

СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

CASE REPORT

УДК 616.611.018.2-007.17-06

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА МАРФАНА У ДЕВОЧКИ 6 ЛЕТ

Л. А. Мухамадиева, Г. А. Мелиева, С. Ф. Кулдашев

Самаркандский государственный медицинский университет, Самарканд, Узбекистан

Ключевые слова: долихоцефалия, разболтанность суставов, арахнодактилия.**Tayanch so'zlar:** dolixotsefaliya, bo'g'imlarning o'ta harakatchanligi, araxnodaktiliya.**Key words:** dolichocephaly, joint laxity, arachnodactyly.

В данной статье обсуждается редкий случай из практики диагностики синдрома Марфана у девочки 6 лет, госпитализированной в 1 клинику СамМУ. Целью данной статьи было ознакомление врачей с клиническими особенностями и критериями диагностики синдромом Марфана у детей, на примере клинического случая наблюдаемого авторами, в связи с поздней диагностикой данного синдрома.

KLINIK KUZATUVDA BO'LGAN 6 YOSHLI QIZ BOLADA MARFAN SINDROMI

L. M. Muxamadiyeva, G. A. Meliyeva, S. F. Kuldashv

Samarqand davlat tibbiyot universiteti, Samarqand, O'zbekiston

Ushbu maqolada klinik kuzatuvda bo'lgan SamMU 1 klinikasida davolangan 6 yoshli bolada Marfan sindromi tariflangan. Maqolaning maqsadi Marfan sindromi bo'lgan bolalarni tashxislash mezonlarini avtorlar tomonidan klinik kuzatuv yordamida vrachlarga, kech tashxislashni oldini olish uchun yozilgan.

A CLINICAL CASE OF MARFAN SYNDROME IN A GIRL 6 YEARS OLD

L. M. Muxamadiyeva, G. A. Meliyeva, S. F. Kuldashv

Samarkand state medical university, Samarkand, Uzbekistan

This article discusses a case from the practice of diagnosing Marfan's syndrome in a 6-year-old girl. The purpose of this article was to familiarize physicians with the criteria for diagnosing Marfan syndrome in children, using the example of a clinical case observed by the authors, due to the late diagnosis of this syndrome.

Синдром Марфана это генетическое заболевание, которое характеризуется недоразвитием соединительнотканых волокон во время эмбриогенеза и проявляющееся дисфункциональными изменениями со стороны зрительного анализатора, костно-суставной и сердечно-сосудистой систем, нервной системы.

Патологию можно обнаружить во всем мире, среди людей любой национальности, пола и места проживания – одинаково часто как среди жителей юга, так и севера. В семейных парах, где отцу больше 35 лет, чаще рождаются больные дети [3]. Обычно этот синдром передается по наследству от родителей детям по аутосомно-доминантному принципу. В некоторых случаях он становится результатом мутации гена, кодирующего синтез фибриллина и оказывающего влияние на формирование одновременно нескольких фенотипических признаков. Патогенез генетических изменений, при котором являются мутации, происходят под воздействием негативных эндогенных и экзогенных факторов. В организме белок фибриллин является важной составной частью многих структур организма. При его недостатке соединительная ткань теряет свою прочность и эластичность, что отражается на состоянии сосудистой стенки и связочно-суставного аппарата [1]. Это во-первых связано с наличием пораженной соединительной ткани во всех внутренних структурах организма. В свою очередь системная соединительнотканная недостаточность проявляется симптомами поражения скелета, сердца и сосудов, глаз, кожи, ЦНС, легких. Подобные патологические изменения формируются уже внутриутробно у плода. Симптоматика синдрома различная и варьируется от стертых форм, в тяжелых случаях до процессов несовместимых с жизнью.

По внешнему виду больные имеют диспропорциональные конечности, рост выше среднего, вытянутые пальцы, гипермобильные суставы, худощавое тело, готическое небо, неправильный прикус, глубоко расположенные глаза. Среди этих больных страдают гигантизмом, миопией, эктопией хрусталика, изменением формы грудины, кифосколиозом. Основные клинические признаки синдрома обусловлены гиперрастяжимостью тканей.



Рис. 1.



Рис. 2.

детское отделение многопрофильной клиники СамГМУ с направительным диагнозом «Острая ревматическая лихорадка». При поступлении предъявляла жалобы на боли в суставах, припухлость коленных суставов, быструю утомляемость, слабость, одышку при физической нагрузке и снижение аппетита.

Из анамнеза: ребенок от 3 беременности и родов, доношенная, родилась с весом 3200 гр. Период новорожденности протекало гладко. Семейный анамнез по заболеваниям соединительной ткани отягощен. Мать, старший брат ребенка и дедушка по материнской линии страдают синдромом Марфана. Мать отмечает быстрый рост ребенка с 3 летнего возраста,



Рис. 3.

Современная диагностика патологии основывается на данных наследственного анамнеза, визуального осмотра, а также на результатах дополнительных исследований. Пациенты с этим синдромом внешне похожи друг на друга. Специалисты по внешнему виду могут предположить наличие недуга. Специфического лечения не существует. Лечение болезни медикаментозное и оперативное, заключающееся в устранении структурных и функциональных нарушений в сердечной мышце, зрительном анализаторе, костно-суставном аппарате. Оперативное вмешательство показано в тех случаях, когда лекарственное и физиотерапевтическое лечение не дает положительных результатов. Если недуг не лечить, продолжительность жизни больных ограничится 30-40 годами. Причиной их смерти становится разрыв аорты или острая коронарная недостаточность. Современная медицина позволяет пациентам успешно лечиться и полноценно жить до самой старости [2].

Материалы и методы исследования. Представляем клинический случай пациентки Р., 6 лет, которая была госпитализирована в

гипермобильность суставов и деформация грудной клетки более старшем возрасте. С выше указанными жалобами обратились в поликлинику по месту жительства, после осмотра педиатра направлена на стационарное лечение, с предварительным диагнозом «Острая ревматическая лихорадка».

Результаты исследования. При осмотре состояние средней тяжести, кожные покровы бледные, гиперэластичные. Астеническое телосложение. Подкожно-жировая клетчатка развита слабо. Вес 25 кг, рост 140 см, арахнодактилия стоп (рис.1), кистей (рис.2), разболтанность суставов (рис.3). Отмечается ассиметричная килевидная деформация грудной клетки (рис. 4), сколиоз грудного отдела позвоночника. При аускультации в легких дыхание везикулярное, хрипов нет, частота дыхания 25 /мин. При аускультации сердца слышен грубый систолический шум в двух точках (1 - и 5-х точке), акцент II тона над легочной артерией, диастолический щелчок на верхушке сердца. ЧСС-60 в мин. Живот

мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Стул и диурез регулярный. На электрокардиограмме (ЭКГ) от 12.04.2022. Ритм синусовый, синусовая брадикардия. ЧСС 60 в мин. Горизонтальное положение ЭОС. Нарушение функции автоматизма сердца.

Эхокардиографическое исследование сердца. Пролапс митрального клапана сердца II степени, Митральная регургитация II степени. Н,М,К, Трикуспидальная регургитация II-III степени. Расширение просвета аорты (рис.5).

Осмотр окулиста. Диагноз. Подвывих хрусталика левого глаза. Сходящееся косоглазие.

Биохимический анализ и общий анализ мочи без особенностей. Общий анализ крови от 12.04.2022. Нв-84 г/л, эрит.3,62., Ц.п.0,8., лейкоц.6,2., п/я 3., с/я 52., эозин. 2., лимф.37., моноцит.6., СОЭ 10 мм/ч.

Заключительный клинический диагноз. Основной: Синдром Марфана. Аневризма восходящего отдела аорты. Недостаточность митрального клапана.

Сопутствующий: Железодефицитная анемия II степени. Подвывих хрусталика слева. Сходящееся косоглазие.

В течение всей госпитализации пациентке проводилось консервативное лечение, направленное на предотвращение прогрессирования основных клинических проявлений и уменьшение риска развития разрыва аневризмы аорты, купирование нарушений ритма и проводимости сердца за счет медикаментозной терапии.

Заключение. Приведенный клинический случай заслуживает внимания по причине поздней диагностики синдрома Марфана. Семейный анамнез, килевидная деформация грудной клетки, арахнодактилия, разболтанность суставов, а также другие признаки системного вовлечения соединительной ткани должны бы-

ли привлечь внимание педиатров при медицинских осмотрах. Ведение больных с синдромом Марфана требует комплексного и мультидисциплинарного подхода. Прогноз жизни этих больных в первую очередь определяется степенью сердечно-сосудистых изменений, так как высок риск осложненного течения, снижения продолжительности жизни (90-95% пациентов не доживают до 40-50 лет) и внезапной смерти [3]. Ранняя диагностика и своевременная терапия сосудистых осложнений чрезвычайно важны - они определяют прогноз жизни пациентов. Своевременная кардиохирургическая коррекция при синдроме Марфана позволяет значительно увеличить продолжительность и улучшить качество жизни больных.



Рис. 4.

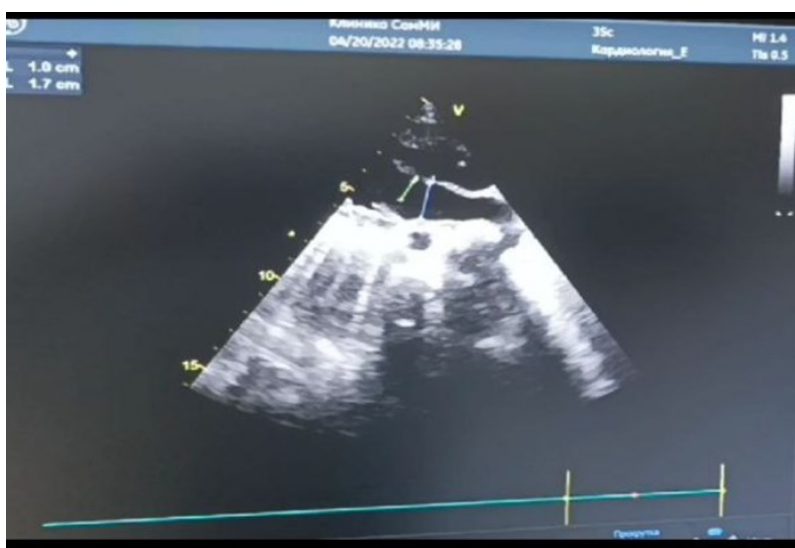


Рис. 5.

Использованная литература:

1. Джурабекова А. Т. Особенности клиники и течения эпилепсии у детей с йоддефицитными состояниями // Вестник врача общей практики. – 2001. – №. 2. – С. 106-109.
2. Земцовский Э.В., Малев Э.Г., Березовская Г.А., Парфенова Н.Н., Реева С.В., Лунева Е.Б. и др. Наследственные нарушения соединительной ткани. Российские рекомендации // Российский кардиологический журнал. 2013. № 1 (99). Приложение 1. С. 5-32.
3. Кеннет Л. Джонс. Наследственные синдромы по Дэвиду Смигу. Атлас-справочник. Пер. с англ. Москва : Практика. 2011. С. 570-576.
4. Мамурова М. М., Джурабекова А. Т., Игамова С. С. Оценка когнитивных вызванных потенциалов головного мозга (р-300) у лиц молодого возраста с артериальной гипотензией // журнал неврологии и нейрохирургических исследований. – 2021. – Т. 2. – №. 1.
5. Мартынов А.И., Нечаева Г.И., Акатова Е.В., Вершинина М.В., Викторова И.А., Гольцова Л.Г. и др. Клинические рекомендации российского научного медицинского общества терапевтов по диагностике, лечению и реабилитации пациентов с дисплазиями соединительной ткани (Первый пересмотр) // Медицинский вестник Северного Кавказа. 2018. Т. 13, № 1, 2, 3.
6. Ниёзов, Шухрат Тоштемирович, et al. "Особенности течения и осложнений вторичного менингоэнцефалита у детей." re-health: 46.