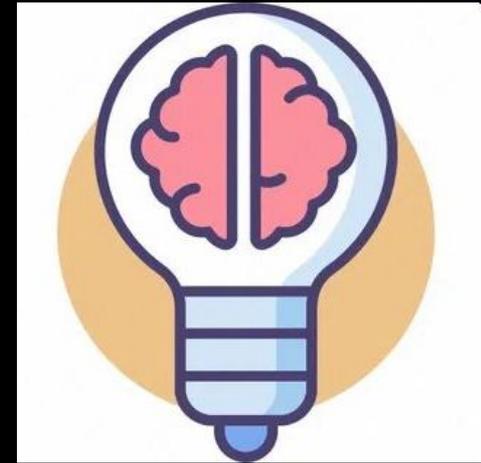


Расслаивающаяся аневризма аорты

Кистозные образования печени и почек



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!

