

Гуманитарные науки

ID: 2014-05-8-T-3260

Тезис

Ракуцкая Т.В.

Наследственная патология скрипача-виртуоза Никколо Паганини (синдром Марфана)

ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского Минздрава России, кафедра поликлинической терапии

Научный руководитель: к.м.н., доцент Красникова Н.В.

Синдром Марфана - аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани, вызванный мутациями генов (в 15-й хромосоме), кодирующих синтез гликопротеина фибриллина. В 15-30% случаев - это вновь возникшая генетическая мутация. Впервые наличие синдрома Марфана у Н.Паганини предположил американский врач Майрон Шенфельд.

Цель: сравнить современные критерии диагностики синдрома Марфана с патологией, выявленной у Н. Паганини.

Современники описывали Н. Паганини так: высокий рост и чрезвычайная худоба, сильная бледность, демонический взгляд, правая нога длиннее левой, левое плечо выше правого, ввалившаяся грудная клетка, ярко выраженная мышечная слабость, пальцы необычайно тонкие, суставы гнутся во всех направлениях.

Сопоставим внешность Н.Паганини с симптомами болезни Марфана:

- 1) арахнодактилия — удлиненные кисти, «паучьи» пальцы рук и ног (параметры конечностей скрипача);
- 2) множественные костно-суставные аномалии (у маэстро - врожденный вывих коленной чашечки, кривая правая нога);
- 3) гипермобильность суставов (ею объясняют способность Н.Паганини исполнять сложные произведения);
- 4) воронкообразная деформация грудной клетки (впалая грудь у маэстро);
- 5) высокий рост и худоба («самые узкие костюмы висели на нем мешком, рукава болтались, как на палках, всякий ворот оказывался слишком широким»);
- 6) подвывих хрусталика, близорукость и сходящееся косоглазие (объяснение демонического взгляда Н. Паганини);
- 7) аномалии черепа и лица (череп маэстро был удлиненным и сплюснутым);
- 8) нарушения сердечно-сосудистой системы - разрыв аневризмы аорты (предполагаемая причина смерти).

Выводы. У Н.Паганини определяются как минимум 5 больших и 3 малых современных диагностических критерия синдрома Марфана, что может свидетельствовать о наличии у него данного наследственного заболевания.

Ключевые слова: синдром Марфана, наследственная патология, критерии диагностики