

УДК: 616.018.2.-053.1

СИНДРОМ МАРФАНА. ПРОБЛЕМА ТА ЇЇ ВИРІШЕННЯ.

Шевчук Л.О., Панчук О.В.

Національний медичний університет імені О.О.Богомольця
E-mail: l.shvk2000@gmail.com, geranium@ukr.net

Синдром Марфана – захворювання аутосомно-домінантного типу з групи спадкових патологій сполучної тканини, що був названий на честь педіатра з Франції, Антуана Марфана, який у 1896 році провів огляд п'ятирічної дівчинки, виявив та описав стандартні прояви цієї хвороби, а саме: аномалії скелету. Пов'язаний із синдромом ген був ідентифікований Франческом Рамірезом у 1991 році у медичному центрі "Маунт-Сінай", що знаходиться в Нью-Йорку. З усіх випадків хворих на синдром Марфана 75 % є успадкованим, а 25 % спричинені новими мутаціями. А 90% від усіх мутацій включає мутація гену, який кодує синтез глікопротеїну фібриліну-1, є плейотропним. Частота захворювання на синдром Марфана у світі є 1:5000 – 1:10000 від загальної кількості новонароджених. У світі ця хвороба є найбільш поширеною в Північній Америці, вражає кожну 5000 людину, тобто більше, аніж 54000 людей хворі. Європа, у тому числі Україна, займають 3 сходинку, тобто носієм є кожна 3000 людина. Класично, хворі на синдром Марфана – високі, худі, з подовженими кінцівками, витягнутими пальцями, недорозвиненою жировою клітковиною, з гнучкими суглобами і сколіозом [1]. Синдром Марфана входить до дисплазій сполучної тканини (ДСТ). ДСТ – сукупність хвороб, що виникають ембріональному або в ранньому постнатальному періодах та пов'язані з порушенням розвитку сполучної тканини. Статистика виникнення є такою: хондродистрофії – 37,8 %, фосфат-діабет, неідеальний остеогенез, пемфігоїдний епідермоліз – по 11,1 %, синдром гіпереластичності (*Елерса-Данло*) – 6,7 %, синдром Марфана – 4,4 % [2]. Віковий розподіл серед дітей : 0–6 років – 22,2 %; 7–9 років – 24,4 %; 10–14 років – 31,1 %; 15–17 років – 22,3 %. Даний розподіл є свідченням того, що діагностика не є достатньою у періоди другого дитинства та підліткового [3].

Еволюційна морфологія та фізіологія організмів

На сьогодні відомо більше, ніж тридцять різних ознак та симптомів, що вказують на синдром Марфана. Фенотип хворих характеризується певними особливостями у наступних системах організму. Серцево-судинна: слабкість, ядуха, прискорене серцебиття, болі за грудиною, які інколи поширюються за межі безпосереднього джерела роздратування в спину, плече або руку, дегенерація середньої оболонки клапанів аорти, її аневризма, опорно-рухова: арахнодактилія, високий зріст, грудний лордоз, непропорційність, мають витягнуті кінцівки, тонкі зап'ястя, сколіоз, деформовану груднину, з гнучкими суглобами, порушеннями прикусу, плоскостопістю та розтяжками на шкірі та зорова система: збільшення кривизни очного яблука, міопія та ізотропія, проте може бути уражена і вся сполучна тканина.

Діагноз встановлюють за умови, якщо у пацієнта або його родичів спостерігаються зміни у вище зазначених системах. Для цього проводять електрокардіографію (ЕКГ) – визначає гіпертрофію міокарду, порушення ритму та провідності серця; ехокардіографію (ЕхоКГ) – пролабування мітрального клапана, стан м'яких тканин серця, скорочувальну активність міокарда, збільшення розмірів шлуночка, розрив хорд. Комп'ютерну томографію (КТ) і магнітно-резонансну томографію (МРТ) серця і судин роблять задля того, щоб виявити аневризму аорти; МРТ хребта вказує на зміну твердої мозкової оболонки. Рентгенографія грудної клітки дозволяє побачити розширення дуги і кореня аорти, збільшення розмірів серця, серцеву недостатність; при рентгенографії кульшових суглобів визначається протрузія вертлюжної западини. Аортографію проводять при підозрі на розшарування аорти. За допомогою біомікроскопії і офтальмоскопії визначають ектопію кришталика. Також проводять генетичну ідентифікацію, яка вказує на зміни в гені фібрилін-1. Додатковими критеріями для проведення діагностики: ознака Волкера – можливість пацієнта скрутити великий і пальці однієї руки навколо іншого зап'ястя та ознака Стайнберга демонструється, якщо у пацієнта дуже мобільний великий палець.

На жаль, натепер не існує засобів і методик для лікування синдрому Марфана. Основне лікування – симптоматичне.

Еволюційна морфологія та фізіологія організмів

Прогноз подальшого життя - визначається змінами з боку серцево-судинної системи, бо розрив легеневого стовбура або аневризма аорти найчастіше і є причиною смерті при цьому захворюванні [4]. Хворі з даним синдромом знаходяться під постійним наглядом лікарів, проходячи один раз на рік обстеження. Обов'язковою є кардіохірургічна корекція, яка продовжує життя навіть до шістдесяти років. Дітям дозволяють лише легкі фізичні навантаження, виключаючи усі спортивні змагання, плавання, контактні види спорту. У курс лікування також входить вітамінотерапія, патогенетична колагенонормалізуюча і метаболічна терапія.

Таким чином, хоч і синдром Марфана не є частою патологією та рання діагностика і проведення необхідного лікування дає змогу таким хворим запобігти розвитку даного захворювання, що відповідно продовжить їх життя.

Література

1. *Dietz H. C. Marfan Syndrome* / Dietz H. C. — Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 1993-2016. — 1р.
2. *Дисплазия соединительной ткани: пульмонологические аспекты* / [Нечаева Г.И., Викторова И.В., Друк И.В., Вершинина М.В. Дисплазия]. — М. : Пульмонология, 2004. — 116 с.
3. *До питання про поширеність дисплазій сполучної тканини у дітей* / [Омельченко Л.І., Ошлянська О.А., Скибан Г.В., Ніколаєнко В.Б.]. — К. : Перинатологія и педіатрія, 2007. — 80 с.
4. *Libby Bonow Braunwald. Heart Disease* / Libby Bonow Braunwald. — United States of America: A Textbook of Cardiovascular Medicine, Seventh Edition, 2005. — 1894р.