

УДК (616-008.6): 616.132

СИНДРОМ МАРФАНА

В.В. Кравченко¹, М.Г. Кравчук²

^{1,2}Національний медичний університет імені О.О.Богомольця, бульвар Т.Шевченка, 13, 01601, м. Київ, Україна

Синдром Марфана – це хвороба за аутосомно-домінантним типом успадкування. Вона зустрічається з частотою від 4-6 до 17 випадків на 100 000 популяції і проявляється враженнями скелетно-м'язової системи, системи органа зору і враженням серцево-судинної системи. Враження останньої характеризується розвитком аневризми, як правило, аневризми висхідної аорти. Діагноз синдрому Марфана базується на даних критеріїв розроблених R. Pyeritz, V. McCusick. [3, 6], а також на даних Гентської класифікації.

Відповідно до даних V. McCusick це захворювання є найбільш поширеним спадковим розладом сполучної тканини, що часто згодом приводить до дилатації (розширення) аорти, розвитку недостатності аортального клапана, а потім розриву або розшарування аорти. [1, 3, 5, 6].

У 1896 році паризьким педіатром А. Марфаном була описана молода дівчина, у якої була арахнодактилія, уроджені контрактури і сколіоз. При описі її стану автор застосував термін «доліхостеномелія» [1, 6]. За іронією на даний час вважають, що ця, вперше описана в літературі Марфаном хвора, не хворіла на синдром Марфана взагалі, а у неї була уроджена контрактурна арахнодактилія. Термін «арахнодактилія» запропонував пізніше С. Achard, він також відзначив сімейну частоту цього стану [1, 6]. Очні порушення характеризуються зазвичай ектопією кристалика. R. Pyeritz, V. McCusick [3] детально описали синдром Марфана та його прояви, а також розробили критерії діагностики, відповідно до яких діагноз синдрому ґрунтується на наявності характерних порушень у кістковій, очній і серцево-судинній системах. Також нерідко спостерігається позитивний сімейний анамнез, що узгоджується з положенням аутосомно-домінантної спадковості [6]. Три з цих чотирьох критеріїв повинні бути задоволені перш, ніж лікар може впевнено діагностувати синдром Марфана.

Синдром Марфана зазвичай діагностується у молодому віці, у молодих батьків. У 70-85% хворих, у яких вперше з'явилися клінічні прояви цього захворювання, в роді були хворі синдромом Марфана. У інших (20-25%) це захворювання виникає або в результаті нової спонтанної мутації, або, можливо, через наявність гетерогенного захворювання [1, 6, 7]. Слід пам'ятати і про те, що частота спонтанних мутацій вища у випадках літніх батьків.

Ген синдрому Марфана був вперше виділений у локусі 15-ї хромосоми K. Kainulainen [2] у 1990 р. Це той самий ген (FBNI), що кодує фібрилін – основний білок мікрофібрил, що складають еластинові волокна. Встановлено, що у гені, що кодує фібрилін, визначаються множинні мутації такі, як унікальна міссенс-мутація, делеція, безглузда мутація, що вказує на безпосередню відповідальність цього гену за прояви синдрому Морфана [4]. D. Milewicz і інші автори [5] показали, що приблизно у чверті хворих синтезується неадекватна кількість фіббриліну, у однієї чверті відбувається неефективна секреція фібриліну, що в однієї чверті спостерігається погане включення фібриліну до внутрішньоклітинної матриці, а у частини хворих, що залишилась – дефект фібриліну невизначений. На сьогоднішній день точно встановлено, що мутація гена фібриліну на 15-й хромосомі є основною причиною появи синдрому Марфана. Проте, уваги заслуговує і те, що, напевне, для кожної сім'ї характерна своя мутація в гені

фібриліну, і до цього часу визначено вже понад 50 таких мутацій [7].

В інституті серцево-судинної хірургії ім. М. М. Амосова з 1980 по 2016 р. спостерігалось і проліковано понад 300 хворих з синдромом Марфана, у яких основною причиною звертання в інститут була аневризма висхідного відділу аорти. Більшість із них успішно прооперовані (госпітальна летальність на рівні 8,5%).

Література

1. Кравченко І. М. Хірургічне лікування аневризм висхідної аорти. дис... д-ра мед. наук: 14.01.04. – 2003.
2. K. Kainulainen і інші // N. Engl. J. Med. – 1990. – Vol. 323. P. 935-939.
3. V. McCusick // Circulation – 1955. – Vol. 2 – P. 321-342.
4. Aoyama T. // J. Clin. Invest. – Vol. 94. – P. 130-137.
5. D. Milewicz // J. Clin. Invest. – 1992. – Vol. 89. – P. 79-86.
6. R. Pyeritz, V. McCusick // N. Engl. J. Med. – 1979. – Vol. 300. – P. 772-777.
7. Svenson L. G. Graford E. C. Cardiovascular and Vascular disease of the Aorta. – W. B. Saunders Company, 1997. – 472 p.