

УДК 617.7-008.6-053.2-07

РЕЗУЛЬТАТЫ НАБЛЮДЕНИЯ ДЕТЕЙ С СИНДРОМОМ МАРФАНА

А.К. Шабарова

Западно-Казахстанская область, г. Уральск

Актуальность. Синдром Марфана - это наследственное заболевание соединительной ткани, характеризующиеся триадой патологических изменений со стороны сердца и сосудов, опорно-двигательного аппарата и глаза.

Синдром Марфана выявляется у 1 на 3000–5000 человек, однако есть несколько других наследственных заболеваний соединительной ткани, имеющих сходные клинические проявления, чреватые опасными осложнениями, что делает проблемы, связанные с синдромом Марфана, актуальными. Впервые признаки заболевания были описаны Вильямсом (1876), в последующем эта болезнь наблюдалась французским педиатром А. Марфаном (1896), давшим патологии свое имя.

Существует группа «марфаноподобных синдромов», при которых состояние больных внешне очень напоминает синдром Марфана, но значительно отличается по висцеральным поражениям, осложнениям и прогнозу. Помимо «триады» для «марфаноподобной группы» характерны поражения органов брюшной полости, кожи, твердой мозговой оболочки. Среди наследственных болезней соединительной ткани наибольший удельный вес принадлежит синдрому Марфана.

Причинами развития синдрома Марфана являются дефекты (мутации) гена фибриллина, одного из важных компонентов соединительной ткани. В результате таких мутаций значительно увеличивается количество специального белка,

который приводит к возникновению характерных для синдрома Марфана изменений соединительной ткани.

Синдром Марфана может быть унаследован от одного из родителей или же (примерно четверть случаев) быть результатом спонтанной мутации. О спонтанной мутации говорят в тех случаях, когда ранее в семье этим заболеванием никто не страдал. Вероятность наследования синдрома Марфана от больных родителей 50:50.

Типичные признаки синдрома Марфана выявляются еще в детском возрасте, но чаще диагностируются гораздо позже.

Признаками синдрома Марфана являются:

со стороны сердечно-сосудистой системы

- расширение (аневризма) аорты, основного сосуда, который несет кровь от сердца к органам;
- расхождение слоев аорты, что может привести к ее разрыву – расслоению аорты - и требует оперативного лечения;
- пролапс митрального клапана.

Со стороны опорно-двигательной системы:

- высокий рост
- длинные конечности
- искривление позвоночника (кифоз или сколиоз)
- деформация грудной клетки
- длинные пальцы
- плоскостопие
- неправильный рост зубов.

Со стороны глаз:

- миопия (близорукость) высокой степени
- подвывих хрусталика
- отслоение сетчатки
- ранняя глаукома и катаракта.

Другие признаки:

- стрии на коже
- спонтанный пневмоторакс (спадание легкого).

Прогноз определяется, в основном, изменениями сердечно-сосудистой системы. Типичное осложнение со стороны сердца - расслоение аор-

ты. Причиной смерти чаще всего является разрыв аневризмы аорты и легочного ствола. Благодаря проводимым профилактическим мероприятиям в настоящее время существенно увеличилась продолжительность жизни больных с синдромом Марфана.

Профилактика заключается в своевременном проведении медико-генетической консультации в семьях, где имеются больные с синдромом Марфана.

Лечебно-реабилитационные мероприятия должны быть направлены на предупреждение прогрессирования сердечно-сосудистых нарушений, в частности, расширения аорты, на уменьшение деформации костного скелета, особенно в детском возрасте, на профилактику слепоты и слабовидения.

Основными причинами слепоты и слабовидения на оба глаза являются врожденные заболевания органа зрения (94%), из них 24% случаев - наследственные поражения. Среди врожденных заболеваний органа зрения наиболее часто встречается патология хрусталика (37,4%), сюда же относится сложный синдромокомплекс Марфана.

При синдроме Марфана сублюксация хрусталика приводит к возникновению некорректируемой аномалии рефракции и, как следствие - к развитию амблиопии, а также - к повышению внутриглазного давления, отслойке сетчатки. В результате вероятность развития необратимых изменений со стороны зрительного нерва и сетчатки возрастает.

Целью настоящей работы является анализ реабилитации детей с синдромом Марфана.

Материал и методы

Аналізу подвергнуты результаты лечения 13 детей в течение 15 лет (1995-2010 гг.). Все дети обучались в специальной школе-интернате для слепых и слабовидящих детей в разные периоды. Мальчиков было - 7, девочек - 6.

Возраст с начала наблюдения - 6-7 лет, т.е. с момента поступления в школу. К моменту поступления в школу острота зрения на оба глаза: 0,08 - у 3 детей, 0,2-0,3 - у 8.

Двое детей были ранее оперированы, т.е. имели афакию на один глаз и зрение - 0,1, другой глаз стал слепым в результате отслойки сетчатки.

Сопутствующие изменения со стороны глаз в виде нистагма - у 3 детей, расходящегося косоглазия - у 5, сублюксации хрусталика 1-2 степени - у всех пациентов, неполной катаракты - у 3, вторичной глаукомы - у 3.

Клиническая рефракция на 12 глазах - миопическая в пределах 3,0-5,0; на 5 глазах - в пределах 6,0-11,0; на 7 глазах - гиперметропическая в пределах

2,0-4,0. У 2 рефракция не определялась из-за отслойки сетчатки.

ПЗО - в пределах 25,0-30,0 на 17 глазах, на 9 глазах - 22,0-23,0.

Миопические изменения на глазном дне - у 7, у остальных - в пределах возрастной нормы.

Соматически сопутствующие заболевания в виде врожденного порока сердца - у 2, артериальная гипертония - у 2, нефроптоз - у 2, резидуальная энцефалопатия - у 7, внутричерепная гипертензия - у 1 больного.

Наследственностьотягощена у 5 детей: у 3 отцы имеют синдром Марфана, у 1 ребенка - мама, у 1 ребенка - отец и дедушка.

На рисунке 1, 2 мальчик 16 лет с выраженным проявлением синдрома Марфана: астеническое телосложение, рост 188 см, «птичье лицо», конечности удлинены, арахнодактилия, плоскостопие, деформация грудной клетки, искривление позвоночника, острота зрения - 0,2/0,3 не корр. Астигматизм миопический, ВГД - 22,0/22,0, сублюксация хрусталика 1 ст., глазное дно - в норме. Наследственность: у отца и бабушки - синдром Марфана.

Результаты. Все дети ежегодно проходили офтальмологическое и общее клиническое обследование. Проводилось комплексное лечение, оздоровление в условиях санатория и лагерей. На коррекционных занятиях получили психо-эмоциональную, социально-бытовую, профессиональную ориентацию.

В период наблюдения 3 больным с низкой остротой зрения (0,08) и вторичной глаукомой проведено оперативное лечение - удаление сублюксированного хрусталика. В послеоперационном и отдаленном периоде наблюдалось значительное улучшение остроты зрения - до 0,2-0,5, нормализовалось ВГД, исчезло чувство зрительного дискомфорта, видимо - за счет устранения расфокусировки изображения на сетчатке.

Одному больному с сублюксацией хрусталика 1 ст. и катарактой в возрасте 15 лет произведена операция ЭЭК с имплантацией ИОЛ на оба глаза.

Острота зрения улучшилась до 0,1-0,2, глазное дно - без особенностей.

Невысокая острота зрения, возможно, связана с развитием амблиопии.

Все дети закончили среднюю специальную школу. 8 человек получили образование в средних и высших учебных заведениях.

Благодаря проведенным лечебно-оздоровительным мероприятиям в период наблюдения осложнений со стороны глаза и общего соматического статуса у детей не

было. Зрительные функции с момента поступления у всех детей улучшились, стабилизировались, что позволило многим выпускникам адаптироваться в социальной среде.

Выводы. Ранняя диагностика, выявление факторов риска, плановое комплексное лечение, психо-эмоциональная коррекция, социально-бытовая ориентация улучшают качество жизни людей с синдромом Марфана, позволяют адекватно адаптироваться в жизни.

Для этого необходимы:

- лечебно-профилактическая диспансеризация детей и их семей;
- расширение медико-генетической консультации с целью профилактики здоровья и прогнозирования;
- проведение медицинской и социальной реабилитации больных - детей и подростков с синдромом Марфана.

ЛИТЕРАТУРА

1. Беневоленская Л.И. Остеопороз – актуальная проблема медицины// М., 1998.- № 1.
2. Борисова Н.В. Исследования структуры и метаболизма коллагена при наследственных и врожденных заболеваниях соединительной ткани// Автореф. дисс. канд. мед. наук.- М., 1991.
3. Вельпищев Ю.Е., Зелинская О.И. Детская инвалидность: медицинские и социальные аспекты, меры профилактики// М., 2000.
4. Ковалевский Е.И. Профилактика слабовидения и слепоты у детей// М., 1991.
5. Аубакирова А.Ж. Врожденные заболевания глаз у детей в Казахстане// Алматы, 1998.

