



*ГОО ВПО Дон НМУ им.М.Горького
Кафедра офтальмологии ФИПО*



*Глазные проявления
синдрома Марфана у детей*

*Доц. Смирнова А.Ф.,
доц. Голубов К.Э.,
асс. Котлубей Г.В.*

- **Синдром Марфана** (врожденная мезодермальная дистрофия) — это аутосомно-доминантное генетическое заболевание соединительной ткани с преимущественным поражением скелета (удлинение трубчатых костей, долихостеномелия, арахнодактилия, гипермобильность суставов), глаз (миопия, подвывих хрусталика) и сердечно-сосудистой системы (пролапс митрального клапана, расслаивающая аневризма аорты).





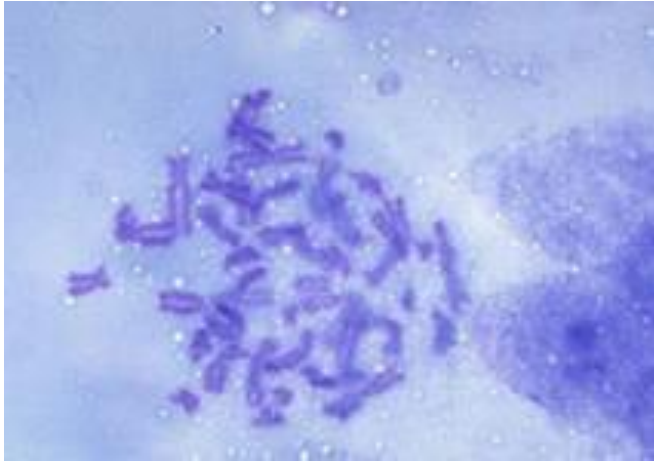
- Синдром Марфана (СМ) — одно из самых частых заболеваний из группы наследственных дисплазий соединительной ткани, которое встречается с частотой 2–3:10000 населения и наследуется по аутосомно-доминантному типу .
- Обычно диагноз синдрома Марфана ставится на 2–3 десятилетия жизни
- От синдрома Марфана чаще страдают мальчики.



- Впервые данная патология была описана в 1896 году французским педиатром А. Марфаном, который выявил характерную деформацию скелета у 5-летней девочки (длинные трубчатые кости, паукообразные пальцы рук, высокорослость).



- В этиологии и патогенезе синдрома Марфана большое значение придают поражению соединительной ткани, а именно нарушению синтеза коллагена, которое приводит к накоплению фракций растворимого (нзрелого) коллагена с распадом его на метаболиты, содержащие оксипролин.
- Приблизительно в 75% случаев, ген синдрома Марфана передается детям от родителей, которые имеют это заболевание. А тип наследования - аутосомно-доминантный, что означает унаследование данного заболевания ребенком от больных родителей составляет

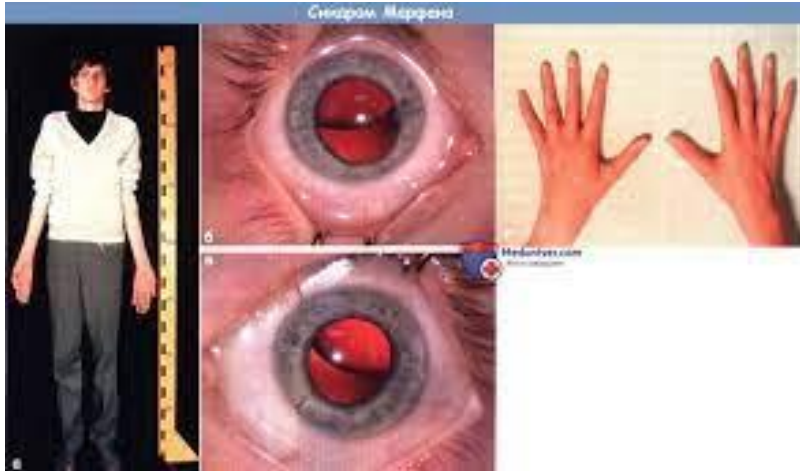


- Синдром Марфана был диагностируется на основании генетических методов исследования с учетом генотипа и фенотипа путем использования маркерного гаплотипа ДНК, определением уровня гликопротеида фибриллина.

Синдром Марфана

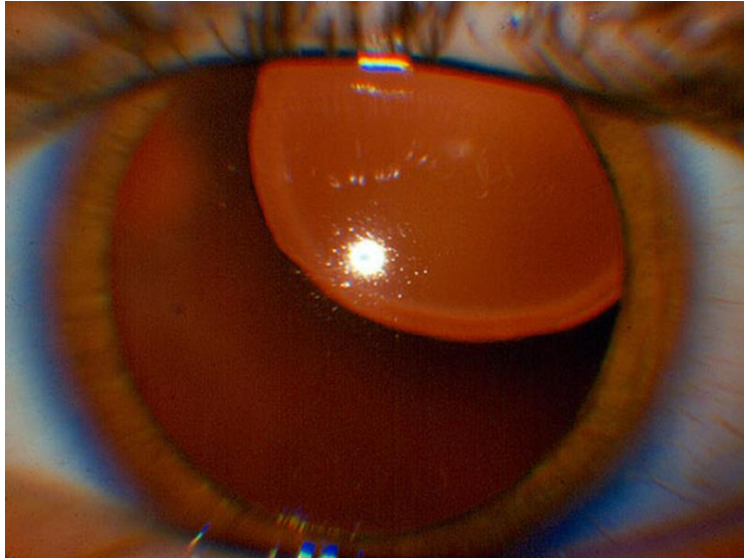


- К особенностям клинической картины синдрома Марфана относятся *многообразие проявлений, варьирование возраста появления первых симптомов болезни, хроническое течение, сокращенная продолжительность жизни, обусловленная изменением органов.*
- Подобная картина диктует необходимость улучшения способов прогнозирования, своевременной диагностики и лечения этого контингента больных с привлечением множества специалистов.



Одним из характерных признаков болезни Марфана является патология со стороны органа зрения.

Согласно данным литературы, поражение органа зрения при этом наблюдается у 50-80% пациентов, нередко являясь одним из ранних признаков заболевания.



- К ранним признакам синдрома Марфана относят эмбриотоксон, гипоплазию радужки, особенно ее пигментной каймы.

В дальнейшем происходит деструкция стекловидного тела, разрушение волокон ресничного пояса и, как следствие, эктопия хрусталика.

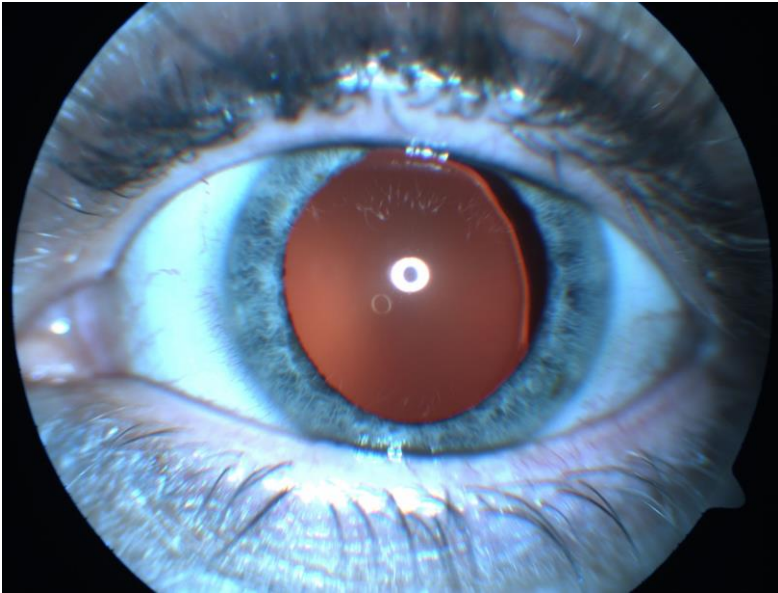
Офтальмологические проявления диагностируют практически у всех больных синдромом Марфана, независимо от их возраста.

Наиболее часто среди детей данной категории наблюдается сочетанное поражение сердечно-сосудистой системы, скелета и органа зрения.

Сердечная патология в основном характеризовалась (61,5%) недостаточностью митрального клапана в виде поражения эластических структур створок и сухожильных нитей клапана:

- миксоматозная дегенерация створок,
- патологическое удлинение,
- разрывы хорд.





- Офтальмологические проявления в той или иной степени наблюдались у всех детей с синдромом Марфана независимо от возраста



- *Симптомы синдрома Марфана*

Выраженность симптомов при болезни Марфана зависит от степени экспрессии дефектного гена: от легких форм соединительнотканной дисплазии до тяжелых сердечно-сосудистых осложнений.



Поражения опорно-двигательной системы:

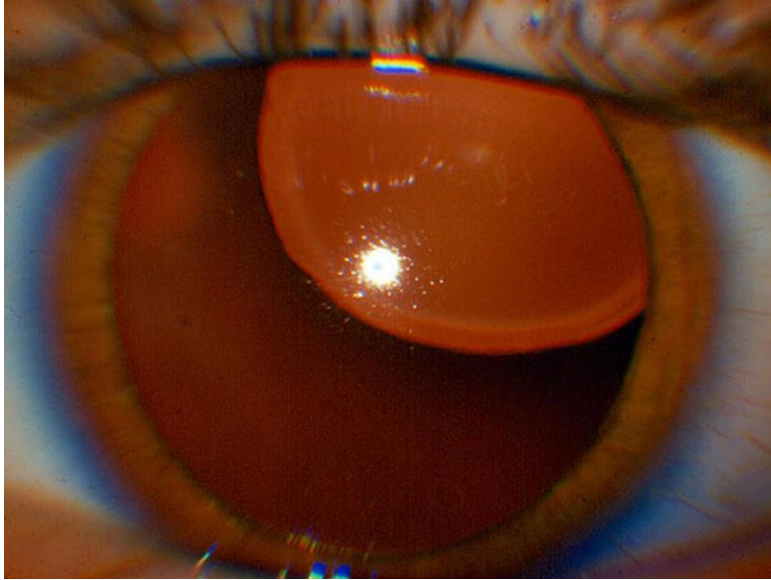
- длинные конечности по сравнению с туловищем (долихостеномелия);
- высокий рост;
- «паукообразные» длинные пальцы (арахнодактилия);
- деформации позвоночника (лордоз, кифоз, **сколиоз**);
- деформации передней стенки грудины (воронкообразная, килевидная);
- астеническое телосложение;
- плоская стопа;
- гипермобильность суставов;
- нарушение прикуса (прогнатия, микрогнатия);
- гипоплазия скул;
- нарушение роста зубов;
- удлиненная и узкая форма лица (долихоцефалия);
- мышечная гипотония;
- высокое небо;
- протрузия вертлужной впадины;
- спондилолистез.



Поражения сердечно-сосудистой системы:

- увеличение диаметра восходящей части аорты; пролапс митрального клапана;
- расслаивающая аневризма аорты;
- врожденные пороки сердца (коарктация аорты, дефект межпредсердной или межжелудочковой перегородки, аортальная недостаточность).

Поражения органов зрения:



- нарушение остроты зрения (высокая степень миопии или гиперметропии);
- эктопия хрусталика (подвывих или вывих);
- афакия (отсутствие хрусталика);
- нарушение структуры роговицы;
- колобома;
- гипоплазия радужки;
- гипоплазия цилиарных мышц;
- отслоение сетчатки.

Другие признаки синдрома Марфана:



- спонтанный пневмоторакс;
- эмфизема легких;
- дыхательная недостаточность;
- мышечная дистрофия;
- соединительнотканная дисплазия (формирование стрий на коже бедер, плечей, поясницы);
- гипотония кишечника (запоры);
- паховые и бедренные грыжи;
- спланхноптоз (опущение органов брюшной полости);
- эктопия твердой мозговой оболочки.



- За данным критерием выделяют такие клинические формы заболевания:
- *стертая форма* – незначительные изменения в 1-2 системах;
- *выраженная форма* – незначительные нарушения в 3 системах или выраженные изменения хотя б в одной системе.
- Отдельным подвидом синдрома Марфана является *неонатальная форма* – появление «классических» признаков заболевания сразу после рождения ребенка. У таких детей быстро прогрессирует сердечная недостаточность, что приводит к летальному исходу до конца 1-ого года жизни.



- В настоящее время для установления и подтверждения изменений со стороны органа зрения при синдроме Марфана используются Гентские критерии.
- Наличие одного большого или двух малых критериев свидетельствует о положительном результате.



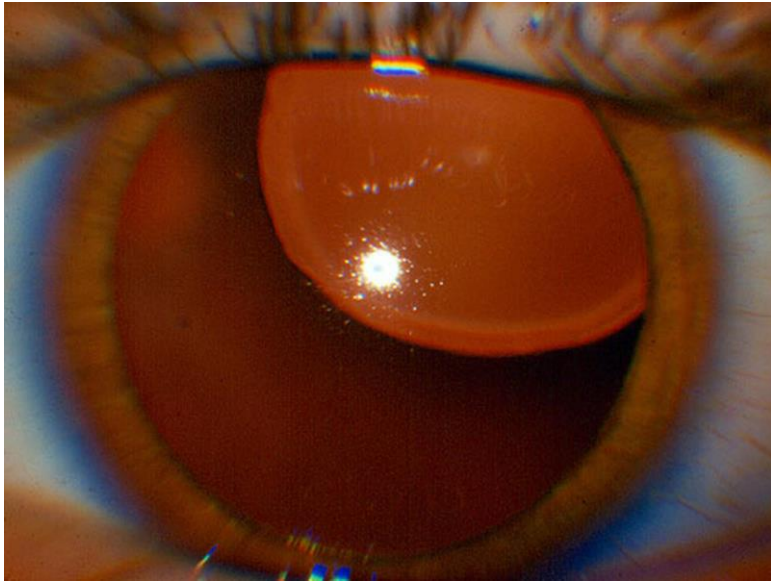
- Большой критерий — единственный, представляющий собой *эктопию хрусталика*, степень выраженности которой варьирует.
- Из малых критериев выделяют следующие:
 - *плоская роговица (<42 диоптрий), которую выявляют благодаря кератопахиметрии;*
 - *увеличенная переднезадняя ось глаза (эхобиометрическое исследование);*
 - *гипоплазия цилиарного тела или радужки, которая способствует возникновению ограниченного мидриаза;*
 - *отслойка сетчатки;*
 - *расширение вен глазного дна;*
 - *сферофакия;*
 - *вторичная глаукома*



- Уплотнение роговицы, гипоплазия радужки, особенно пигментной зоны, развитие близорукости происходит из-за увеличения переднезадней оси глаза.
- Распространенность миопии при данной патологии значительно выше данных в общей популяции.
- В более 50% случаев люди с синдромом Марфана имеют близорукость более 3,00 D.
- Развитие роговичного и линтикулярного астигматизма связано с подвывихом хрусталика.
- Рефракционные нарушения подлежат исправлению при помощи очков или контактных линз.
- При отсутствии подвывиха хрусталика выполняют лазерную коррекцию.



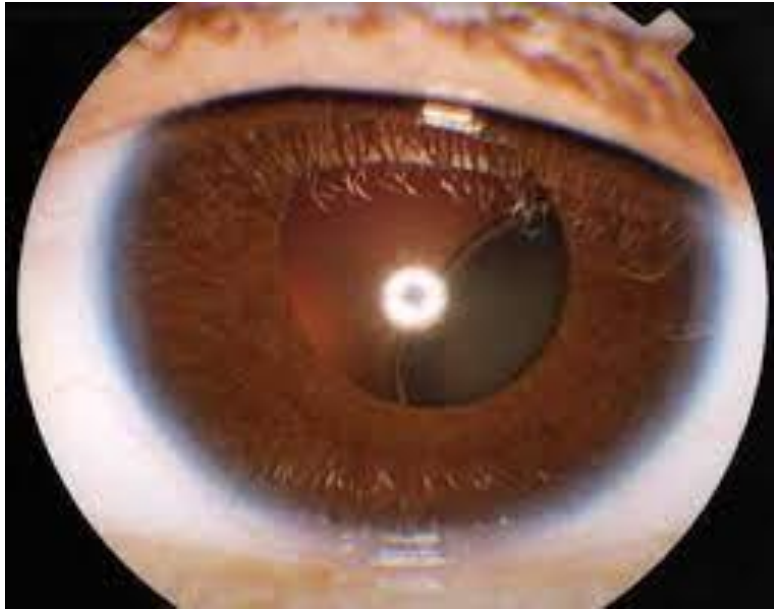
- В детском возрасте увеличивается риск развития амблиопии, вышеописанные аномалии органа зрения способствуют ее развитию при отсутствии эффекта от консервативной терапии.



- Изменения хрусталика включают следующие составляющие: нарушение (потеря эластичности) цинновой связки, сдвиг рефракционной способности глаза и эктопию.
- Начальным моментом в развитии изменений со стороны хрусталика является дефект в связочно-капсульном аппарате, что приводит к нарушению структуры соединительной ткани.



- Развитие подвывиха хрусталика чаще имеет двусторонний характер и диагностируется в совокупности с иридодонезом (дрожание радужки).
- Возникает вследствие потери эластичности зонулярных волокон цинновой связки из-за недостатка соединительной ткани, что приводит к частичному и полному разрыву с развитием вывиха хрусталика.



- Выраженность эктопии хрусталика варьирует от незначительного смещения хрусталика, протекающего бессимптомно и определяемого только при расширении зрачка, до значительного подвывиха и возможностью диагностировать положение экватора хрусталика в просвете узкого зрачка с развитием монокулярной диплопии.
- Проведение коррекции зрения при подвывихе хрусталика осуществляется с помощью очковых или контактных линз.



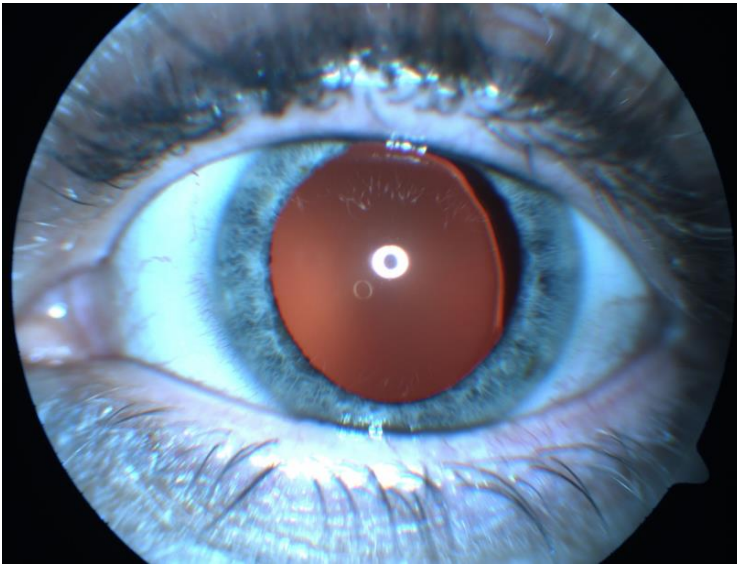
- Развитие глаукомы возникает из-за нарушения оттока внутриглазной жидкости в передней камере вследствие измененной радужки или вывиха хрусталика, что приводит к закрытию угла передней камеры глаза.
- Лечение — антиглаукомные препараты, при неэффективности—минимально инвазивное оперативное вмешательство, непроникающая глубокая склеротомия



- Сетчатая оболочка глаза значительно растягивается, что является причиной возникновения периферических хориоретинальных дистрофий в виде местного истончения сетчатки, что, в свою очередь, приводит к развитию отслойки.
- Выполнение оперативного вмешательства в связи с отслойкой сетчатки при синдроме Марфана имеет определенные трудности связанные с аномалиями глаза.
- На сегодняшний день операции имеют достаточно благоприятный исход- методы витреоретинальной хирургии способствуют успешному прикреплению сетчатки в 86% случаев

- *Выводы*

- Синдром Марфана— генетическое заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, поражающее системы организма: опорно-двигательную, сердечно-сосудистую, орган зрения, кожные покровы и являющееся достаточно актуальной проблемой в настоящее время.
- Раннее выявление данного синдрома способствует улучшению и продлению жизни пациента.



- Наиболее часто встречающейся патологией со стороны органа зрения при синдроме Марфана является подвывих хрусталика, миопия, которые диагностируются при офтальмологическом обследовании и при прогрессировании осложняются вторичной глаукомой, отслойкой сетчатки, развитием амблиопии.



- При синдроме Марфана важно вовремя проходить обследования у врачей специалистов: *педиатра, офтальмолога, травматолога кардиолога*

для определения тактики лечения и снижения риска развития осложнений