

ХРОНИЧЕСКАЯ РАССЛАИВАЮЩАЯСЯ АНЕВРИЗМА АОРТЫ ПРИ СИНДРОМЕ МАРФАНА

Е.В. Гончарова, С.А. Чепцова, А.С. Архипова, Т.В. Сабурова, В.И. Осипов.

(Первая городская клиническая больница, г. Чита, гл. врач – Е.Н. Бурдинский)

Резюме. Описан случай девятилетнего наблюдения больной, страдающей синдромом Марфана, осложнившийся тяжелыми патоморфологическими изменениями сердца и субтотальной аневризмой аорты.

На долю аневризм аорты (АА), возникающих на почве врожденного несовершенства гистогенеза соединительной ткани, приходится не более 20% [5] всех случаев. Нарушение обмена мукополисахаридов, считают, – одно из ведущих звеньев патогенеза заболевания [3]. Подобное можно наблюдать также при синдромах Билса, Стиклера, при гомоцистинурии [1]. Но наиболее выражено это при синдроме Марфана [6]. При этом отмечают дефект развития эластических структур соединительной ткани и межутробного вещества в связи с внутриутробным нарушением обмена хондроитинсульфатной, хондроитинсерной и глюкуроновой кислот [4].

По ряду причин распознают синдром Марфана с запозданием, о нем начинают думать, когда у больного появляются явные признаки болезни: изменения со стороны костно-мышечной, сердечно-сосудистой систем, изменения глаз и др. На практике же не всегда это оценивается в комплексе. Нередко симптомы болезни выражены нечетливо, и оно протекает в скрытой форме [2].

Мы наблюдаем на протяжении 9 лет (1992–2001) крайне редкий случай – синдром Марфана у больной 40 лет (ист. б-ни 6473), у которой, как это стало сейчас ясным, постепенно происходило расслоение аневризмы аорты.

Впервые за медицинской помощью она обратилась с жалобами на приступы острой боли за грудиной давящего, сжимающего характера, по 10–15 минут, купирующиеся самостоятельно. При обследовании эхографически обнаружено небольшое расширение дуги аорты. На протяжении длительного времени больная получала кардиотропную и другую симптоматическую терапию. Была на диспансерном учёте. При очередном обследовании в начале 2000 года было выявлено расширение восходящей аорты, дуги до 6 см., пролапс митрального, трикуспидального клапанов, двуконтурность в области задней стенки дуги аорты. Позднее появились признаки аортальной, митральной и трикуспидальной недостаточностей.

В декабре этого же года больная госпитализирована в срочном порядке в палату интенсивной терапии кардиологического отделения 1-ой городской клинической больницы в связи с остро возникшей болью за грудиной, иррадиацией её в обе руки, позвоночник. Дежурный врач констатировал у больной кратковременную потерю сознания. В течение восьми недель ей проводилось симптоматическое лечение (наркотические анальгетики, переливание эритроцитарной массы, препараты железа, кардиометаболиты, нитраты и др.). Состояние больной постепенно улучшилось. Но при очередной эхокардиографии было отмечено расширение почти всей аорты до 6 см., двойной контур восходящей аорты, дуги, нисходящей грудной и супраренального отдела брюшной аорты, турбулентный кровоток в ней.

Принимая во внимание астеническое телосложение пациентки, высокий рост, “воронкообразную грудь”, “птичий нос”, арахнодактилию; аускультативные данные: систолический шум над всеми аускультативными точками сердца с эпицентром на верхушке, диастолический – в точке Боткина-Эрба, на верхушке сердца, стойкое снижение диастолического артериального давления до 50 мм рт. ст. и данные эхокардиографии был выставлен диагноз: синдром Марфана, хроническая расслаивающаяся аневризма восходящей аорты, дуги, нисходящей грудной и супраренального отдела брюшной аорты, недостаточность аортального, митрального, трикуспидального клапанов, хроническая сердечная недостаточность II.

Больная консультирована в кардиохирургическом отделении на предмет возможности оперативного лечения.

Цель сообщения: привлечь внимание практических врачей на возможный вариант течения синдрома Марфана. Особенность случая: при длительном существовании расслаивающейся аневризмы, распространившейся на большую часть аорты, не наблюдается летальных осложнений.

CHRONIC STRATIFICATION OF AORTIC ANEURISM IN MARFAN'S SYNDROME

E.V. Goncharova, S.A. Cheptsova, A.S. Arkhipova, T.V. Saburova, V.I. Osipov

(Its City Hospital, Chita, Russia)

A case of nine-year-follow-up of a female patient with Marfan's syndrome complicated by severe morphological changes of the heart and subtotal aortic aneurism has been described.

Литература

1. Петровский Б.В., Соловьев Г.М. Аномалии развития и заболевания грудного отдела аорты. В кн.: Многоотомное руководство по хирургии. – М.: Медицина, 1965. – Т.6. – Кн.1. – С.464-474.
2. Карабаева Р.А., Павлий П.Н., Пригожин Е.А., Абдукадырова Д.А., Хужманов У. Болезнь Марфана // Медицинский журнал Узбекистана – 1987. – №11. – С.63.
3. Гордон Р.А., Ляхтер А.В. Поражения сердечно-сосудистой системы при синдроме Марфана // Клиническая медицина. – 1980. – №6. – С.60-63.
4. Семеновский М.Л., Мередов Б.М., Белеченко В.Б. Хирургическое лечение аневризмы восходящего отдела аорты с недостаточностью аортального клапана у больного с синдромом Марфана // Здоровоохранение Туркменистана. – 1990. – №7. – С.42-44.
5. Нестеров О.И., Виницкая И.Н., Козина Э.Г., Служаева А.П., Самошина А.С., Шашкова Е.П. Диагностика расслаивающейся аневризмы аорты при синдроме Марфана // Советская медицина. – 1990. – №2. – С.37-39.
6. Заславская Р.М., Овчинникова Г.М., Макарова К.А. О синдроме Марфана // Клиническая медицина. – №7. – С.135-137.

Лекции

© СЕМИНСКИЙ И.Ж. –
УДК 575

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА: ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА (Лекция 5)

И.Ж. Семинский.

(Иркутский государственный медицинский университет, ректор – акад. МТА и АН ВШ А.А. Майборода, курс медицинской генетики, зав. – проф. И.Ж. Семинский)

Резюме. В лекции рассмотрены вопросы пренатальной (дородовой) диагностики наследственной и врожденной патологии человека, которая на современном этапе является самым эффективным методом профилактики рождения детей с врожденной патологией. Методы пренатальной диагностики позволяют почти со 100% точностью поставить диагноз наследственного заболевания плода на ранних сроках беременности, что позволяет прервать беременность.

Пренатальная диагностика – современное направление медицинской генетики, которое заключается в исследовании зародыша человека с целью выявления врожденной и наследственной патологии.

Методы, применяемые в пренатальной диагностике, подразделяют на не прямые, когда объектом исследования является беременная женщина, и прямые, когда исследуется сам плод. Прямые методы могут быть неинвазивными и инвазивными (оперативными). Непрямые методы позволяют проводить отбор женщин групп высокого риска для дальнейшего углубленного наблюдения.

Основными показаниями для направления беременной на пренатальную диагностику являются:

- 1) возраст женщины старше 35 лет (в России по приказу Минздрава 1993 г. – старше 39 лет);
- 2) наличие не менее двух самопроизвольных выкидышей (абортов) на ранних сроках беременности;
- 3) наличие в семье ребенка или плода от предыдущей беременности с болезнью Дауна, другими хромосомными болезнями, с множественными врожденными пороками, семейное носительство хромосомных перестроек;

- 4) многие моногенные заболевания, ранее диагностированные в семье или у ближайших родственников;
- 5) применение перед и на ранних сроках беременности ряда фармакологических препаратов;
- 6) перенесенные вирусные инфекции (гепатит, краснуха, токсоплазмоз и др.);
- 7) облучение кого-нибудь из супругов до зачатия.

Методические требования к пренатальной диагностики включают высокую точность метода, наименьшую опасность осложнений, максимально малый срок беременности.

Из не прямых методов наибольшее прогностическое значение имеет исследование маркерных эмбриональных белков в сыворотке крови матери, таких, как альфа-фетопротеин (АФП), хориальный гонадотропин (ХГ), свободный эстрадиол (НЭ) и некоторые другие. Эти белки синтезируются клетками самого плода или плаценты и поступают в кровоток матери, причем их концентрация в сыворотке крови беременных меняется в зависимости от срока беременности и состояния плода. Изменение нормальной динамики этих показателей коррелирует с органическими поражениями плода (синдром Дауна, открытые дефекты нервной трубки: экзэнцефалия, мозговые грыжи, неза-