

УДК 616-033.2-007.1:575.1  
DOI: 10.26435/UC.V0I2(35).410

Л.Ф. Чалая, А.В. Налетов, Д.И. Масюта, О.Н. Москалюк

ГОО ВПО «Донецкий национальный медицинский университет имени М. Горького», Донецк

## СИНДРОМ МАРФАНА: СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

Наследственные заболевания соединительной ткани являются одной из наиболее актуальных проблем современной медицины [1]. Согласно современной классификации наследственные заболевания соединительной ткани делятся на две группы: наследственные нарушения соединительной ткани (ННСТ) и дисплазии соединительной ткани (ДСТ). Наследственные нарушения соединительной ткани (ранее – дифференцированные ДСТ) характеризуются четко очерченной клинической картиной, установленным типом наследования, во многих случаях – верифицированным молекулярным диагнозом; включают в себя моногенные заболевания, обусловленные дефектами синтеза и/или распада белков внеклеточного матрикса или нарушениями морфогенеза соединительной ткани: синдром Марфана, Элерса-Данло, несовершенный остеогенез и др. Дисплазия соединительной ткани (ранее – недифференцированная ДСТ, синдром ДСТ) – гетерогенная группа заболеваний полигенно-многофакторной этиологии, объединенных в фенотипы на основе общности внешних и/или висцеральных признаков. Характеризуется многообразием диспластико-зависимых клинических проявлений, полиорганной и полисистемной патологией, прогрессирующим течением. Клиническая картина не укладывается ни в одно из известных моногенных заболеваний соединительной ткани [2].

Синдром Марфана (СМ, Marfan, OMIM: 154700; шифр в МКБ-Х: Q87.4) – наследственное нарушение соединительной ткани, ведущим проявлением которого является расширение аорты, разнообразные скелетные аномалии. Тип наследования – аутосомно-доминантный с различной экспрессивностью. Частота заболевания – 1:5000 – 1:15000 новорожденных. У мужчин и женщин СМ встречается с одинаковой частотой. СМ обусловлен мутациями в гене белка фибриллина 1-го типа (FBN1), расположенного на длинном плече 15-й хромосомы (15q21.1). Фибриллин 1-го типа – гликопротеид, который обеспечивает основу эластических волокон соедини-

тельной ткани. Для диагностики синдрома Марфана используют Гентские критерии (2010) [3].

Основными клиническими критериями СМ являются: высокорослость, долихостеномелия, арахнодактилия, деформации грудной клетки и позвоночника, патология органов зрения (миопия, подвывих хрусталика). Основные параклинические проявления: расширение или аневризма аорты, пролапс митрального клапана, пояснично-крестцовая эктазия твердой мозговой оболочки. Подтверждает диагноз молекулярно-генетическое исследование. Особое диагностическое значение имеет расширение аорты на уровне синусов Вальсальвы. Оно является основным критерием, позволяющим подтвердить диагноз СМ, если не проведено молекулярно-генетическое исследование [4].

Первые проявления СМ можно отметить в первые месяцы жизни: тенденция к увеличению длины тела, конечностей, пальцев рук. К 3-м годам формируется астеническое телосложение. Деформации грудной клетки (воронкообразная, килевидная) появляются в 4-7 лет, а весь спектр скелетных нарушений – к 14-16 годам. Патология сердечно-сосудистой системы формируется в дошкольном и раннем школьном возрасте [5].

Нарушения ритма не являются типичным проявлением СМ. В то же время у пациентов с ННСТ изначально имеются условия для формирования аритмического синдрома. Интракардиальные причины возникновения дизритмий заключаются в нарушениях взаимоотношения проводящих и сократительных структур сердца, электрофизиологической неоднородности миокарда, наличии диспластического малого сердца, пролапса митрального клапана, аномально расположенных хорд. Деформации позвоночника и грудной клетки создают неблагоприятные экстракардиальные условия, приводящие к ремоделированию сердца, усугубляющие нару-

шения метаболизма миокарда, что способствует формированию аритмического синдрома [6].

## ЦЕЛЬ РАБОТЫ

Изучить клинические проявления заболевания на примере конкретного пациента с СМ.

Приводим случай наблюдения пациента с СМ на основании изучения истории болезни и амбулаторной карты пациента.

Девочка М. 16 лет находилась в кардиоревматологическом отделении КУ «Городская детская клиническая больница № 1 г. Донецка» в ноябре 2018 года. Ребенок поступил с жалобами на периодические головокружения.

Анамнестические данные: в возрасте 3, 6, 8, 11 лет отмечались эпизоды суправентрикулярной пароксизмальной тахикардии; в возрасте 9 лет на ЭхоКГ зафиксировано расширение корня аорты. У отца (летальный исход) и двоюродного брата по линии отца – синдром Марфана.

При осмотре на момент поступления обращает на себя внимание высокий рост – 186 см (в пределах 90-97-ми центилей), долихостенометрия – длина руки 87 см, размах рук 188 см (превышает длину тела), арахнодактилия – длина среднего пальца 11,5 см (более 9 см), воронкообразная деформация грудной клетки, астеническая форма грудной клетки (окружность грудной клетки 7- 1 см, что ниже 3-го центеля), сколиоз, плоскостопие. Над легкими перкуторно – легочный звук, аускультативно – везикулярное дыхание, частота дыхания – 16 в минуту. Границы сердца возрастные. Тоны ритмичные, чистые, частота сердечных сокращений – 68 в минуту. Артериальное давление – 80/60 мм рт. ст. Живот мягкий, безболезненный. Печень – у края реберной дуги. Почки, селезенка не пальпируются.

ЭКГ: ритм синусовый, регулярный, брадикардия. Электрическая ось сердца нормальная.

Допплер-ЭхоКГ: расширение корня аорты в области синусов Вальсальвы до 3,1 см (норма 2,13 – 3,06 см), пролапс митрального клапана I степени.

Суточное мониторирование ЭКГ по Холтеру: миграция суправентрикулярного водителя рит-

ма, синусовая брадикардия (средняя частота сердечных сокращений – 60 в минуту). Циркадный индекс – 1,15 (ригидный циркадный профиль). Толерантность к нагрузке – ниже средней.

УЗДГ брахиоцефальных сосудов: девиация хода внутренней сонной артерии с обеих сторон, непрямолинейность хода позвоночной артерии справа, извитость хода позвоночной артерии слева.

Девочка была обследована в Республиканском специализированном центре медицинской генетики и пренатальной диагностики г. Донецка. Биохимическое селективное скринирующее исследование выявило повышенную экскрецию с мочой пролина и оксипролина. Специфических генетических методов диагностики на базе РСЦМГПД нет. Заключение генетика: синдром Марфана (Шифр МКБ-Х: Q 87.4).

Клинический диагноз: *Синдром Марфана, семейная форма. Пролапс митрального клапана I степени. Ангиодисплазия (девиация хода внутренней сонной артерии с обеих сторон, непрямолинейность хода позвоночной артерии справа, извитость хода позвоночной артерии слева). Сколиоз II степени, воронкообразная деформация грудной клетки, плоскостопие. Вегетативно-сосудистая дисфункция по гипотензивному типу. Нарушение ритма сердца: дисфункция синусового узла.*

Особенностью данного клинического случая является наличие аритмического синдрома: пароксизмальной тахикардии в возрасте 3, 6, 8, 11 лет и синусовой брадикардии в возрасте 16 лет. Факторы, способствующие формированию биоэлектрической нестабильности миокарда у пациентки: соединительнотканная дисплазия проводящей системы сердца, диспластическая кардиопатия (пролапс митрального клапана), деформация позвоночника, вегетативно-сосудистая дисфункция.

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Таким образом, нарушения ритма сердца у пациентки с семейной формой СМ следует считать проявлением основного заболевания (наследственного нарушения соединительной ткани).

*Л.Ф. Чалая, А.В. Налетов, Д.И. Масюта, О.Н. Москалюк*

*ГОО ВПО «Донецкий национальный медицинский университет имени М. Горького», Донецк*

### СИНДРОМ МАРФАНА: СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

В статье представлены результаты собственно наблюдения клинического случая синдрома Марфана у 16-летней девочки. Основные внешние диспластикозависимые проявления заболевания: высокая коростость, долихостеномия, арахнодактилия, воронкообразная деформация грудной клетки, астеническая форма грудной клетки, сколиоз, плоскостопие.

Основные висцеральные признаки синдрома Марфана: дилатация корня аорты, пролапс митрального клапана, ангиодисплазия. Особенностью данного клинического случая является формирование у ребенка аритмического синдрома.

**Ключевые слова:** дети, синдром Марфана, нарушения ритма сердца.

*L.F. Chalaya, A.V. Nalyotov, D.I. Masyuta, O.N. Moskalyuk*

*SEI HPE «M. Gorky Donetsk National Medical University», Donetsk*

### MARFAN'S SYNDROME: A CASE FROM PRACTICE

The article presents the results of our own observation of a clinical case of Marfan's syndrome in a 16-year-old girl. The main external dysplastic-dependent manifestations of the disease: tallness, dolichostenomelia, arachnodactyly, funnel chest deformity, asthenic form of the chest, scoliosis, flat foot. The main visceral signs of

Marfan's syndrome: aortic root dilatation, mitral valve prolapse, angiodysplasia. A feature of this clinical case is the formation of an arrhythmia syndrome in a child.

**Key words:** children, Marfan's syndrome, cardiac rhythm disorder.

### ЛИТЕРАТУРА

1. Земцовский Э.В. Наследственные нарушения (дисплазии) соединительной ткани. Какая из двух действующих национальных рекомендаций предпочтительна? Педиатр. 2017; 8: 6-18.
2. Абакумова Л.Н., Арсентьев В.Г., Гнусаев С.Ф. и соавт. Наследственные и многофакторные нарушения соединительной ткани у детей. Алгоритмы диагностики. Тактика ведения. Российские рекомендации. Педиатр. 2016; 2: 5-35.
3. Loeys B.L., Dietz H.C., Braverman A.C. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. J. Med. Genet. 2010; 47 (7): 476-485.
4. Национальные рекомендации Российского научного общества терапевтов по диагностике, лечению и реабилитации пациентов с дисплазиями соединительной ткани. Медицинский вестник Северного Кавказа. 2016; 11: 5-75.
5. Арсентьев В.Г. Наследственные заболевания соединительной ткани как конституциональная причина полиорганных нарушений у детей. СПб.: Спецлит; 2015. 246.
6. Кадурина Т.И. Дисплазия соединительной ткани (руководство для врачей).- СПб.: Элби-СПб.; 2009. 703.

### REFERENCES

1. Zemtsovsky E.V. Hereditary disorders (dysplasia) of connective tissue. Which of the two current national recommendations is preferable? Pediatric. 2017; 8: 6-18 (in Russian).
2. Abakumova L.N., Arsentiev V.G., Gnusaev S.F. et al. Hereditary and multifactorial disorders of connective tissue in children. Diagnostic Algorithms. Tactics of reference. Russian recommendations. Pediatric. 2016; 2: 5-35 (in Russian).
3. Loeys B. L., Dietz H. C., Braverman A. C. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. J. Med. Genet. 2010; 47 (7): 476-485.
4. National recommendations of the Russian Scientific Society of Therapists in the diagnosis, treatment and rehabilitation of patients with connective tissue dysplasia. Medical Bulletin of the North Caucasus. 2016; 11: 5-75 (in Russian).
5. Arsentiev V.G. Hereditary connective tissue diseases as a constitutional cause of multiple organ disorders in children. SPb.: Spetslit; 2015. 246 (in Russian).
6. Kadirina T.I. Dysplasia of connective tissue (a guide for doctors). SPb.: Elby-SPb.; 2009. 703 (in Russian).