



Ордена Трудового Красного Знамени Медицинский институт
им. С.И. Георгиевского ФГАОУ ВО «КФУ им. В.И. Вернадского»
кафедра педиатрии с курсом детских инфекционных болезней,
кафедра лучевой диагностики и лучевой терапии



Зав. кафедрой: Лагунова Наталья Владимировна, профессор, д.м.н.

**КАТАМНЕЗ СИНДРОМА МАРФАНА У КРЫМСКИХ ДЕТЕЙ
(СОБСТВЕННЫЕ НАБЛЮДЕНИЯ).
ВОЗМОЖНОСТИ ДЭХОКГ В ОЦЕНКЕ ОСЛОЖНЕНИЙ.
(К 110-летию со дня рождения Н.М. Амосова)**

*Подготовила: Кутькина Виктория Михайловна,
студентка 5 курса группы П.С.О.-195(2) 2-го медицинского факультета
Научные руководители: проф. Сухарева Г.Э., проф. Крадинова Е.А.*

г.Симферополь, 2024.

Актуальность: Синдром Марфана – наследственное заболевание с полиорганными нарушениями. Клиника болезни проявляется в различной степени тяжести, поэтому постановка окончательного диагноза может занимать несколько лет. При тяжёлых, труднодиагностируемых случаях кратно возрастает риск летального исхода и инвалидизации пациента.

Семейные случаи составляют до 75%.

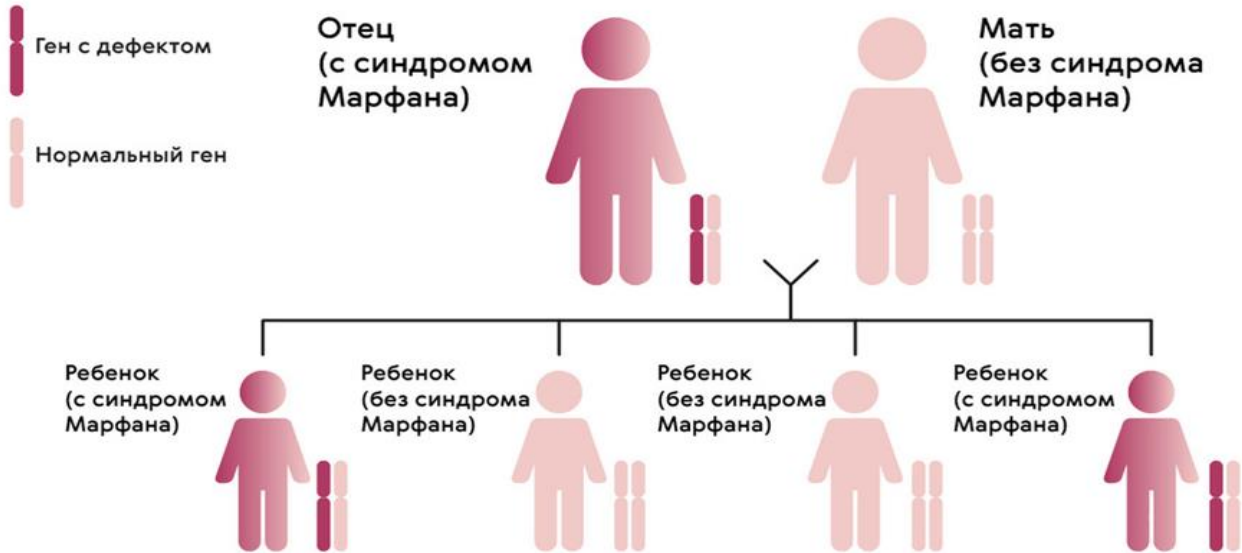
Несмотря на то, что синдром был описан более 128 лет назад, он по-прежнему остается сложной и актуальной медицинской проблемой.

Цель исследования: Привлечь внимание педиатров, семейных врачей, генетиков, детских кардиологов к возможным осложнениям со стороны сердечно-сосудистой системы (ССС) при синдроме Марфана.

Задачи:

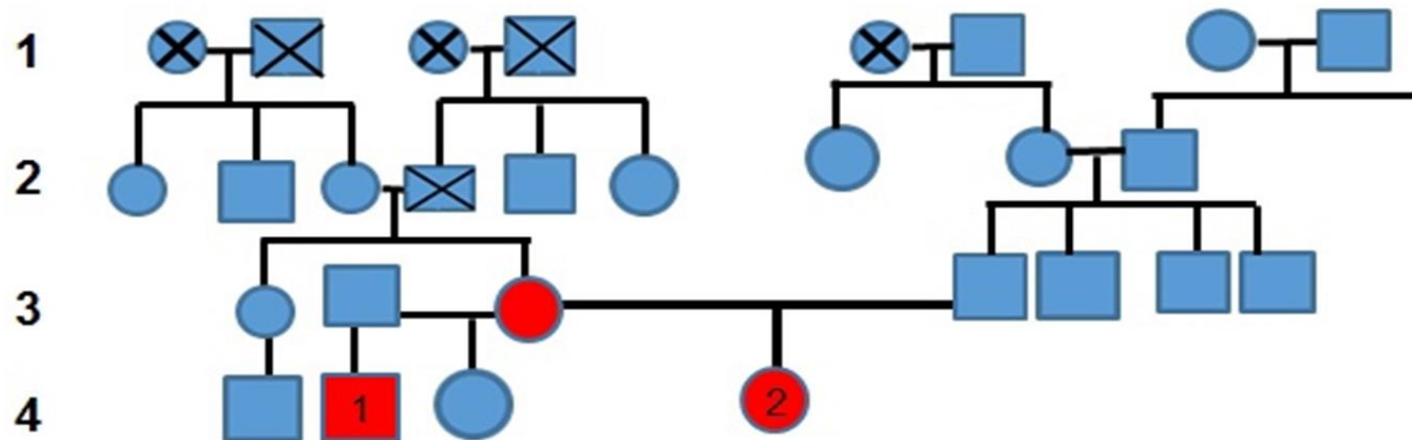
- 1) Проследить катамнез детей, находящихся на диспансерном учете в республиканском медико-генетическом центре (РМГЦ) в Республике Крым.
- 2) Обозначить роль Допплер-эхокардиографии (ДЭхоКГ) в мониторинге состояния сердечно-сосудистой системы пациентов с синдромом Марфана.

Наследование синдрома Марфана



Синдром Марфана – ауtosомно-доминантное заболевание с полиорганными нарушениями, вызванное изменением свойств белка фибриллина-1.

Клинический пример составления родословной.



3- Мать синдром Марфана(2008г.)
4(1)- сын (2014г.)
4(2)-дочь (2019г.)

Выдающиеся личности с синдромом Марфана



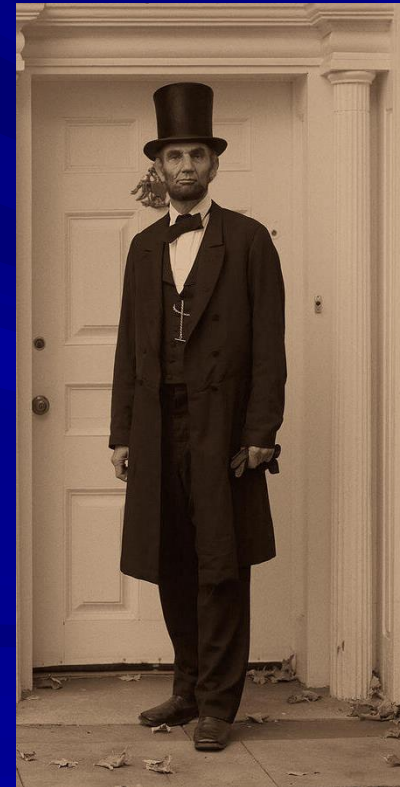
Н. Паганини



Г. Х. Андерсен



Корней Чуковский



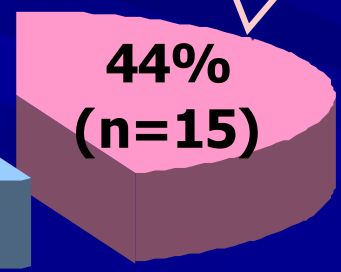
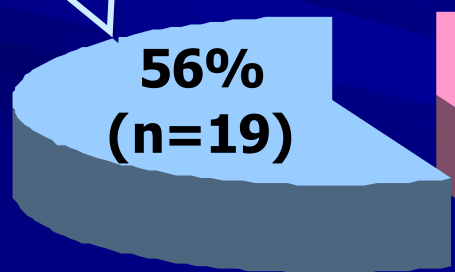
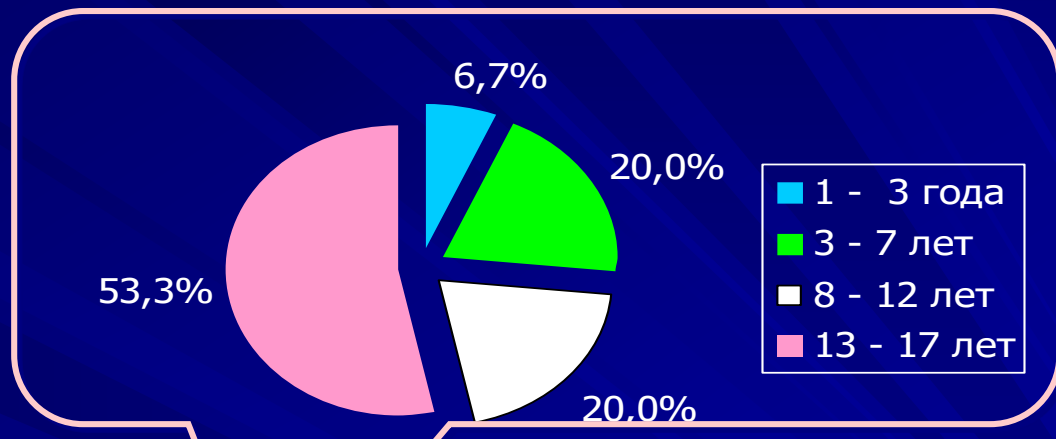
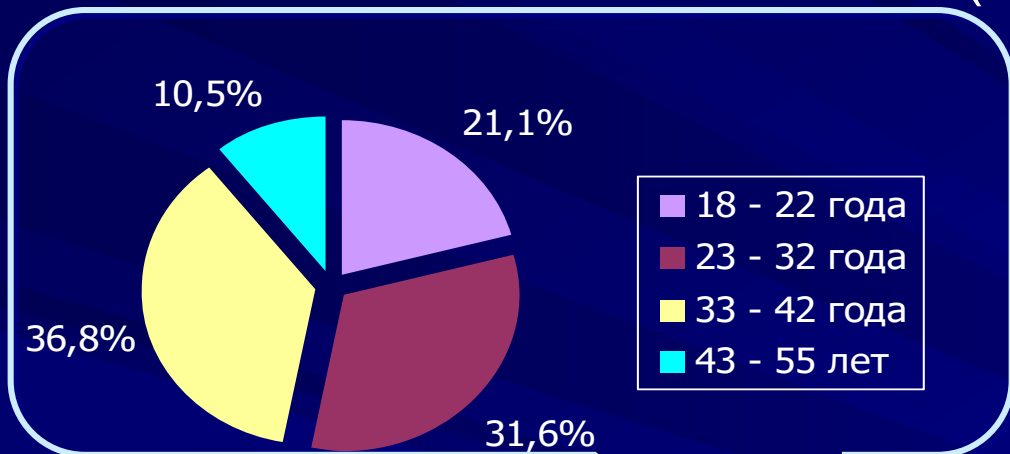
А. Линкольн



Шарль де Голь

Материалы исследования

(n=34)



■ дети от 1 года до 17 лет ■ взрослые

В 2 случаях выявлена семейная форма СМ: 2 сестры 13 и 14 лет и трое детей в одной семье (2 мальчика и девочка).

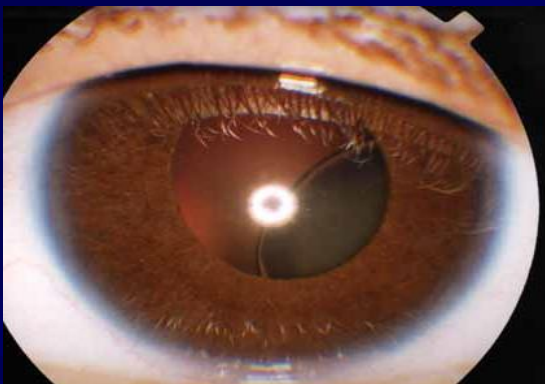
Критерии диагностики синдрома Марфана

Анализ проводился по данным клинического наблюдения и ДЭхоКГ. Верификация диагноза по Гентским критериям 2010 года. Диагностика синдрома базировалась на составлении и исследовании родословных, оценки морфофенотипа, с изучением физического и нервно-психического развития детей.

Таблица 1. Основные диагностические критерии синдрома Марфана

Система	Основные критерии	Дополнительные критерии
Аномалии скелета	<p>Не менее 4 из следующих признаков:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Килевидная деформация грудной клетки • Выраженное углубление в области грудной клетки, требующее хирургической коррекции • диспропорционально высокий рост (отношение верхнего сегмента к нижнему менее 0,86 или отношение величины размаха рук к росту более 1,05) • сколиоз • 200 или спондилолистез • неполное выпрямление локтевого сустава (<1700) • плоскостопие с вальгусной девиацией стопы • протрузия вертлужной впадины 	<p>2 основных критерия или 1 основной и 2 из следующих:</p> <ul style="list-style-type: none"> • углубление в области грудной клетки • гипермобильность суставов • высокое небо • характерное лицо
Орган зрения	эктопия хрусталика	<ul style="list-style-type: none"> • уплощение роговицы • увеличение длинной оси глазного яблока, приводящее к миопии • гипоплазия радужки или ресничной мышцы, приводящие к миозу
Сердечно-сосудистая система	<ul style="list-style-type: none"> • дилатация корня аорты • расслоение восходящей аорты 	<ul style="list-style-type: none"> • пролапс митрального клапана • дилатация легочной артерии в возрасте до 40 лет • кальциноз митрального клапана в возрасте до 40 лет • дилатация и расслоение других участков аорты
Легкие	Отсутствуют	<ul style="list-style-type: none"> • спонтанный пневмоторакс
Кожа	Отсутствуют	<ul style="list-style-type: none"> • атрофичные стрии • повторные грыжи
Твердая мозговая оболочка	Отсутствуют	Отсутствуют
Генетические данные	<p>Люмбосакральная эктазия твердой мозговой оболочки</p> <ul style="list-style-type: none"> • наличие среди близких родственников больных синдромом Марфана в соответствии с пересчисленными критериями независимо от наличия мутации в гене фибриллина • наличие среди родственников ДНК маркеров синдрома Марфана 	Отсутствуют

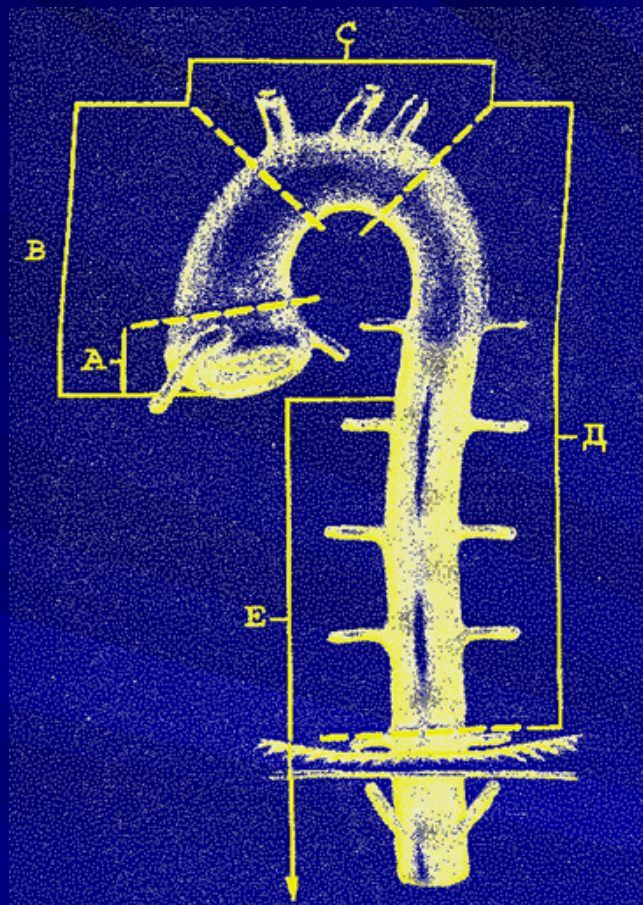
Диагноз ставился при наличии 1 из 5 основных симптомов:



● вывих хрусталиков

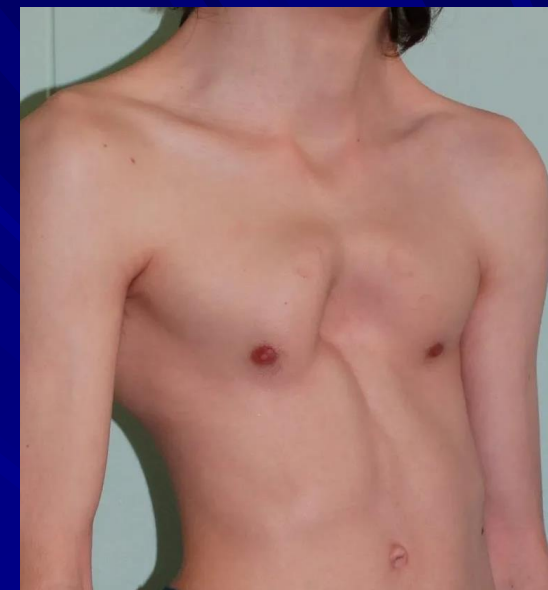


● кифосколиоз



● аневризма аорты

Схема классификации
аневризм грудной части
аорты по сегментам



деформация грудной клетки



● арахнодактилия

и 2 дополнительных:

- миопия
- пролапс митрального клапана
- гиперподвижность суставов
- высокий рост
- плоскостопие
- стрии
- пневмоторакс



Состояние и тяжесть сердечно-сосудистых заболеваний оценивали на основе инструментальных методов, включая рентгенографию органов грудной клетки, ДЭхоКГ, электрокардиографию, мониторингирование по Холтеру

Синдром Марфана. Дилатация синуса Вальсальвы

● Аневризма аорты - ограниченное мешковидное выпухание стенки аорты или расширение всей аорты более чем в полтора раза по сравнению с нормой.



A - Аневризма тип А; В-аневризма синуса Вальсальвы



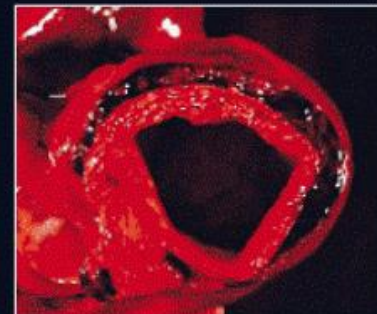
Примеры аневризм



РАЗРЫВ



РАССЛОЕНИЕ

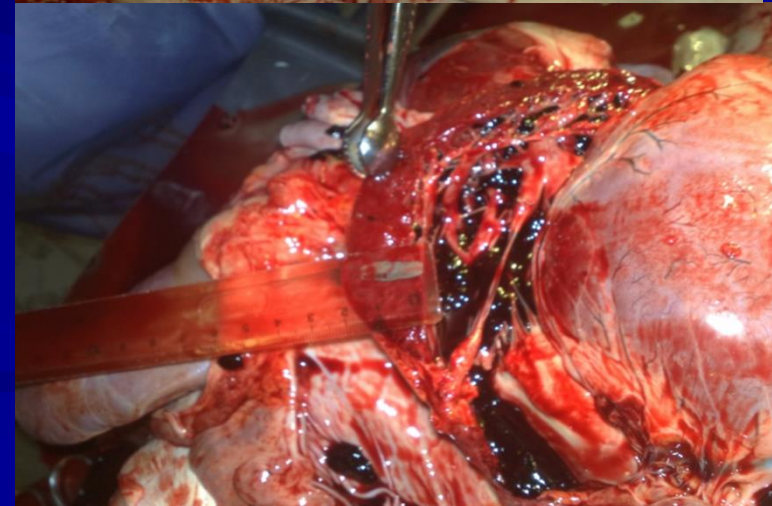
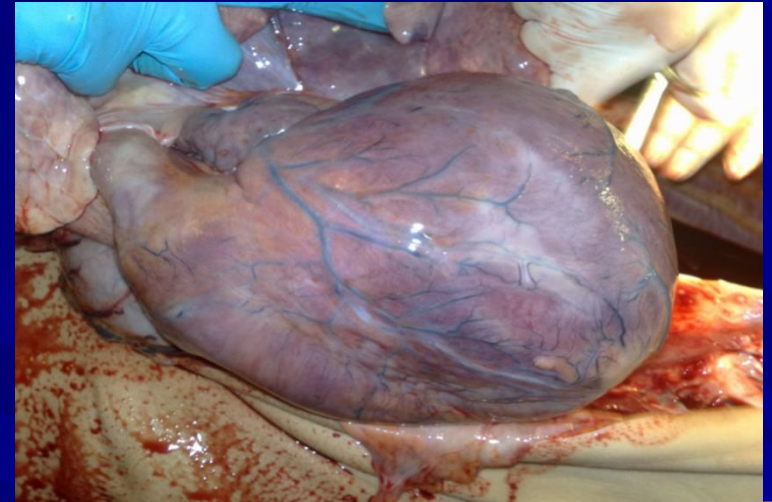


Поперечный срез расслоившейся аневризмы

Одной из наиболее частых причин смерти детей с синдромом Марфана является расслоение и разрыв аневризмы аорты

Клинический случай №1

Больной Р. с синдромом Марфана в связи с отказом родителей от диспансерного наблюдения на протяжении 2 лет не проходил обследование у кардиолога. Смерть наступила в 17 лет от острой СН.

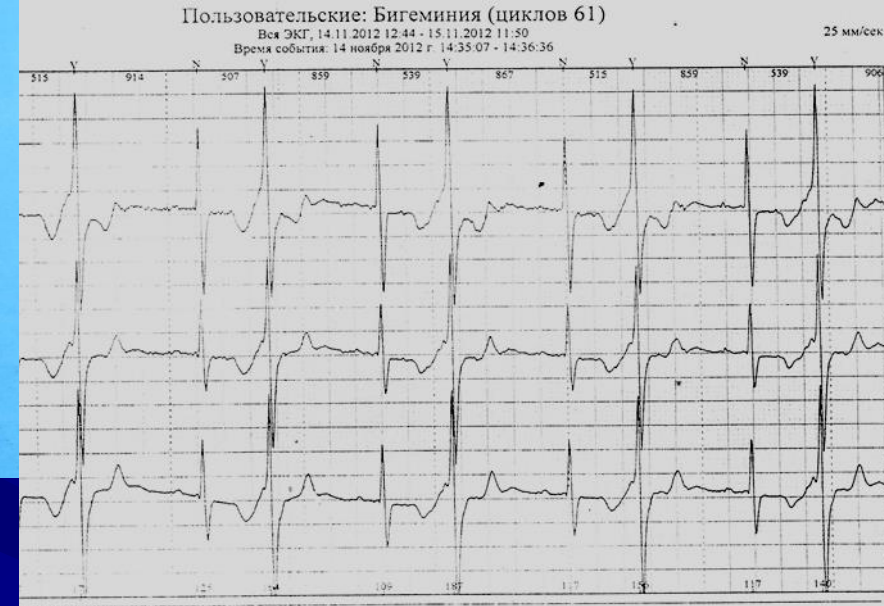


Синдром Марфана у больного Р., 14 лет

Результаты аутопсии сердца больного Р., 17 лет

Клинический случай №2.

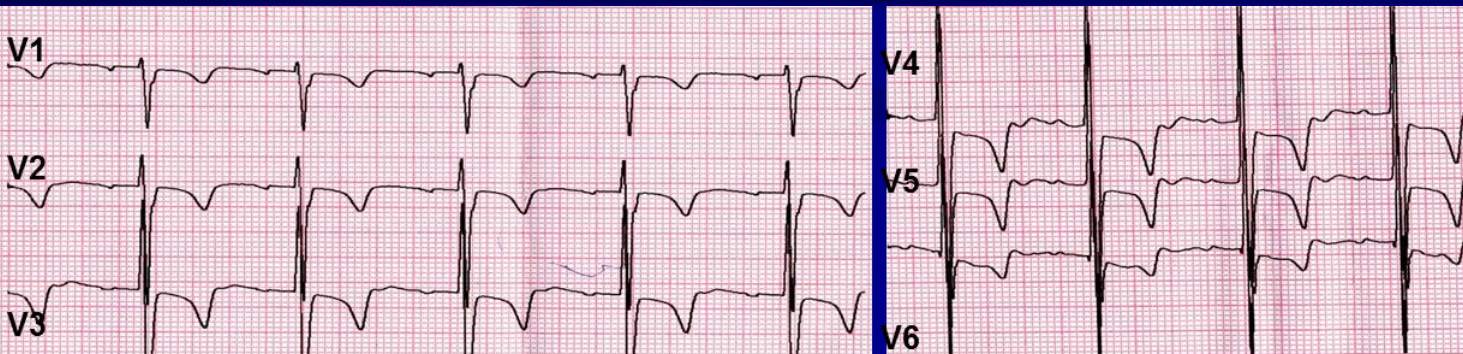
Ребенок Ч., 10 лет. Синдром Марфана. Состояние после **плановой операции Девида** по поводу выраженной дилатаций синусов Вальсальвы и умеренной аортальной недостаточности.



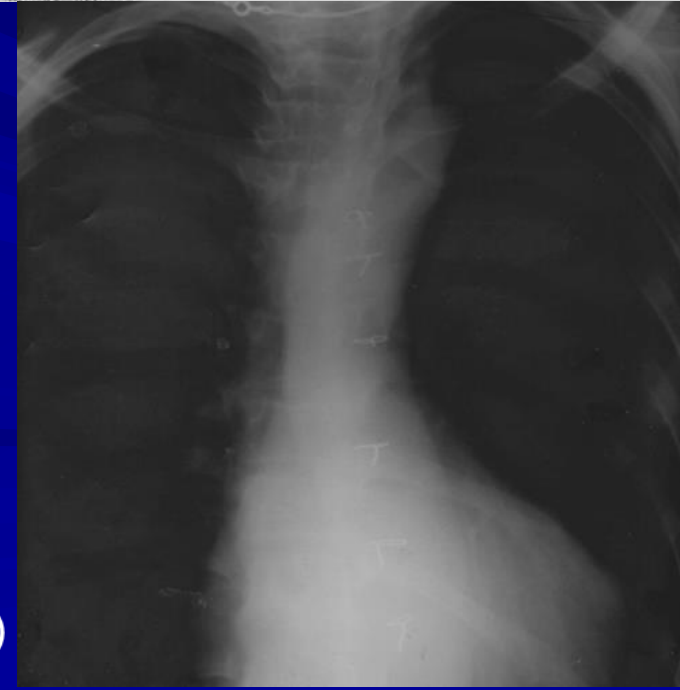
а)

б)

Реб. Ч. 10 лет с синдромом Марфана после операции:
а) фрагмент ХМ ЭКГ, б) R-грамма ОГК, в) фрагмент ЭКГ



в)



Клинический случай № 3



а)

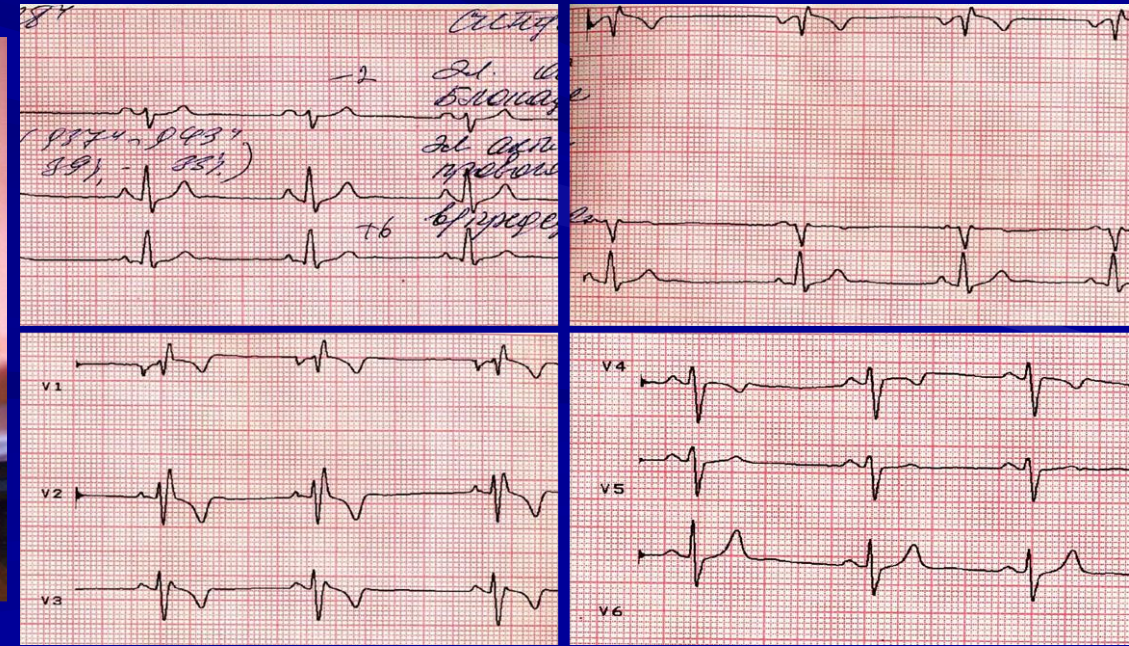


б)



1) ЭхоКГ реб. К., 8 лет с синдромом Марфана:
а) недостаточность МК.
б) расширение восходящей аорты

2) ЭКГ. Реб. К., 13 лет. **Планово оперирован.**



Клинический случай № 4



Реб. Ф., 13 лет с синдромом Марфана и аневризмой аорты.
Планово оперирован.

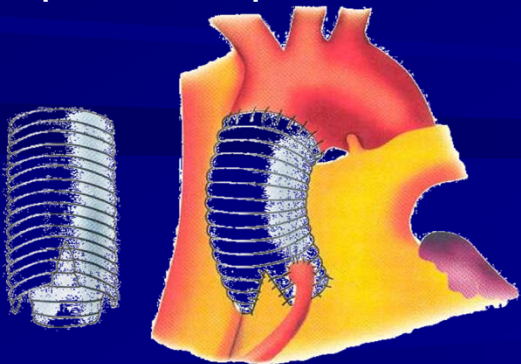
Клинический случай № 5

Экстренная операция аневризмы аорты



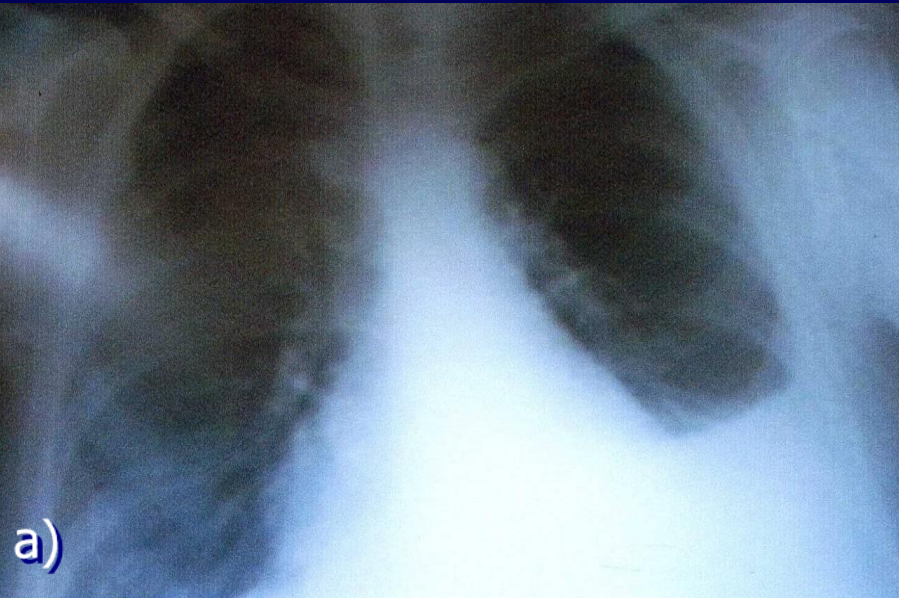
Реб. Ш., 17 лет с синдромом Марфана до операции

Реб. Ш., 17 лет с синдромом Марфана после пластики аневризмы аорты

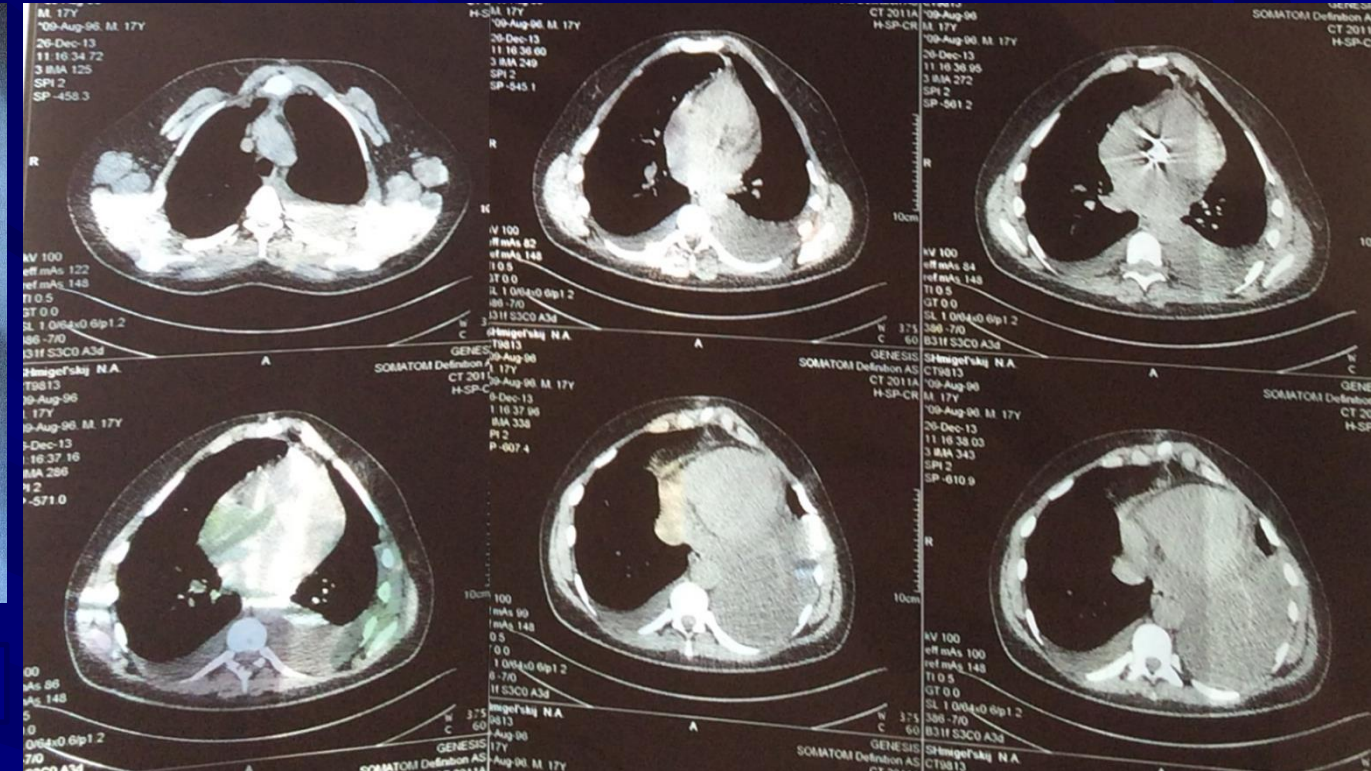


ЭхоКГ реб. Ш. до пластики аневризмы аорты





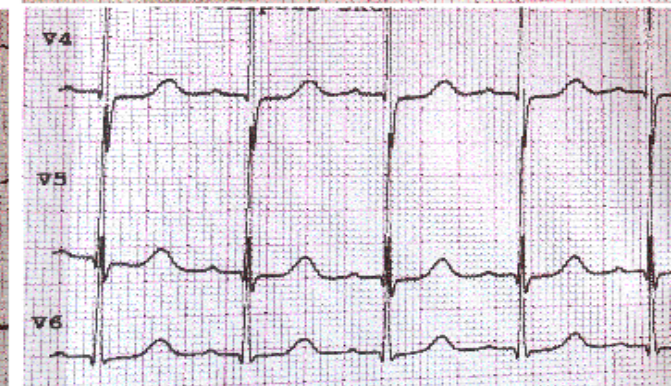
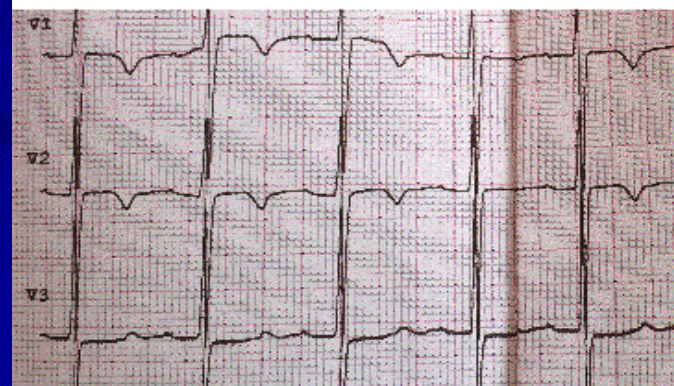
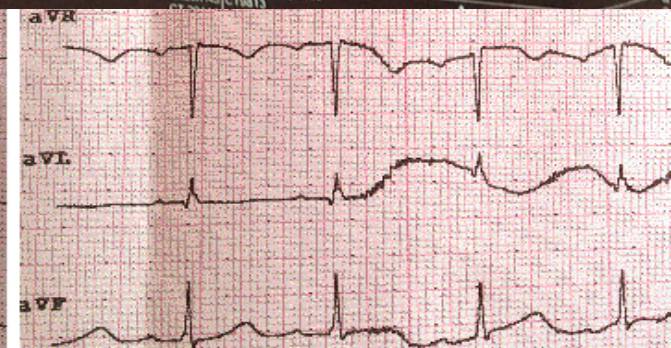
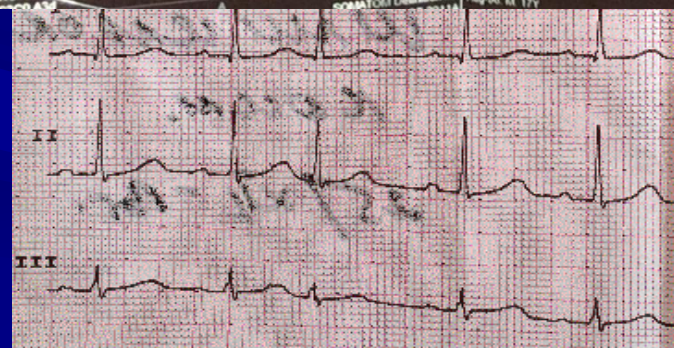
а)



б)

а) R-графия ОГК реб. Ш., 17 лет
 После протезирования восходящей аорты (плеврит, гидроперикард)
 б) Заключение: состояние после оперативного лечения сердца. Двусторонний плеврит. Умеренно выраженный перикардит.
 в) ЭКГ .

в)



Процесс диссекции аорты со временем продолжил развиваться, что привело к дальнейшему поэтапному протезированию аорты в грудном и брюшном отделе (2016, 2018, 2020).

На данный момент состояние пациента стабильное, удовлетворительное. Он состоит на учёте у взрослого кардиолога. Катамнез составил 10 лет.



Заключение: Размеры полостей и толщина миокарда в пределах возрастной нормы, в проекции аорты, аортального клапана - протез, средний градиент на момент осмотра 4.3 мм рт ст, патологической регургитации не выявлено, морфология митрального трикуспидального, легочного клапанов не изменена, незначительная регургитация, глобальная сократительная функция в покое не снижена (расчетная фракция выброса по биплоскостному методу Симпсона 56%), локальная сократимость нарушена - гипокинезия базальных передне-перегородочного, перегородочного, ниже-перегородочного сегментов левого желудочка, диастолическая функция не нарушена, давление наполнения левого желудочка в норме, легочная гипертензия не выявлена, дефектов перегородок не выявлено, перикард не изменен.

Дата 20.01.2022



Амосов Николай Михайлович (1913-2002) 110 лет со дня рождения!



Государственное бюджетное учреждение
здравоохранения Республики Крым
«Старокрымская районная больница
имени академика Н. М. Амосова»



«Человек уникален!
Кто осмелится с этим спорить?»
Энциклопедия Амосова. Алгоритм здоровья.



ВЫВОДЫ:

- 1) Определяющими для направления ребенка в медико-генетический центр являются выявленные клинические критерии синдрома Марфана в сердечно-сосудистой и костно-мышечной системах.
- 2) Для медицинских специалистов учет генетических особенностей пациентов позволяет определить тактику диспансерного наблюдения и лечения. Динамическая ДЭХОКГ даёт возможность своевременно выявить осложненное течение синдрома Марфана для проведения кардиохирургической коррекции.
- 3) Своевременная диагностика синдрома Марфана позволяет родителям получить информацию о прогнозе жизни своего ребенка, принять обоснованное решение в плане воспитания и выбора спортивных нагрузок, а также достоверно понимать генетический риск при планировании последующих беременностей.

Благодарю за внимание!

 **НАУКА и ПРОСВЕЩЕНИЕ**
МЕЖДУНАРОДНЫЙ ЦЕНТР НАУЧНОГО СОТРУДНИЧЕСТВА



СТУДЕНТ ГОДА 2023

ДИПЛОМ ПОБЕДИТЕЛЯ
II степени
в секции «Медицинские науки»
XXX Международного научно-исследовательского конкурса
«СТУДЕНТ ГОДА 2023»

НАГРАЖДАЕТСЯ

Кутькина Виктория Михайловна

студент
Ордена Трудового Красного Знамени Медицинский институт им. С.И. Георгиевского ФГАОУ ВО «КФУ им. В.И. Вернадского»

автор научной работы:
«СИНДРОМ МАРФАНА И АНЕВРИЗМА АОРТЫ У ДЕТЕЙ»

Директор МЦНС
«Наука и Просвещение»,
к.э.н. Гуляев Г.Ю.



10 декабря 2023 года,
Российская Федерация,
город Пенза

СЕРИЯ К-571 № 079

 НАУЧНАЯ ЭЛЕКТРОННАЯ
БИБЛИОТЕКА
LIBRARY.RU

