



ГОСУДАРСТВЕННАЯ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ  
ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ  
ИМЕНИ М.ГОРЬКОГО



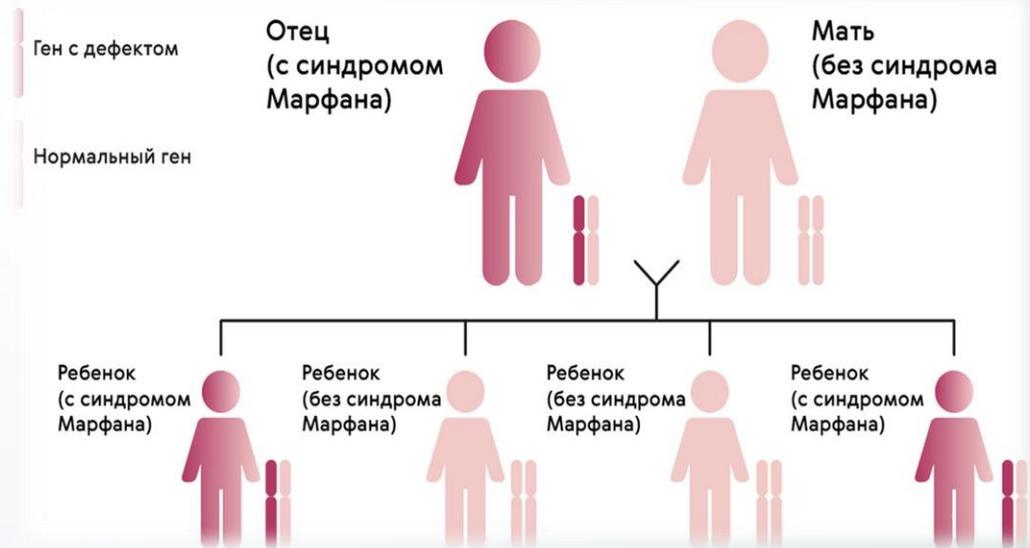
# **V МЕЖДУНАРОДНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ ФОРУМ ДОНБАССА «НАУКА ПОБЕЖДАТЬ... БОЛЕЗНЬ»**

**Кафедра педиатрии № 2**  
**Заведующий кафедрой: д.м.н.,**  
**доцент Налетов А.В.**  
**научный руководитель : д.м.н.,**  
**доцент Налетов А.В.**  
**докладчик: ординатор кафедры**  
**педиатрии №2**  
**Сердюкова Д.А.**



**КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ  
ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ  
СИНДРОМА МАРФАНА  
У РЕБЕНКА**

**Синдром Марфана – аутосомно-доминантное заболевание с различной экспрессивностью и частотой встречаемости – 1:5000–1:15000 новорожденных, обусловлен мутациями в гене белка фибриллина 1-го типа (FBN1), расположенного на длинном плече 15-й хромосомы (15Q21.1).**



**Цель работы:** изучить клинические проявления заболевания на примере конкретного пациента с синдромом Марфана.

**Материалы и методы:** на базе кардиоревматологического отделения ГБУ «ГДКБ №1 г. Донецка» обследован ребенок М., находящийся на стационарном лечении по поводу синдрома Марфана (СМ).

# Результаты исследования

Девочка М. 12 лет поступила в отделение в сентябре 2021 года.

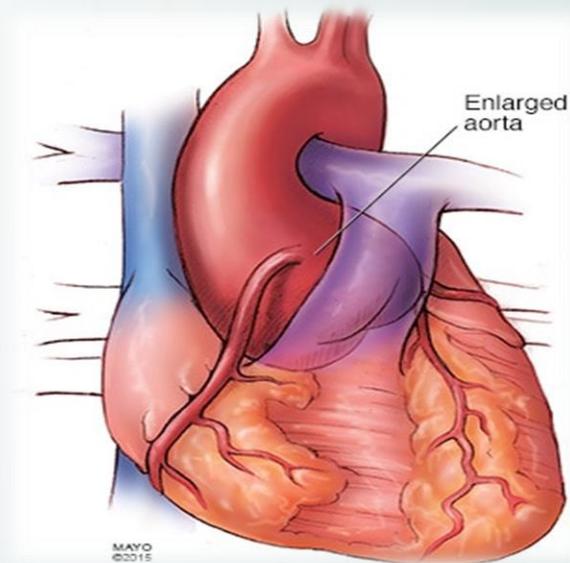
## На момент поступления жалобы на:

- боль в области сердца;
- потерю сознания;
- носовые кровотечения;
- утомляемость;
- боль в животе;
- запор.

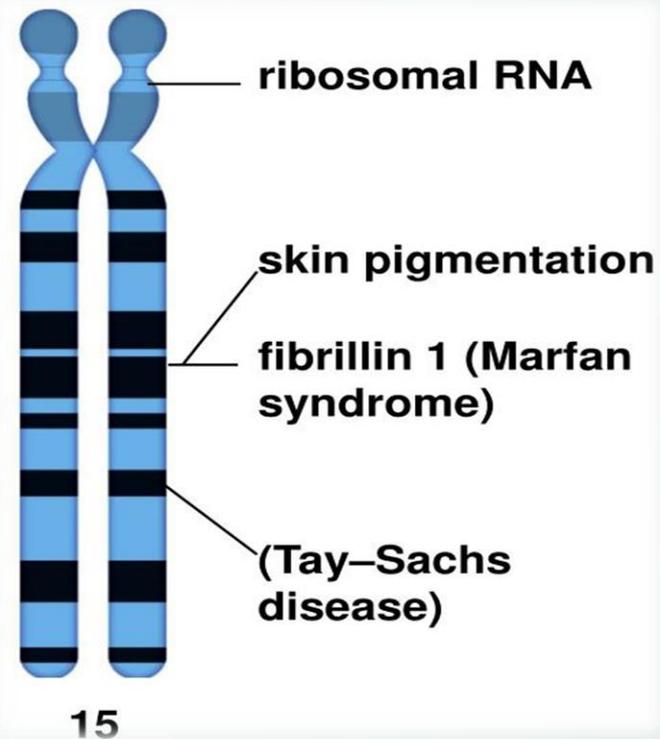
## **Анамнез жизни:**

- **ребенок от V беременности, II срочных, нормальных родов 37-38 недель с оценкой по шкале Апгар 7-8 баллов, однократное обвитие пуповины вокруг шеи, вес при рождении 2600г;**
- **в 8 месяцев был установлен диагноз: диспластическая кардиопатия;**

- в 2011 году ребенку диагностировано:
  - вальгусная деформация голеней;
  - кифосколиоз;
  - гиперметропический астигматизм ОУ;
  - двухстворчатый аортальный клапан, минимальный стеноз, расширение аорты до 2 см;



- в возрасте пяти лет была обследована в генетическом центре г. Донецка – был диагностирован Синдром Марфана.



## **Патологии ребенка:**

- **аутоиммунный тиреоидит гипертрофическая форма;**
- **дисфункция желчевыводящих путей;**
- **вегетососудистая дисфункция по гипотензивному типу.**

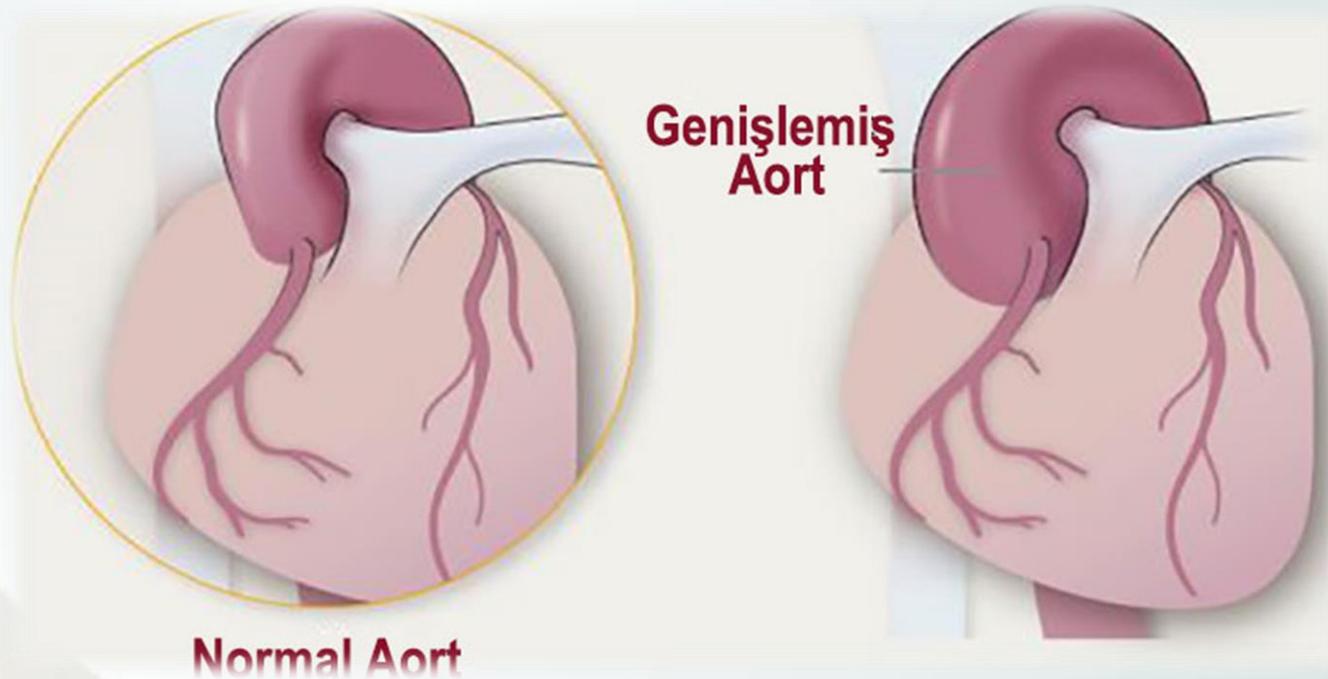
## Объективное исследование:

- рост 162 см;
- вес 46 кг;
- астеническая форма грудной клетки;
- кифосколиоз;
- плоскостопие;
- гипермобильность суставов.



Индекс Вервека-  
Воронцова  $-0,9$ .  
Индекс Варги  $-0,02$

**Эхо-КГ:** двухстворчатый аортальный клапан:  
асимметрия створок по комиссуре правой и  
левой коронарной створок, краевой фиброз  
створок, недостаточность аортального клапана  
I степени, стеноз аортального клапана.  
Расширение восходящей аорты до 3,15 см.



**Выводы:** данный клинический случай показывает нам позднюю диагностику синдрома Марфана в возрасте ребенка 5 лет и отсутствие типичных признаков долихостеномелии.



**Спасибо за внимание!**

