Синдром Марфана

Орындаған: Якубова. Х

Тобы:106Б ОМ

Марфан синдромы — Туа біткен дәнекер тінінің жетіспеушілігінің сараланған түрі, қаңқалықтың түрлі көріністері сипатталады, жүрек-тамыр және көздің патологиясы. Гигантизм Марфан синдромы бар науқастарда байқалды, dolichostenomelia және arachnodactyly, аорты аневризмасы, миопия, линзаның эктопиясы, асқазанның деформациясы, кифосколиоз, жалпақ аяқтар, ацетабюрді шығару, дала материясының эктазиясы. Отбасылық тарихқа негізделген Марфан синдромының диагнозы, функционалдық нәтижелер, офтальмологиялық, рентген және генетикалық зерттеулер. Марфан синдромын емдеу жүрек-қан тамырлары бұзылуының консервативті және хирургиялық түзетулерін қамтиды, скелеттік және органның зақымдануы.

Марфан синдромы

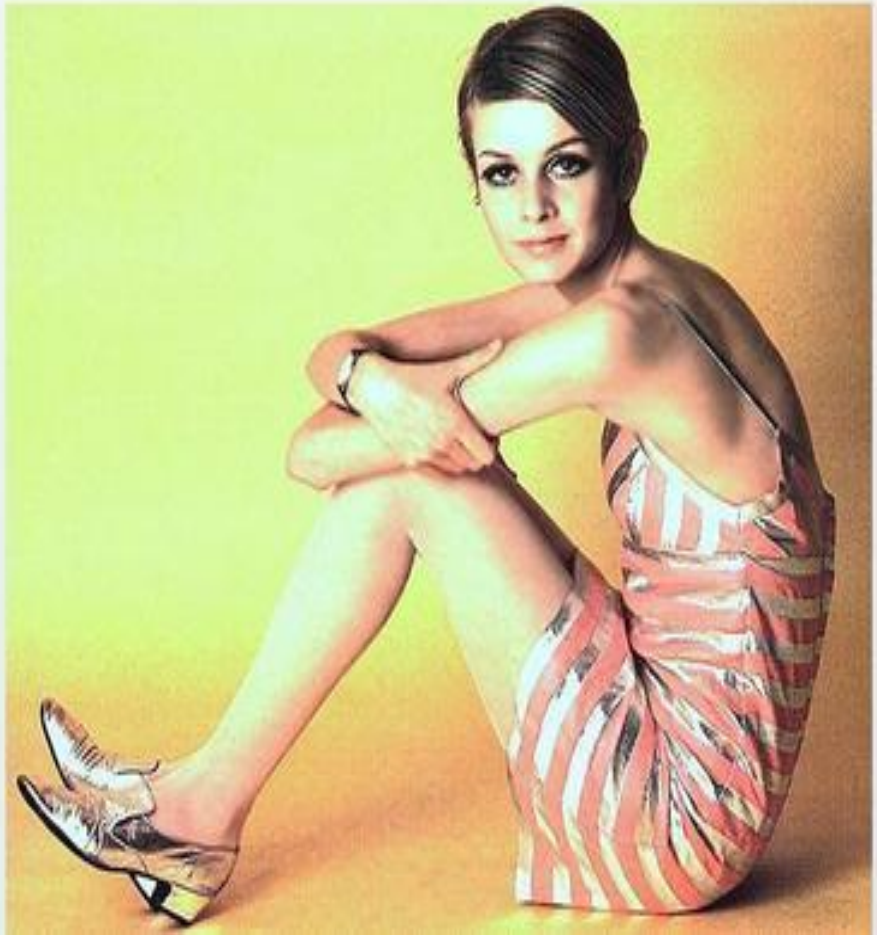
- Марфан синдромы — эмбриональдық және босанғаннан кейінгі кезеңдердегі дәнекер тіннің жүйелік дамымауы, коллагеннің құрылымдық кемшіліктері мен тірек-қимыл аппаратының басым зақымдануымен байланысты, Көз, жүрек-тамыр жүйесі. Марфан синдромы — синдромдық табиғаттың ең көп кездесетін тұқымқуалайтын коллагенопатияларының бірі. Халықта Марфан синдромының пайда болу жиілігі төмен: әр авторға сәйкес 10 000-20000 адамға 1 жағдай, нәсілдік және жыныстық белгісіз.

Марфан синдромының себептері

Марфан синдромы туа біткен ауытқуларға жатады, автосомалық басым режимде мұраланған, айқын плейотропизммен, әртүрлі мәнерлілік пен жоғары ену. Марфан синдромының негізі — бұл FBN1 генінде мутация, фибрилин синтезіне жауапты – жасушадан тыс матрицаның маңызды құрылымдық ақуызы, дәнекер тіннің созылғыштығын және созылуын қамтамасыз етеді. Марфан синдромында аномалия және фибрилин жетіспеушілігі талшықты құрылымдардың пайда болуына кедергі келтіреді, Дәнекер тіннің беріктігі мен серпімділігін жоғалту, физиологиялық стрестке төтеп бере алмау. Гистологиялық өзгерістер серпімді типтегі және линиялардағы ыдыстар қабырғаларына аса сезімтал (бірінші кезекте, аорта және корица байламы, фибрилиннің ең көп мөлшерін қамтитын).

Марфан синдромының кең фенотиптік спектрі (жұмсақ нысандардан, Кәдімгіден ауырға дейін қиындықтарды анықтау қиын, жылдам прогрессивті) FBN1 генінде түрлі мутацияға байланысты (1000-нан астам түрлер), сондай-ақ басқа гендердегі мутацияның болуы (мысалы, өсу факторын өзгертуге арналған генде — TGFBR-2). Генетикалық тестілеу кезінде 75% Марфан синдромы жағдайлары отбасылық мұра түрін анықтады, қалған бөлігінде — бастапқы мутация. Марфан синдромымен баланың болу қаупі өсе келе, әке жасына байланысты (әсіресе 35 жылдан кейін).

Существует интересный факт, что первая девушка модель - Лесли Хорнби, которая послужила прототипом образа всех моделей, страдала синдром Марфана.



MyShared

Известные люди с синдромом Марфана

Никколо Паганини

Ганс Кристиан Андерсен

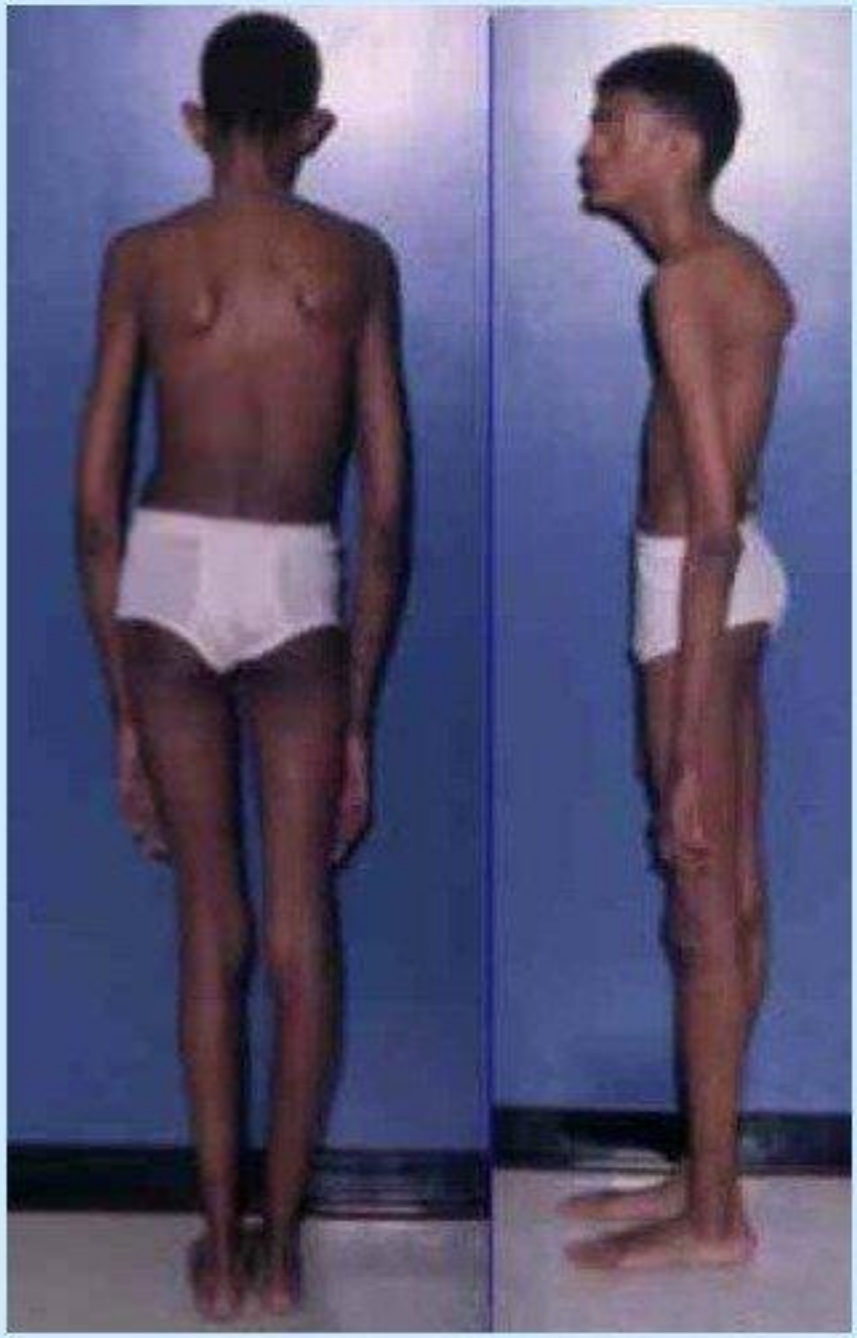
Авраам Линкольн

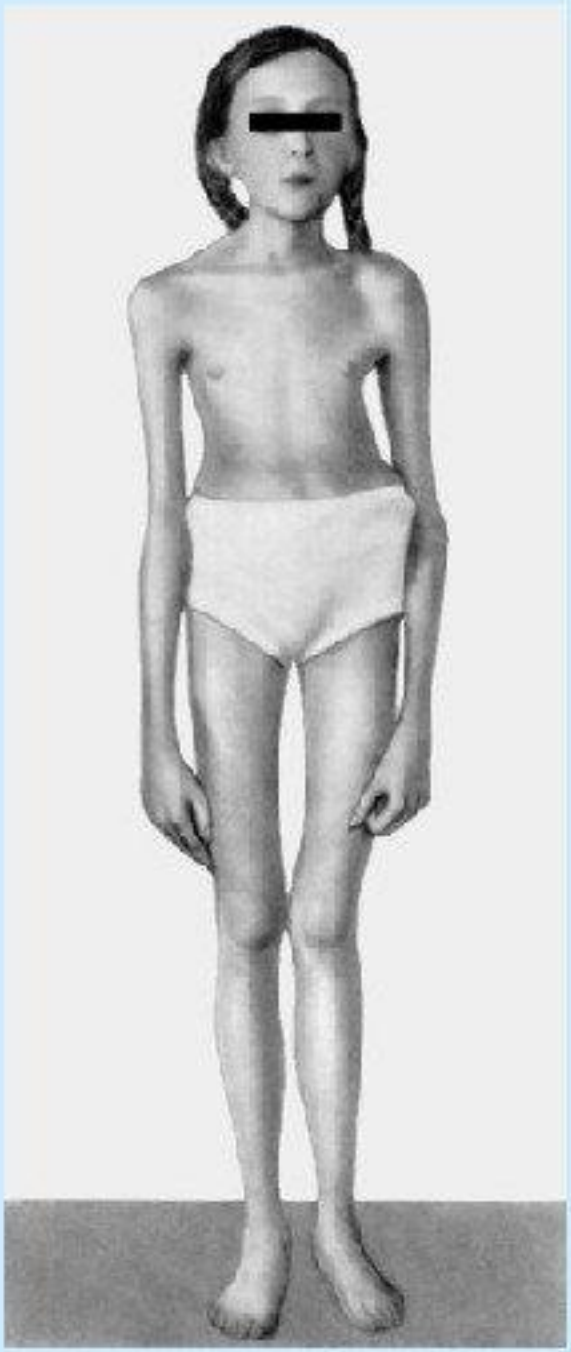
Корней Чуковский

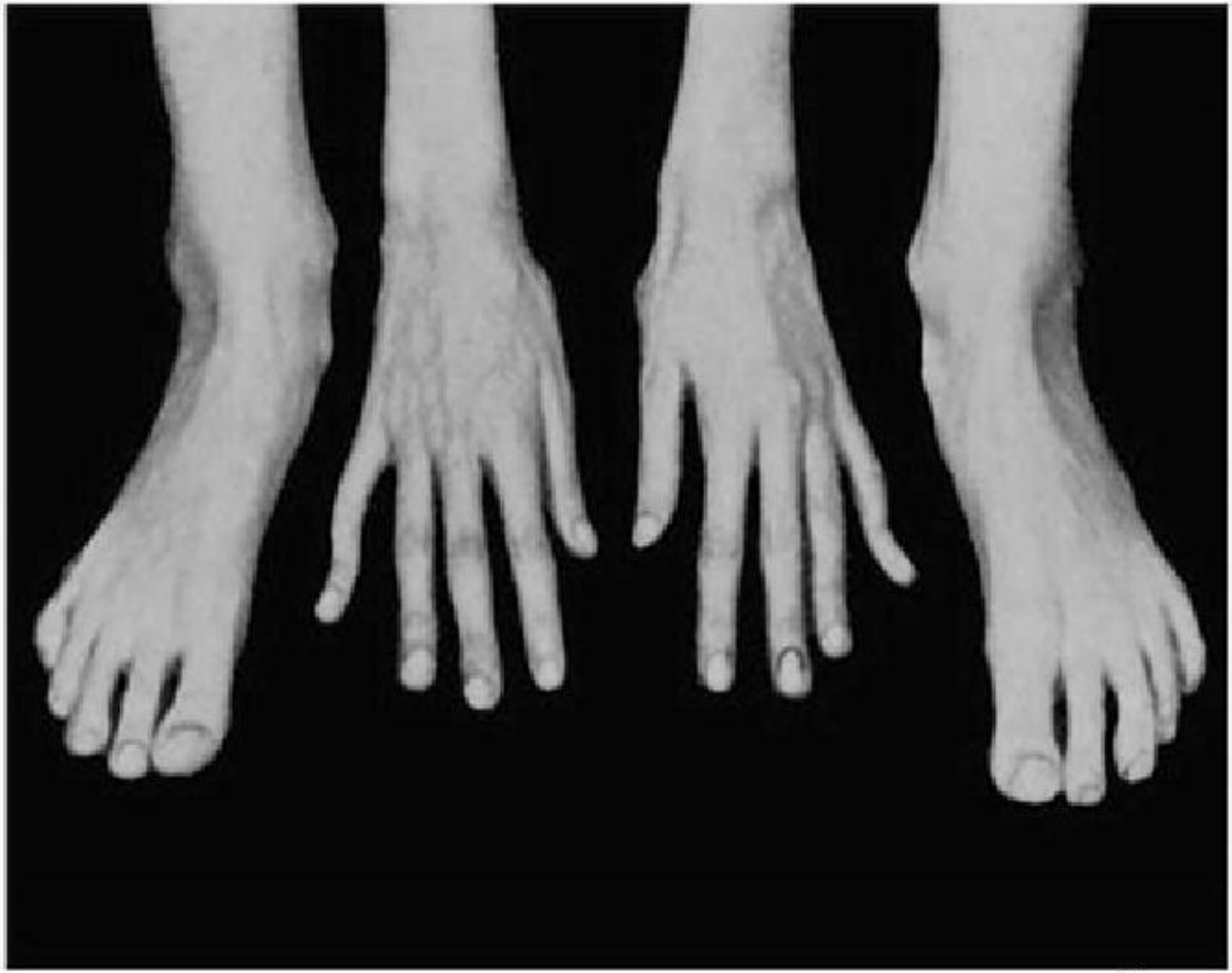
Осама Бен Ладен

Марфан синдромының белгілері

- Марфан синдромы аралас скелеттік зақыммен сипатталады, Көз, жүрек-қан тамырлары және жүйке жүйесі; түрлі көріністер, аурудың алғашқы белгілерінің уақытының өзгеруі; созылмалы прогрессивті курс.
- Марфан синдромы бар науқастар, ереже бойынша, жоғары өсуде ерекшеленеді, пропорциясыз ұзын жіңішке аяқтары бар салыстырмалы түрде қысқа дене (долихостеноз) және арахнид саусақтарын ұзартады (араходактивті түрде); тері астындағы тіндердің және бұлшықет гипотензиясының дамымағандығы төмен асеналық дене; ұзын және тар сүйек қаңқасы (dolichocephaly); жоғары шоғырлы тамырдың және ыстығының болуы (прогнания). Марфан синдромы бар ұлдарда туудың орташа ұзақтығы — 53 қараңыз, соңғы биіктігі – 191 см; қыздарда — тиісінше 52,5 см және 175 см.

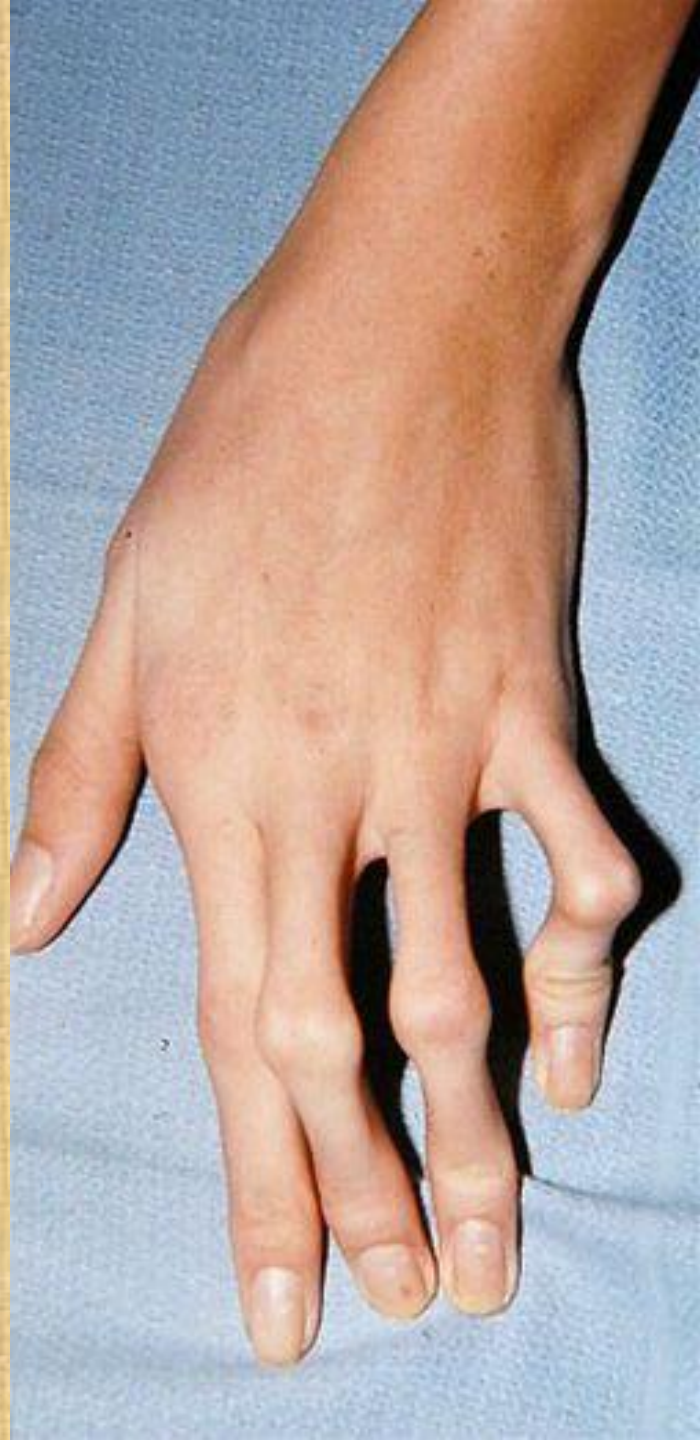






Назад

Fig. 2



Кожа

У большинства людей с синдромом Марфана развивается растягивание кожи, даже без изменения массы тела. Это может появиться в любом возрасте и не представлять опасности.

Марфан синдромының диагностикасы

Марфан синдромының диагнозы отбасылық тарихқа негізделген, емделушінің физикалық тексеру нәтижелері бойынша типтік диагностикалық белгілері бар, ЭКГ және эхокардиография, офтальмологиялық және рентгенологиялық зерттеулер, молекулалық-генетикалық талдау және зертханалық зерттеулер.

Марфан синдромының диагностикалық критерийлері үшін әртүрлі жүйелер мен органдардағы сипаттамалық өзгерістер қабылданады; бастысы (үлкен) олардың ішінде қарастырылады: тамырдың кеңеюі/аорталық диссекция, линзаның эктопиясы және эктазияның ұзақ мерзімділігі; киледи/шұңқырдың кеуде деформациясы, хирургиялық емдеуді қажет етеді; дененің жоғарғы сегментінің ұзындығының 1-ге дейінгі арақатынасы,05; сколиоз (> 20˚) немесе спондилолистез; Локтің ұзартылуын локте қосыңыз (

Фенотиптік диагностикалық сынақтар да қолданылады, щетканың арақатынасын анықтаңыз/өсу (Марфан синдромымен > 11%); орташа саусақ ұзындығы (> 10 см); Варканың физикалық индексі – (дене салмағы, г/(өсу, см)х2 – жасы, жылдар/100, болу керек

Марфан синдромының алдын-алу және алдын-алу

- Марфан синдромы бар науқастардың өмір сүру болжамын анықтайды, бірінші кезекте, жүрек-қан тамырларының өзгеру дәрежесі, сонымен қатар скелеттік және көз зақымдары. Күрделі курстың жоғары қаупі бар, өмір сүру ұзақтығын қысқарту (90-95% 40-50 жасқа дейін өмір сүрмеңіз) және кенеттен қайтыс болды. Марфан синдромымен дер кезінде кардиохирургия ұзақтығын айтарлықтай арттыра алады (60-70 жасқа дейін) пациенттердің өмір сүру сапасын жақсартады.
- Марфан синдромы бар науқастар тұрақты медициналық бақылауда болу керек және үнемі диагностикалық тексеруден өтеді. Марфан синдромы дене белсенділігінің төмен немесе орташа деңгейін көрсетеді, байланыс спортын қоспағанда, спорттық жарыстар, изометриялық жүктемелер, су асты жүзу. Марфан синдромымен бала туу жасындағы әйелдер медициналық және генетикалық кеңес беруден өтуі керек.

Марфан синдромын емдеу

- Марфан синдромы бар науқастарды емдеу және қадағалауды мамандар тобы жүзеге асырады: офтальмолог, кардиолог, жүрек хирургы, ортопед, генетик, терапевт.
- Марфан синдромымен науқастарды емдеу аурудың дамуына және асқынулардың дамуына жол бермеуге бағытталған, негізінен жүрек-тамыр жүйесі. Аорыт диаметрі 4 см дейін, β-блокаторлар тағайындалады, кальций антагонисты немесе ACE тежегіштері. Хирургиялық ем жасайтын жағдайда клапанның жеткіліксіздігі, митрациялық клапанның пролапсы, елеулі кеңею (>5 см) көтерілу және аорталық диссекция. Марфан синдромымен аортадағы реконструктивті хирургия, операциядан кейінгі 5 және 10 жылдық өмір сүрудің жоғары пайызы бар. Қажет болса, митралды клапанды ауыстыруды орындаңыз. Жүкті әйелдерге Марфан синдромы және ауыр жүрек-қан тамырлары аурулары, ерте операциялық емдеу кесар секциясында жүргізіледі. Операциядан кейін инфекциялық эндокардит пен тромбоздың алдын алу үшін антибиотиктер мен антикоагулянттар тағайындалады.
- Марфан синдромында көруді түзету көзілдіріктер мен контактілі линзаларды таңдау арқылы жүзеге асырылады, қажет болған жағдайда – лазер немесе хирургиялық катаракты емдеу, глаукома, ығысқан объектіні жасанды имплантациялаумен алып тастау. Скелеттік бұзылулармен омыртқа хирургиялық тұрақтандыру қажет болуы мүмкін, торакопластика, жамбас артропластикасы. Сондай-ақ патогенетикалық коллаген-қалыпқа келтіретін терапия қолданылады, метаболизм және витамин терапиясы.