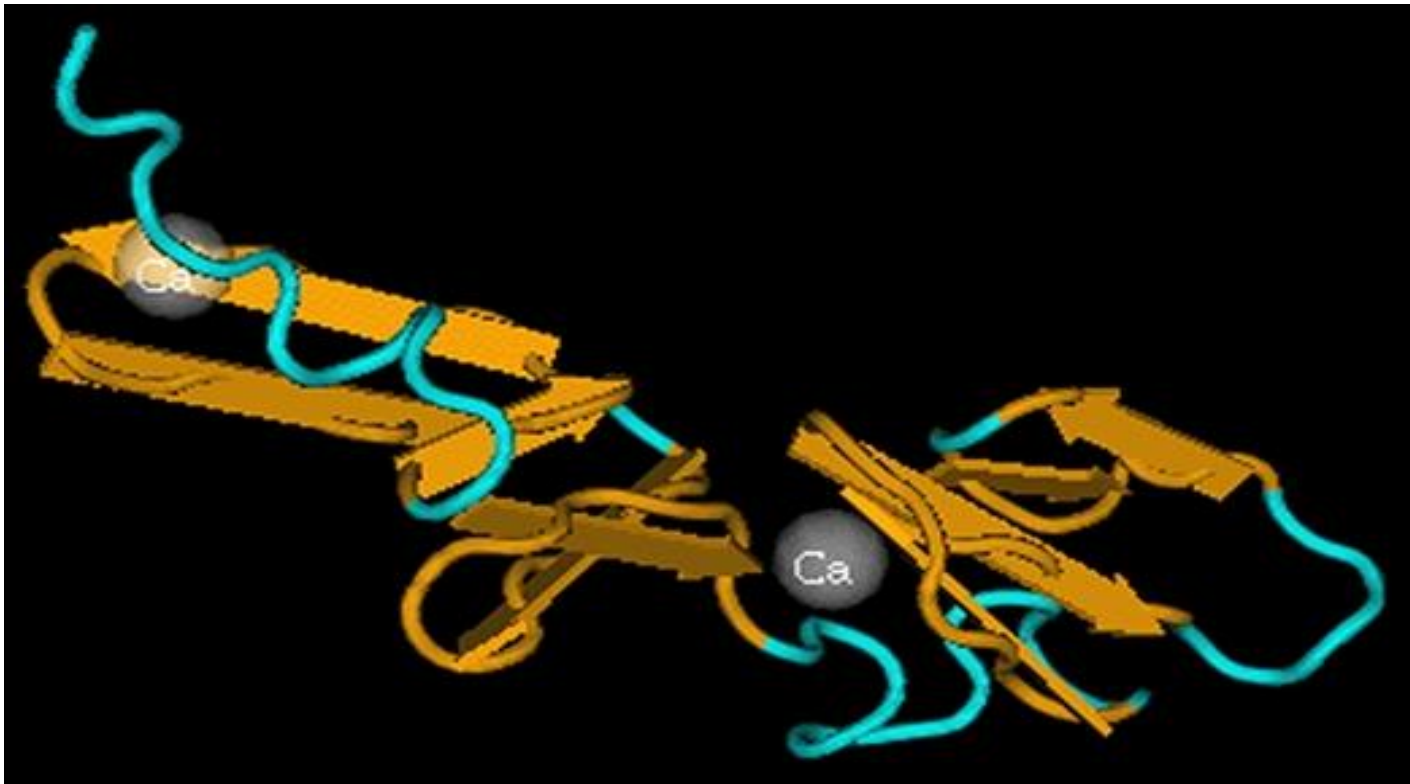


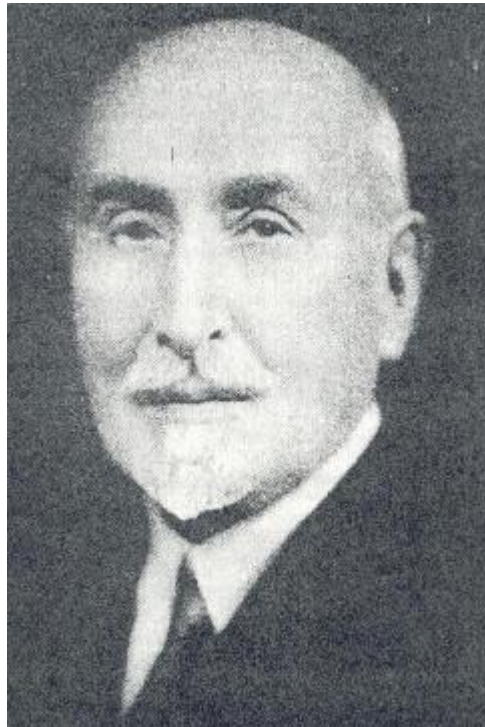
Синдром Марфана, Marfan syndrome
заболевание из
группы наследственных
коллагенопатий,
заболевание соединительной ткани
человека.

Аутосомно-доминантное состояние,
вызванное дефектами в FBN1 гена на
хромосоме 15.

Происходит мутация гена фибриллина-1. Локализация гена — в длинном плече 15 хромосомы, поле 21 (15q15-q21.3). Суть мутации — замена в белке фибриллина пролина на аргинин. В результате происходит повышение синтеза коллагена типа 3 и уменьшение содержания коллагена типа 1, в норме соотношение коллаген-1: коллаген-3=6:4;, а при Синдроме Морфана=3:7.



Впервые признаки заболевания были описаны
Вильямсом (1876), в последующие годы эта
болезнь наблюдалась французским педиатром
А. Марфаном (1896), давшим патологии своё
ИМЯ



Марфана, Бернард JA (1858 - 1942)

Симптомы
Со стороны мышечно-скелетной
системы
арахнодактилия



www.spina.net.ua

ДОЛИХОСТЕНОМИЕЛИЯ



деформации позвоночника (сколиоз, лордоз, гиперкифоз)



деформация передней стенки грудной клетки (вдавленная грудь, "куриная грудь")



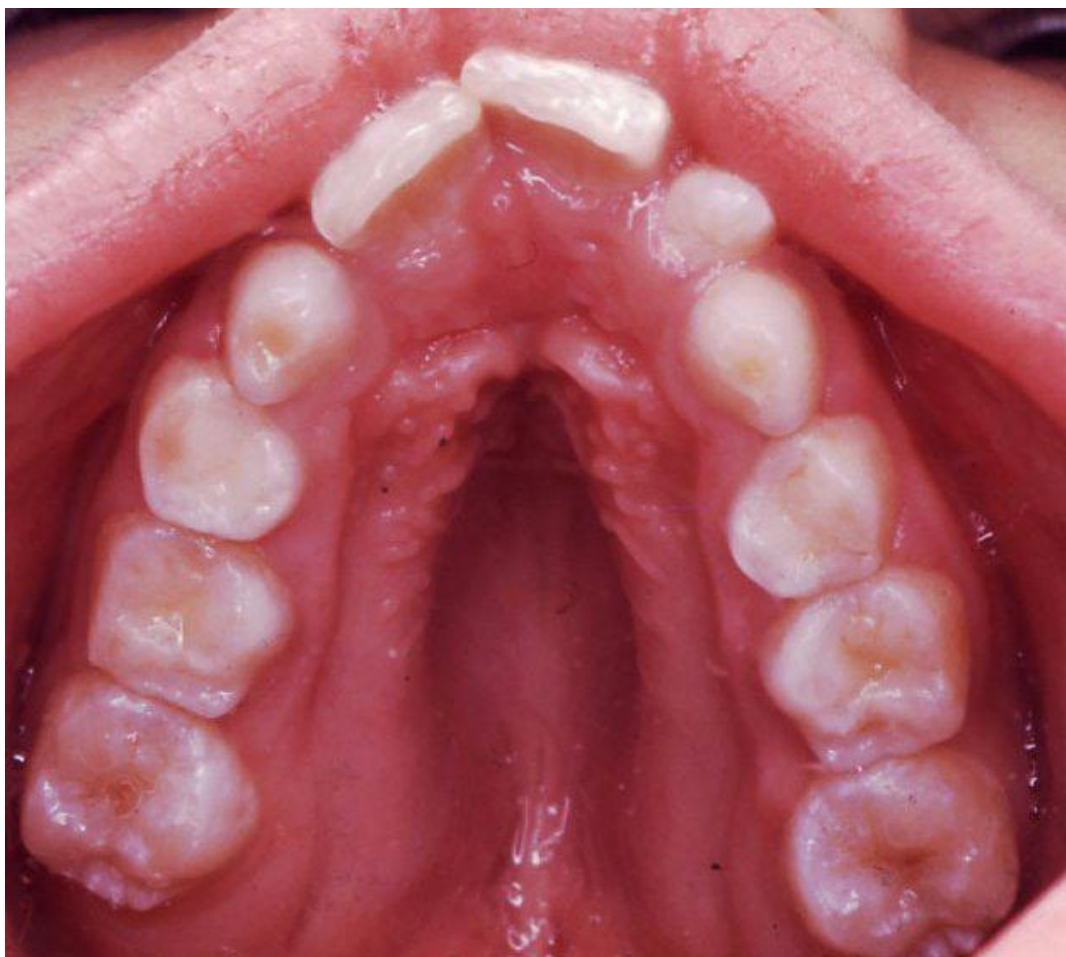
ПЛОСКАЯ СТОПА



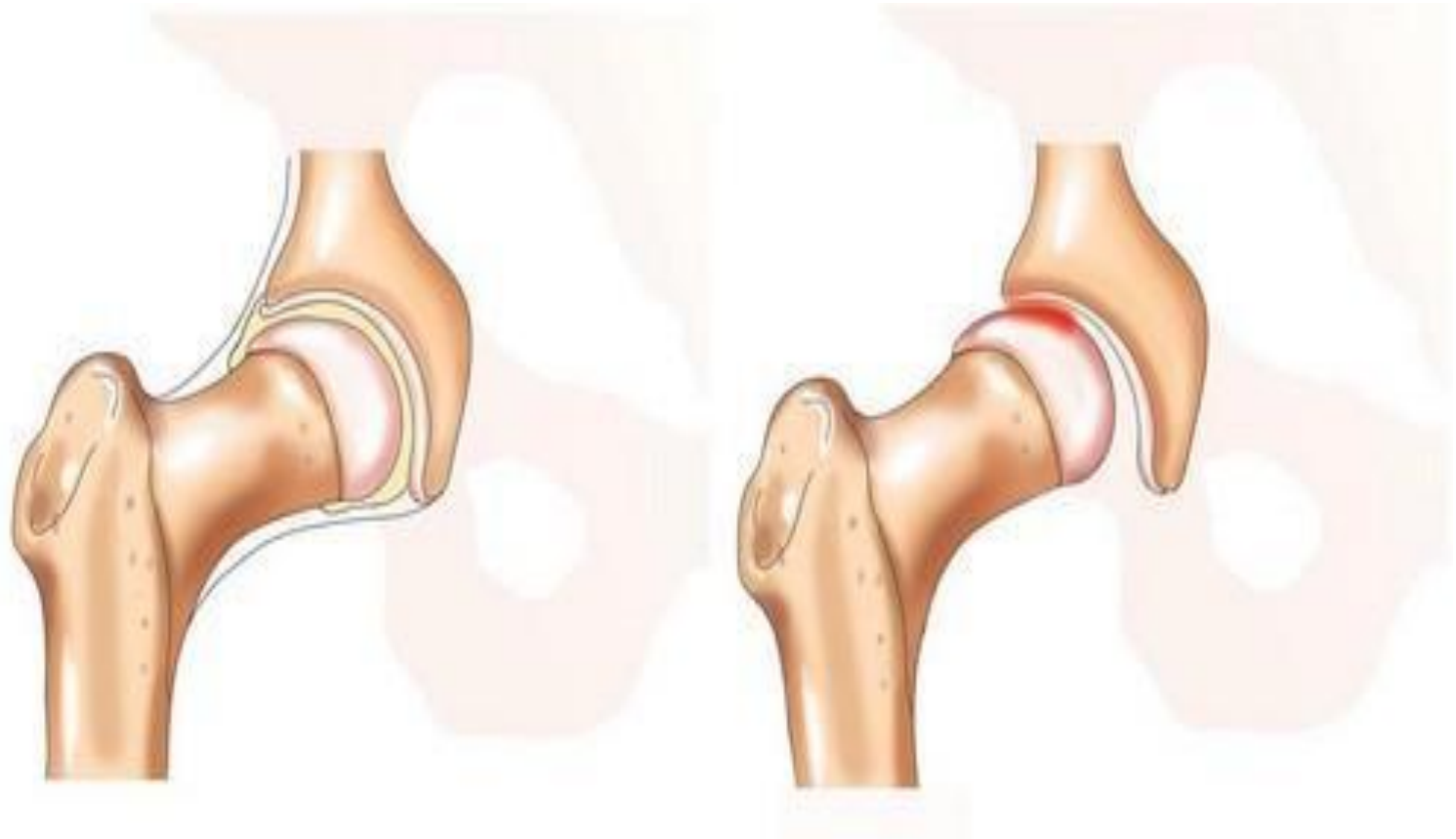
ГИПЕРПОДВИЖНОСТЬ СУСТАВОВ



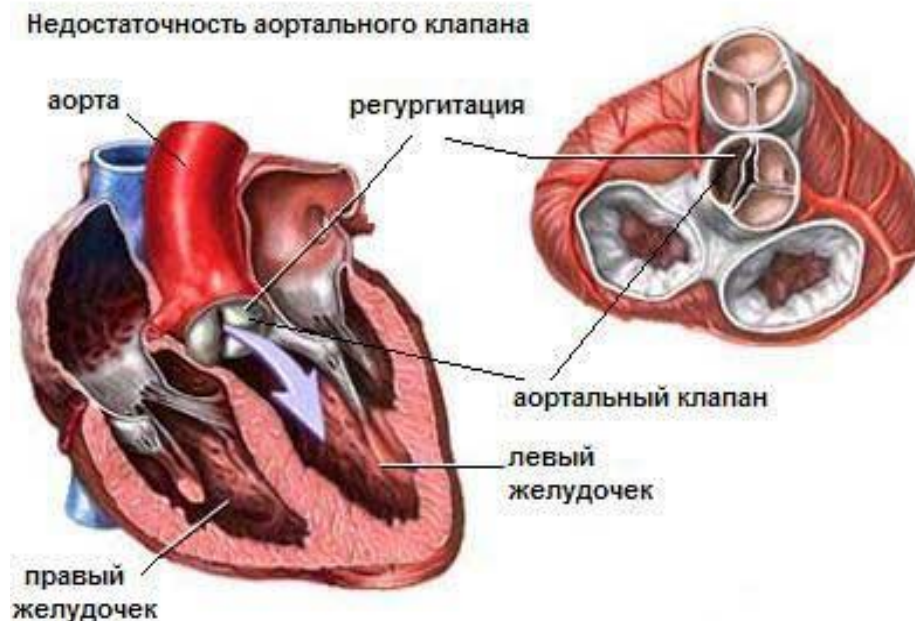
ВЫСОКОЕ ГОТИЧЕСКОЕ НЕБО



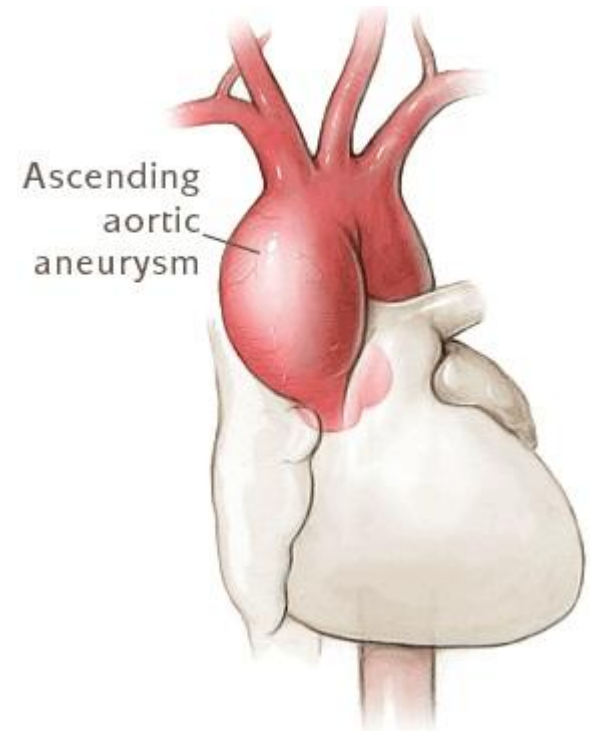
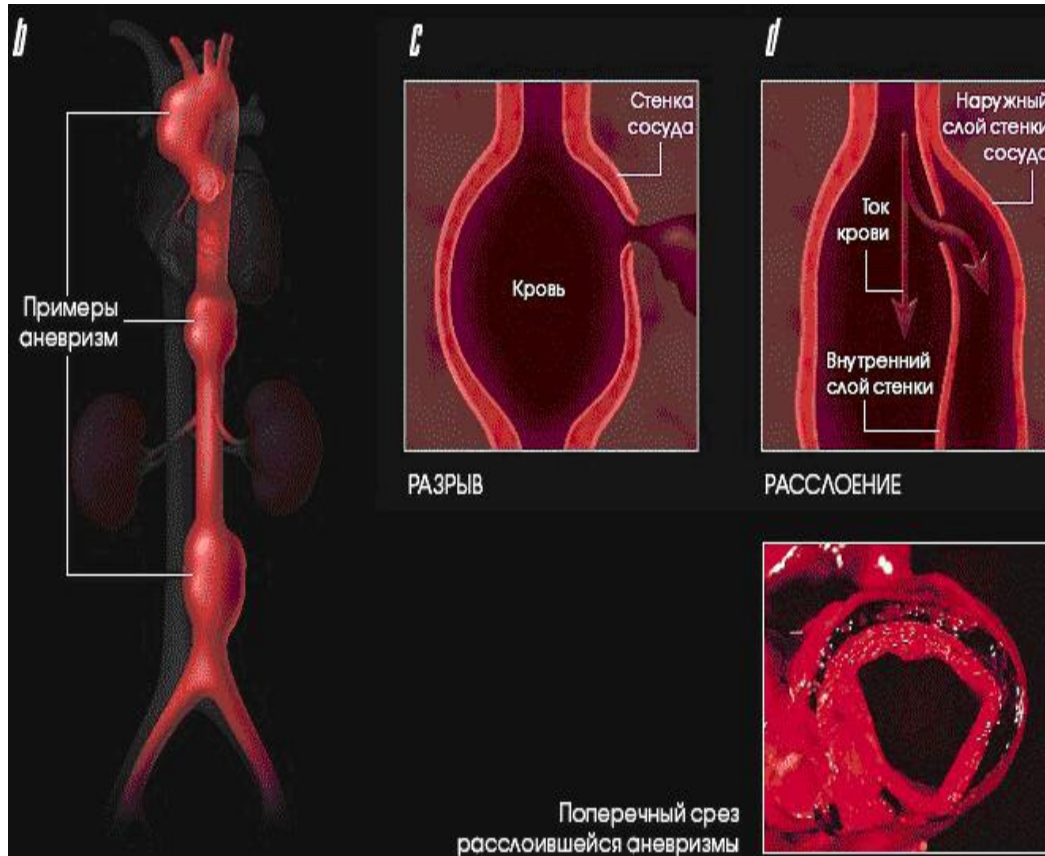
недоразвитие вертлужной впадины



Со стороны **сердечно-сосудистой системы**:
дилатация корня аорты, аортальная регургитация,
расслаивающая аневризма аорты, пролапс
митрального клапана, регургитация крови при
недостаточности митрального клапана



Основной и самой частой причиной смерти у больных синдромом Марфана является разрыв аневризмы аорты



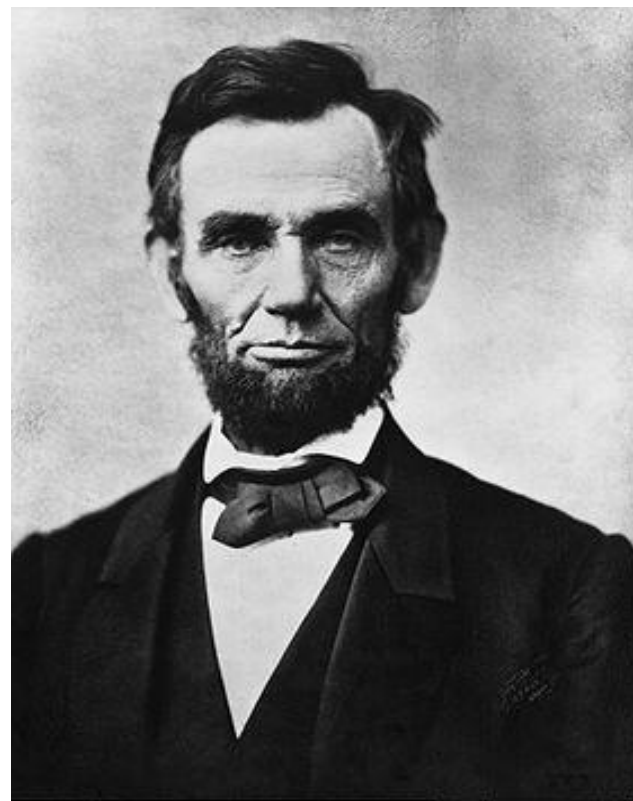
Со стороны **глазного аппарата**: иридоденез
(дрожание хрусталика вследствие
слабости цинновой связки), подвывих хрусталика,
отслойка сетчатки, близорукость высокой степени.



Синдромом Марфана страдали
несколько всемирно известных
личностей: Г.Х.Андерсен, Н.Паганини



Корней Чуковский, Авраам Линкольн



Лечение больных с Синдромом Морфана (как и при большинстве врожденно-наследственных синдромов) ранее было симптоматическим.

Теперь разработан и внедрен в практику патогенетический метод лечения Синдрома Морфана - коллагеннормализующая терапия. Метод основан на коррекции метаболизма коллагена и других компонентов соединительной ткани.