

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ МАРФАНА

Ураков Ш.Т., Ризаева М.Ж.,

Бухарский государственный медицинский институт.
Республиканский научный центр экстренной медицинской помощи, Бухарский филиал.

✓ Резюме,

Синдром Марфана (СМ) - заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, относится к группе наследственных патологий соединительной ткани. Около 75% случаев СМ носит семейный характер, 25% - мутации *de novo*. Заболевание обусловлено наличием мутаций гена *FBN1*, расположенного на длинном плече 15 хромосомы (15q21.1), кодирующего основной компонент микрофибрилл - фибриллин-1. Комплексы микрофибрилла с эластином представляют собой эластические волокна. Дефектом микрофибрилл специалисты объясняют разнообразные проявления СМ. Доказано, что повышение уровня TGF- β способствует склонности стенки аорты к расслоению.

Ключевые слова: Синдром Марфана, арахнодактилия, аневризма аорты.

MARFAN SINDROMI BILAN OG'RIGAN BEMORNING KLINIKAVIY ISHI

Urakov Sh.T., Rizaeva M.J.,

Buxoro davlat tibbiyot instituti.
Respublika shoshilinch tibbiy yordam ilmiy markazi, Buxoro filiali.

✓ Rezyume,

Marfan sindromi (СМ) - otosomal dominant meros turiga ega bo'lgan kasallik, irsiy biriktiruvchi to'qima patologiyalari guruhiga kiradi. SM holatlarining 75 foizi oilaviy, 25 foizi yangi mutatsiyalardir. Kasallik xromosoma 15 (15q21.1) ning uzun qo'lida joylashgan *FBN1* genida mutatsiyalar mavjudligidan kelib chiqadi, bu mikrofibrillarning asosiy tarkibiy qismi - fibrillin-1ni kodlaydi. Mikrofibril va elastin komplekslari elastik tolalardir. Mutatsiyalar SM ning turli xil ko'rinishlarini mikrofibrillardagi nuqson deb tushuntirishmoqda. TGF- β darajasining oshishi aorta devorining tabakalanish tendentsiyasiga yordam berishi isbotlangan.

Kalit so'zlar: Marfan sindromi, araxnodaktilya, aorta anevrizmasi.

CLINICAL CASE OF A PATIENT WITH MARFAN SYNDROME

Urakov Sh.T., Rizaeva M.Zh.,

Bukhara State Medical institute named,
Republican Scientific Center for Emergency Medicine, Bukhara branch.

✓ Resume,

Marfan syndrome (СМ) - a disease with an autosomal dominant type of inheritance, belongs to the group of hereditary pathologies of connective tissue. About 75% of CM cases are familial, 25% are *de novo* mutations. The disease is caused by the presence of mutations of the *FBN1* gene located on the long arm of chromosome 15 (15q21.1) encoding the main component of microfibrils - fibrillin-1. Complexes microfibrillar with elastin represent elastic fibers. Experts explain the defect of microfibrils various manifestations of SM. It is proved that the increase in TGF- β contributes to the tendency of the aortic wall to delamination.

Key words: Marfan Syndrome, arachnodactyly, aortic aneurysm.

Синдром Марфана (СМ) - заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, относится к группе наследственных патологий соединительной ткани. Около 75% случаев СМ носит семейный характер, 25% - мутации *de novo*. Заболевание обусловлено наличием мутаций гена *FBN1*, расположенного на длинном плече 15 хромосомы (15q21.1), кодирующего основной компонент микрофибрилл - фибриллин-1 [1; 2]. Комплексы микрофибрилла с эластином представляют собой эластические волокна. Дефектом микрофибрилл специалисты объясняют разнообразные проявления СМ. Доказано, что повышение уровня TGF- β способствует склонности стенки аорты к расслоению [3].

Материал и методы

Представлены материалы истории болезни пациента О., 48 лет, которая обратилась в Бухарский фи-

лиал Республиканского центра экстренной медицинской помощи, с жалобами сильные режущие боли за грудиной, удушье, чувство нехватки воздуха, одышку, дискомфорт в области сердца. Из анамнеза заболевания известно, что со слов больной в течение многих лет страдала синдромом Марфана. Максимально артериальное давление повышалось до 200/110 мм.рт.ст. В сентябре 2018г на эхокардиографии выявлено расслаивающая аневризма восходящей части аорты. В ноябре 2018г перенесла острое нарушение мозгового кровообращения (ОНМК). Больную периодически беспокоили режущие боли за грудиной, с обезболивающей целью принимала диклофенак. Дома принимала дигоксин, тромбоасс, конкор, но не регулярно. Последнее стационарное лечение в РНЦЭМП Бф 20.11.2018г. 09.02.2019г 16:00 дома состояние больной ухудшилось, беспокоили чувство нехватки воздуха, сердцебиение, удушье. В связи с чем больная по линии скорой медицинской помощи доставлена в при-

емный покой Бухарского филиала Республиканского центра экстренной медицинской помощи. Из-за тяжести состояния больная заведена в шок-зал. Начата терапия купирования отека легких. На обзорной рентгенографии органной грудной клетки отмечалось грудная клетки деформирована за счет левостороннего сколиоза грудного отдела позвоночника, расширение тени сосудистого пучка вправо и выбухание и выбухание правой стенки восходящей аорты, двухсторонний гидроторакс. На ультразвуковом исследовании в обеих синусах справа до 1 литра, слева до 800 мл жидкости. После купирования отека легких и стабилизации гемодинамики больную перевели в кардиотерапевтическую реанимацию.

Результат и обсуждение

При осмотре: Общее состояние тяжелое. Сознание ясное. Рост 1 м 80 см, вес 50 кг, астенического телосложения, арахнодактилия кистей и стоп, кифотическая осанка. Положение полуортопноэ. Дыхание учащенное. Кожные покровы бледные, тургор кожи сохранен. Тонкие, длинные верхние и нижние конечности (арахнодактилия). Костно-мышечная система с деформацией. Отмечается сколиоз грудных позвонков. Отеки в нижних конечностях. В легких выслушиваются на фоне ослабленного везикулярного дыхания влажные и сухие жужжащие хрипы, в нижних отделах дыхание не проводится. Дыхание 28 в минуту, АД 110/70 мм.рт.ст. ЧСС 120 в мин. Пульс 120 мин. Сердечные тоны приглушены, ритмичные, тахикардия. I тон на верхушке ослаблен, во всех точках выслушивается систолический шум. В эпигастральной части отмечалась пульсация. Живот мягкий, безболезненный. Печень +2 см. В результате проведенного исследования был выставлен диагноз: Основной: Синдром Марфана: выраженное течение, прогрессирующая форма. Аневризма восходящей части аорты. Расслаивающаяся аневризма аорты по ДеБейки II тип. Осложнение: Разрыв аневризмы аорты. Гиповолемический шок. Постгеморрагическая анемия. Двухсторонний гидроторакс. Сопутствующий: Последствие перенесенного ОНМК 2018г, ноябрь. Сколиоз. Миопия.

ОАК: гемоглобин 98, 4 г/л, эритроциты 3,4 x 10¹² /л, лейкоциты 5,6 x 10⁹ /л. Электрокардиография: Ритм синусовый, регулярный, с ЧСС 100 в минуту, электрическая ось сердца в норме. Синусовая тахикардия. Биохимия: глюкоза 10,4 ммоль/л, мочевины 10,3 ммоль/л.

В динамике: гемоглобин 88 г/л, эритроциты 2,67 x 10¹² /л, лейкоциты 10,2 x 10⁹ /л, СОЭ 12 мм/ч. Биохимия: глюкоза 11,6 ммоль/л, мочевины 12,1 ммоль/л. В настоящее время отмечается рост наследственных и врожденных заболеваний соединительной ткани во всем мире [5]. Благодаря совершенствованию медико-генетических знаний мы можем распознавать на ранних этапах наследственную изменчивость, ведущую к вариациям нормальных признаков либо к наследственным болезням, в том числе и синдрома Марфана. В статье представлен клинический случай прогрессирующей формы синдрома Марфана. СМ всегда вызывал интерес кардиологов, т.к. прогноз заболевания полностью определяется степенью изменения сердечно-сосудистой системы. Ранее выявление данного заболевания, современные методы диагностики и своевременные проведенные методы диагностики и своевременно проведенное хирургическое лечение, возможно, позволили бы увеличить продолжительность

жизнь нашего пациента. СМ диагностировали у пациента в подростковом возрасте, она находилась под постоянным наблюдением педиатра, кардиолога детской, а затем и взрослой поликлинике. Заболевание пациента прогрессировало, в возрасте 30 лет. От оперативного лечения больная отказалась в связи с материальными трудностями. Своевременно проведенные хирургические вмешательства позволили бы продлить жизнь пациентки и улучшить ее качество. Больная находилась под постоянным контролем кардиолога. Такой мониторинг обусловлен вероятностью прогрессирования заболевания. Через год заболевание начало прогрессировать, от чего пациентка поступает к нам в филиал с диагнозом с разрывом расслаивающейся аневризмой аорты восходящей частью. Смерть наступила через 22 часа после поступления. Труп передали на патологоанатомическое вскрытие. Патологоанатомический диагноз: основной: Синдром Марфана: Расслаивающаяся аневризма аорты (начало восходящей части) в грудном отделе с двумя поперечным надрывом (размеры 0,4x 0,6 см). Осложнение основного заболевания: Кровоизлияние в левую и правую плевральную полость с развитием массивного гемоторакса (2200 мл); острая постгеморрагическая анемия; острое общее малокровие. Хроническая застойная сердечная недостаточность. Частичный ателектаз легких. Сопутствующий: Мускатная печень. Образование сращений между капсулой печени и окружающими ее органами, очаговое утолщение капсулы, разрастание соединительной ткани с продуктивным воспалением капсулы. Последствие перенесенного ОНМК 2018г, ноябрь. (по данным клиники).

Вывод

Ведение больных с синдромом Марфана требует комплексного и мультидисциплинарного подхода. Ранняя диагностика и своевременная терапия сосудистых осложнений является чрезвычайно важным процессом и определяет прогноз жизни пациентов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Наследственные нарушения соединительной ткани в кардиологии. Диагностика и лечение. Российские рекомендации (I пересмотр) // Российский кардиологический журнал. 2013; 1(99): 1-10-13.
2. ESC Guidelines for management of grown-up congenital heart disease (new version 2010). European Heart Journal. 2010; 31(23): 2915-2957.
3. Romaniello F., Mazzaglia D., Pellegrino A. Grego S, Fiorito R, Ferlosio A. Chiariello A., Orlandi A. Aortopathy in Marfan syndrome: an update. Cardiovasc Pathol. 2014; 23(5): 261-266.
4. Loeys B.L., Dietz H.C., Braverman A.C., Callewaert B.L., De Backer J., Devereux R.B., Hilhorst-Hofstee Y., Jondeau G., Faivre L., Milewicz D.M., Pyeritz R.E., Sponseller P.D., Wordsworth P., De Paepe A.M. The Revised Ghent Nosology for the Marfan Syndrome. J. Med. Genetics. 2017; 47(7): 476-485.
5. Земцовский Э.В. Сердечно-сосудистый континуум при синдроме Марфана // Сибирский медицинский журнал. 2011; 26(3): 13-19.
6. Чипиене Р., Гребелис А., Семениене П., Ногиене Г. Причины повторных операций и их исходы у больных с синдромом Марфана после коррекции аневризмы восходящей аорты и аортальной недостаточности // Кардиология. 2010; 10: 32-34.
7. Осеева О.В., Мироненко С.П., Чернявский А.М., Друк И.В. Клиническая характеристика пациентов с синдромом Марфана, перенесших кардиохирургические вмешательства. // Сибирский медицинский журнал. 2011; 26(3): 81-84.

Поступила 09.09. 2019

