

Қ.А Ясауи атындағы Халықаралық қазақ түрік университеті

**Жоғары медициналық білімнен кейінгі білім беру
факультеті
Кафедра: Педиатрия**

*Тақырыбы: Дәнекер тіннің алмасуының бұзылысымен
жүретін тұқым қуалайтын аурулар Марфан синдромы.
Себептері, патогенезі, клиникасы, диагностикасы, емі,
болжамы.*



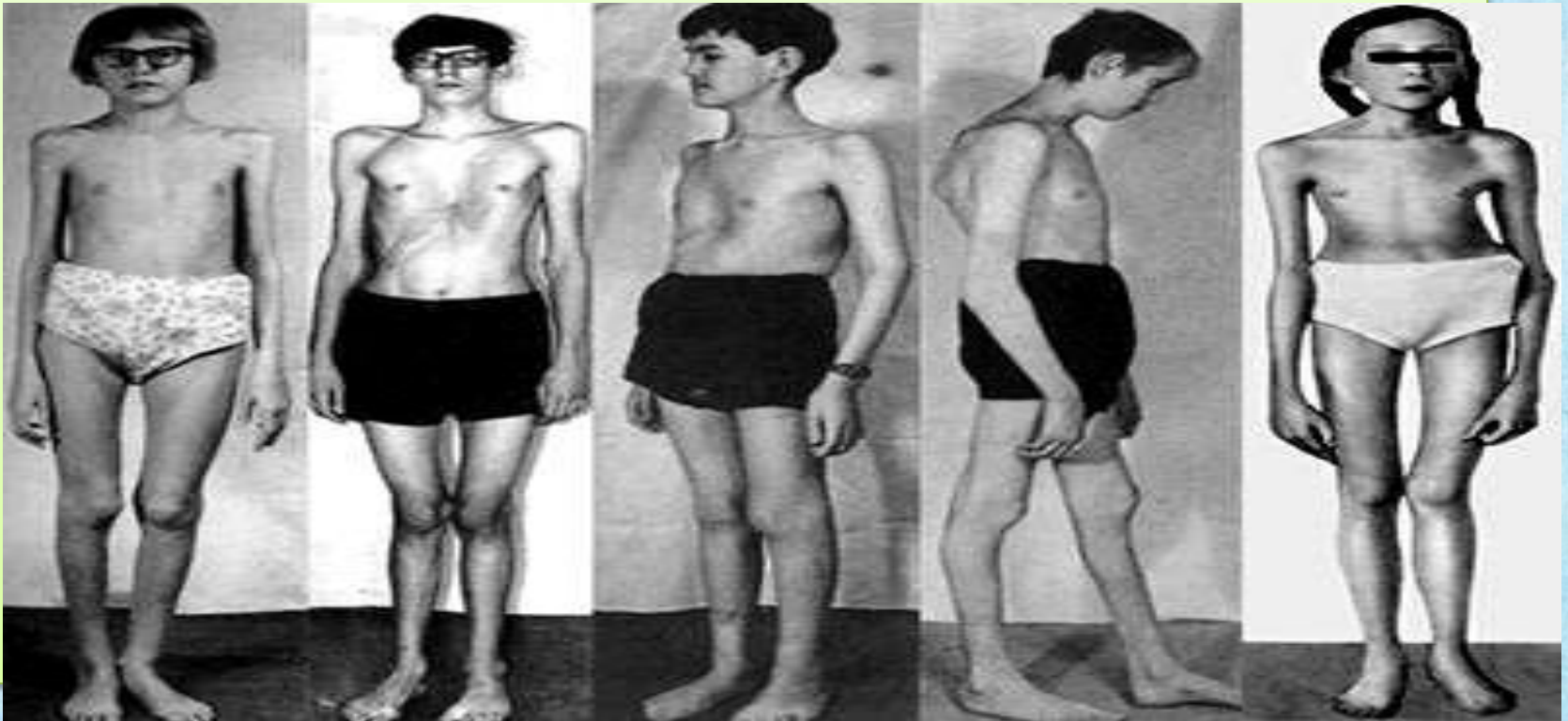
**Орындаған: Сарсенбекова Ұ.М.
Қабылдаған: Абдиева Айжан
Мұратовна
Топ: ПҚ 705**

Жоспары:

- *Кіріспе*
- *Негізгі бөлім*
- *Марфан синдромының себептері*
- *Клиникасы мен диагностикасы, емі*
- *Қорытынды*
- *Пайдаланылған әдебиеттер*

Кіріспе

Марфан синдромы – дәнекер тінінің жүйелі түрде зақымдалуымен жүретін туа біткен және тұқым қуалайтын ауру. Марфан ауруын, 1858 - 1942 жылдары өмір сүрген А. Марфан, француз педиатры зерттеп, бірінші 1896 жылы сипатталған болатын. Марфан ауруы аутосомды доминантты түрде тұқым қуалайды.



Этиология және патогенезі

Марфан синдромы фибриллин генінің мутациясына байланысты дамиды. Бұл ген 15-хромосомада 5q21.1 позициясында анықталған. Фибриллин құрылымдық белоктар қатарына кіріп, фибробласттарда синтезделеді, жасушалар сыртында микрофибриллярлық матрикс түзеді. Сол жерде эластинмен қосылып, берік эластикалық құрылымдар пайда болады. Сондықтан, фибриллин генінің мутациясы организмдегі эластикалық құрылымдардың патологиясына (өлсіреуіне, түтеленіп кетуіне) соқтырады.

Клиникасы

Марфан синдромында қаңқа, көз, жүрек-қан тамыр жүйелері зақымданады. Аурулардың сыртқы пішіні ерекше: бойлары, аяқ-қоддары ұзын, саусақтары өрмекшінің аяқтарындай ұзын, жіңішке (*арахнодактилия*), басы ұзын, тар (*долихоцефалия*), көздері бір-біріне жақын, тандайы өте жоғары, шатыр төрізді. Сонымен қатар кифоз, сколиоз белгілері көрінеді.

Көз бүршағы өз орнынан тайып кеткен, оның екіжақты экто-пиясы тек осы ауруда кездеседі. Аса қауіпті өзгерістер жүрек-қан тамыр жүйесінде дамиды. Қолқаның орта қабатыңцағы эластика-лық талшықтардың дұрыс дамымауы медианекрозға, сол жерде кисталардың пайда болуына өкеледі. Кейінірек осы аймақта *қап-парлы аневризма* дамиды немесе қолқа жарылып кетеді.

Эластика-лық каркастың бұзылыстары қолқа, екі жарғақты клапандар шеңберінің босап кетуіне, митралдық клапан қақпақшаларының салбырап қалуына (*пролапс*) соқтырады.

Нәтижесінде созылмалы жүрек жетіспеушілігі дамиды. Айтылған асқынулар ауру өлімінің негізгі себептері болады.

Симптомы синдрома Марфана

Деформация
грудной
клетки



Паучьи пальцы



Аневризма аорты



Синдром Марфана



Мутантный ген

Нарушения развития
(обмена)
соединительной ткани

высокие
крутые
локотки

высокие
и подвижные
в суставах

длинные
и тонкие
пальцы

горбо
костяная
седла

страдают
сосуды

Известные люди с синдромом Марфана



Никколо Паганини



Ганс Кристиан Андерсен



Авраам Линкольн



Корней Чуковский



Осама Бен Ладен

Құс» бет (тар бас сүйегі), көз жанарының алға қарай шығуы, бұлшық етінінің нашар дамуы, теріасты гипоплазиясы, сондай-ақ саусақ буынының ойналмалдылығы, қол аралық және аяқ өсуінің сәйкессіздігі, қолы мен аяғы ұзын, жіңішке, «өрмекші тәріздес», вегетативті-тамырлы бұзылулар, тіпті кенеттен тершеңдік, әлсіздік, суық қолды, тері мәрмәр үлгіде болуы. Марфан ауруы бар балалар жиі өткір респираторлық инфекциялардан, пневмониядан зардап шегеді. Марфана ауруы бар науқастардың психикалық дамуында ауытқу болмайды.

Марфан Синдромы





- Диагностикалық критерийлер:
- Қаңқалық аномалиялар (долихостеномелия, арахнодактилия, омыртқа, кеуде деформациялары,)
- Жүрек қантамыр жүйесінің зақымдалуы (аорта аневризмасы, клапандардың пролапсы).
- Көру патологиясы
- Отбасында аутосомды доминантты түрде берілуі.
- ЖЗА-да оксипролин, гликозамингликандардың санының аруты, Эхо КГ жүрек қантамыр ақаулары анықталады.

Емі

Ауыр физикалық күштемелер бұл синдромға қарсы көрсеткіш болып табылады. Балаға ерте жастан массаж курстары және ЕДШ курстары қарастырылуы қажет. Хирургиялық ем көру патологияларында, жүрек клапандарының пролапсында, аневризмасында колданылады.

Медикаментозды емінде аминқышқылдары(карнитин, нутраминос,), витаминдер(Д, С, Е, В1, В12, В6), минерал комплекстер(магне В6, кальций Д3 никомед), хондроитин сульфат, трофикалық препараттар.

Бұндай балаларға белокқа бай диета тағайындалады.



фотографи до и после операции по коррекции формы грудной клетки

Қорытынды

- Синдромның болжамы жүрек пен өкпенің зақымдалуының ауырлығына байланысты қолайсыз. Көру патологиясынан науқастар мүгедек болуы мүмкін. Бұндай науқастарды өлімнің жиі себебі жүрек қантамырдың зақымдалуы.



Пайдаланылған әдебиеттер

- [Шабалов Н.П. Детские болезни 2007ж](#)
- [Щевченко Мед.генетика 2002ж](#)
- www.krasotaimedicine.ru
- www.medelement.kz