

УДК 616.12—007:616—056.7—07-053.2.9



Л.В. Марченко, І.Є. Бондаренко, Г.Я. Камінська

## Клінічний випадок діагностики синдрому Марфана у пацієнтки похилого віку

ДЗ «Відділкова лікарня ст. Херсон» ДП «Одеська залізниця»

**Ключові слова:** діагностика синдрому Марфана, похилий вік, серцево-судинна патологія, аневризма аорти.

Синдром Марфана — спадкова патологія, яка належить до системних хвороб сполучної тканини.

Уперше синдром описав Вільямс у 1876 р., а в 1896 р. французький педіатр А. Марфан описав аномалію скелета у 5-річної дівчинки, у якої були незвично довгі й тонкі кінцівки з подовженням пальців. Поширення цієї патології становить 0,15 на 10 тис. населення, але певна кількість випадків залишається нерозпізнаною [3].

Доведено, що синдром Марфана успадковують за аутосомно-домінантним типом із високою пенетрантністю гена — частота 1:25 000 [3]. При цій хворобі порушується синтез колагену і еластину через пошкодження гена 15-ї пари хромосом, відповідального за синтез фібриліну — білка, який є важливим компонентом сполучної тканини та відповідає за її еластичність і скоротність. Це призводить до нагромадження незрілого колагену, підвищеного виділення його метаболітів із сечею і появи характерних фенотипічних ознак, за якими синдром Марфана можна розпізнати під час огляду пацієнта. Хворі з синдромом Марфана вирізняються високим зростом, непропорційно подовженими кінцівками, паукopodobними пальцями рук і видовженими пальцями ніг. Для них характерні доліхоцефалія, виразний кіфоз шийного та кіфосколиоз грудного відділів хребта, крилоподібна форма лопаток. Спостерігається слабкість міжреберних м'язів, видовження ребер, що сприяє розвитку деформації грудної клітки, формуванню її асиметричних типів — лійко- або кількоподібної [2].

У таких пацієнтів підшкірний шар і м'язи розвинені слабо, вони худорляві. Часто спостерігається слабкість зв'язок з надмірною рухливістю суглобів кистей і стоп, що часто призводить до підвивиху і вивиху суглобів [7]. Патологію виявляють під час дослідження серцево-судинної системи. Приблизно у третини хворих діагностують природжені вади серця. Але найхарактернішими для синдрому Марфана є зміни в середньому шарі оболонки судин еластичного типу і, особливо, в

аорті та легеневій артерії, оскільки найбільша кількість фібриліну нагромаджується саме в них [5]. У стінці аорти виникає некроз і відбувається клітинне перетворення середнього шару її висхідної частини. Розриви та атрофія еластичних волокон мембран у стінці аорти сприяють утворенню аневризматичного випинання, яке поширюється на синус аорти Вальсави та низхідну частину, а також розшарування аневризматично зміненої ділянки, недостатність напівмісяцевих клапанів чи стеноз отвору аорти.

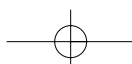
Це призводить до ураження міокарда і кардіомегалії. Ураження провідної системи серця може бути причиною порушення серцевого ритму і раптової смерті. У таких хворих часто спостерігаються очні симптоми: підвивих та вивих кристалика, сплюснення райдужної оболонки, відшарування сітківки. У клінічній практиці часто зустрічаються абортівні форми синдрому Марфана, коли є зміни лише з боку серцево-судинної системи [7]. Прогноз хвороби несприятливий, тривалість життя коливається від 30 до 45 років [6]. Найчастішою причиною смерті при синдромі Марфана є розшарування аневризми аорти, що веде до її розриву.

Для встановлення діагнозу синдрому Марфана використовують критерії нозології Ghent, прийняті в 1996 році після перегляду критеріїв 1988 року (Берлін).

Для всіх, окрім скелетної системи, достатньою умовою вважається наявність одного головного або одного малого критерію.

У нашому відділенні лікувалася хвора М., 70 років. Госпіталізована з приводу скарг на задишку у стані спокою, яка посилюється під час незначного фізичного напруження, одягання, ходьби, а також в горизонтальному положенні, відчуття печії в нижній третині грудної клітки переважно вночі, запаморочення, слабкість, набряки на гомілкях.

Самопочуття почало погіршуватися 2—3 роки тому, коли з'явилися задишка, спочатку під час фізичного навантаження, а потім і в стані спокою, й біль за грудниною. Лікувалася в ЦРЛ,





де діагностували ішемічну хворобу серця. Значного поліпшення не відчула. Різко погіршився стан протягом останнього місяця. Почалася задишка в горизонтальному положенні, з'явилися набряки на нижніх кінцівках.

Хвора походить з багатодітної сім'ї, де батьки та брати середні на зріст, зі схильністю до повноти, а ось рідна тітка по лінії матері мала високий зріст і померла молодю «від хвороби серця».

Хворіє на хронічний панкреатит. З дитинства має короткозорість середнього ступеня. У 19 років народила дівчинку без аномалій.

Об'єктивний статус: зріст 176 см, маса тіла 56,5 кг (індекс маси тіла 18,4 кг/м<sup>2</sup>). Довжина нижнього сегмента тіла (від лобкового симфізу до підлоги) 104 см, непропорційно довгі кінцівки, видовжені пальці рук, доліхоцефалія. Шкіра бліда, чиста, ціаноз губ, набряки нижніх кінцівок.

Грудна клітка сплюснена. Перкуторно в нижніх відділах легень відчутно укорочення, частота дихання 24 за 1 хв. Ліва межа серця зміщена вліво до передньої аксиллярної лінії.

Тони серця ослаблені, вислуховується тривалий діастолічний шум над аортою, 5-ю точкою, верхівкою серця, ЧСС — 100 за 1 хв. АТ — 130/40 мм рт. ст. Живіт м'який, права частка печінки розташована нижче від підребер'я на 4,0—5,0 см по правій середньоключичній лінії.

ЕКГ: синусова тахікардія, гіпертрофія та перевантаження міокарда лівого шлуночка.

Допплер ЕКГ: корінь аорти цибулиноподібно розширений до 5,5 см, дистальніше діаметр висхідної грудної аорти нормальних розмірів. Черевна аорта також нормальних розмірів.

Виразна аортальна регургітація 3-го ступеня, решта клапанів без патології. Перегородки простежуються на всій довжині. Дилатація лівих камер, особливо лівого шлуночка серця. Рухова активність міокарда знижена (фракція викиду до 35 %).

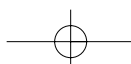
У плевральних порожнинах з обох боків міститься невелика (до 1 см у вертикальному положенні) кількість рідини.

Під час рентгенологічного дослідження органів грудної клітки: в малому колі кровообігу ве-

Таблиця

Діагностичні ознаки синдрому Марфана

Система	Головні критерії	Малі критерії
Скелетна	Наявність, принаймні, чотирьох із таких ознак: — кількоподібна деформація грудної клітки; — лійкоподібна деформація грудної клітки, що вимагає хірургічного лікування; — відношення довжини верхнього сегмента тіла до нижнього < 0,86, або розмаху рук до зросту > 1,05; сколіоз (< 20°) або спондилолітез; — обмеження розгинання в ліктьовому суглобі (< 170°); — плоскостопість; — протрузія вертлюжної западини	Наявність двох головних ознак або однієї головної і двох з наведених нижче: — лійкоподібна деформація грудної клітки; — гіперрухливість суглобів; — високе піднебіння і зуби, що нерівно ростуть
Орган зору	Вивих кришталіків (ектопія)	Сплюснення рогівки; збільшення аксіального розміру очного яблука (причина міопії); гіоплазія райдужки або целіарного м'яза (причина звуження зіниці)
Серцево-судинна	Дилатація кореня аорти; розшарування висхідної аорти	Пролапс мітрального клапана; дилатація легеневої артерії після сорока років; кальцифікація кільця мітрального клапана після сорока років; дилатація або розшарування інших ділянок аорти
Дихальна	Немає	Спонтанний пневмоторакс
Шкіра	Немає	Атрофічні стрії
Генетичні ознаки	Наявність незалежних критеріїв у батьків, дітей або сибсів. Мутації, характерні для синдрому Марфана, в гені фібриліну Спадкоємність маркерного гаплотипу ДНК, зчепленого з синдромом Марфана, в сім'ї	Немає



нозний тип серцевого застою, серце розширене за рахунок лівих відділів.

ФГДС: хронічний катаральний рефлюкс-езофагіт. Недостатність кардіальної частини II ст. Дискінезія дванадцятипалої кишки.

Консультація окуліста: міопія середнього ступеня.

Аналіз крові: Hb — 116 г/л, ер.— $3,5 \times 10^{12}$ , кольор. п. — 0,9, лейкоц. —  $5,9 \times 10^9$ , ШОЕ — 3 мм/год, СРП не виявлений, холестерин — 2,8 ммоль/л.

Аналіз сечі: питома вага 1022, білка не виявлено. Під час мікроскопії патології не встановлено.

Клінічний діагноз: синдром Марфана з ураженням серцево-судинної системи (аневризма кореня аорти, недостатність півмісяцевих клапанів аорти III ст., гемодинамічна стенокардія,

хронічна коронарна недостатність ІІБ ФК IV). Гастроєзофагеальна рефлюксна хвороба.

Хворій проведено консервативну терапію  $\beta$ -блокаторами, сечогінними препаратами, нітридами, метаболічними засобами, антацидами, блокаторами протонної помпи, прокінетиками.

Виписана в задовільному стані: зникли біль у грудній клітці та печія, припинилася задишка у стані спокою, ЧСС — 78 за 1 хв, зникли периферичні набряки.

З огляду на літній вік хворої і можливість ускладнень під час хірургічної корекції у вигляді рецидиву аневризми з розривом хірургічне лікування в даному випадку не показано.

Таким чином, знання серцево-судинної патології при синдромі Марфана дало б змогу визначити тактику лікування хворої значно раніше.

## Література

1. Діброва В.А. Важливість своєчасної діагностики та диспансеризації хворих молодого віку з синдромом Марфана // Клін. хір. — 2005. — № 4-5. — С. 50.
2. Савчук А.М. Продольная диссоциация возвратного пути циркуляции возбуждения как причина возникновения экстрасистолических аллоритмий при синдроме Марфана // Мед. неотложных состояний. — 2006. — № 4. — С. 108—117.
3. Тер-Галстян А.А. Болезнь Марфана // Рос. вестн. перинатол. и педиатр. — 2008. — Т. 53, № 4. — С. 58—65.
4. Фищенко В.Я. Диагностические критерии синдрома Марфана // Вісн. ортопедії, травматології та протезування. — 2006. — № 2. — С. 5—11.
5. Гольяпин Д.Б. Синдром Марфана: Клиническая характеристика // Рос. кардиол. журн. — 1999. — № 4, приложение. — С. 33.
6. Кахновский И.М., Маринин В.Ф., Иванова И.Л. Гипервентиляционный синдром у больного наследственной мезенхимальной дисплазией // Тер. арх. — 1997. — № 3. — С. 45—47.
7. Константинов Б.А., Белов Ю.В., Соборов М.А. Аневризма аорты с аортальной недостаточностью: патоморфология и хирургическая тактика // Кардиология. — 1999. — № 10. — С. 4—10.
8. Маколкин В., Сырки А., Шеянов М. / Синдром Марфана с присоединением ишемической болезни сердца // Врач. — 2001. — № 4. — С. 12—16.
9. Фомина И.Г., Прокофьева Е.Б., Макаров И.Э. О современной диагностике синдрома Марфана // Клин. мед. — 2001. — № 6. — С. 52—55.

*Л.В. Марченко, И.Е. Бондаренко, Г.Я. Каминская*

### Клинический случай диагностики синдрома Марфана у пациентки преклонного возраста

В статье представлено историю болезни пациентки с наследственным синдромом Марфана. Особенностью этого случая является нетипичная продолжительность жизни. Диагноз установлен в соответствии с критериями нозологии Ghent (1996).

*L.V. Marchenko, I.E. Bondarenko, G.Ya. Kaminska*

### A medical case of the diagnosing of Marfan's syndrome in an elderly patient

The article presents the case report of the patient with hereditary Marfan's syndrome. The peculiarity of this case is the untypically long lifetime of the patient. The disease was diagnosed based on the criteria of nosology Ghent (1996).