

Випадки з практики

УДК 116 - 018.2 - 056.7

І.Ю.Олійник, Т.А.Рудий

СИНДРОМ МАРФАНА

Кафедра патологічної анатомії та судової медицини (зав. – проф. В.С.Прокопчук)
Буковинської державної медичної академії

Резюме. Описано два випадки синдрому Марфана у чоловіків 18 і 26 років. Діагноз поставлений на основі огляду трупів після раптової смерті, даних судово-медичних розтинів та некропсії.

Ключові слова: синдром Марфана, аневризма висхідної аорти, розрив аневризми.

Вступ. Синдром Марфана (або вроджена мезодермальна дисплазія) – це спадкове системне захворювання сполучної тканини, в основі якого лежить порушення синтезу колагену та депонування його незрілих (розчинних) фракцій схильних до розпаду на метаболіти, що вміщують оксипролін [4,5,7].

На генетичний характер захворювання вперше звернув увагу Вебе [11]. Вважають, що основним у даній патології є дефект фібриліну, який зв'язаний з геном FBN, що кодує ці фібрили і знаходиться в короткому плечі 15 хромосоми, локус 21.1 [10].

Для хворих із синдромом Марфана типовими є високий зріст і довгі тонкі кінцівки (особливо дистальні їх відділи). Часто відмічаються сколіоз, кіфоз, лійкоподібна або килеподібна грудна клітка, доліхоцефалія, вузьке лице, високе дугоподібне піднебіння, плоскостопість. Зміни з боку очей проявляються у вигляді деформації кришталика, міопії, відшарування сітківки, гетерохромії райдужки. Виявляють розширення висхідної частини аорти з розвитком розшаровуючої аневризми або недостатність серцевих клапанів.

Захворювання проявляється уже в дитячому віці, але більшість пацієнтів – молоді люди. Часто хвороба призводить до ранньої інвалідності і смерті; виявляють її з однаковою частотою у чоловіків і жінок [7,8]. Смерть хворих настає від хронічної серцево-судинної недостатності або внаслідок розриву стінки аорти [6,9].

Домінантний характер успадкування передбачає, як один із механізмів природного добору, наявність стертих форм захворювання [3], діагностика яких є досить складною. Більшість біохімічних критеріїв, які пропонують для діагностики синдрому Марфана, неспецифічні, а визначення оксипроліну трудомістке, і не може бути використано для широких досліджень [1,2,8]. Близько 40% хворих мають стерту форму захворювання, за якої відсутні виражені зміни в якій-небудь системі органів [3,7].

Мета дослідження. Узагальнити дані літератури і результати власних спостережень синдрому Марфана з метою вивчення можливостей ранньої діагностики стертої форми синдрому, при якій основною ознакою є неспецифічні зміни в серцево-судинній системі.

Матеріал і методи. Матеріалом для дослідження була судово-медична експертиза

двох випадків раптової смерті у чоловіків з використання некропсії та гістопатологічного дослідження.

Результати дослідження та їх обговорення. Наші спостереження стосуються двох випадків раптової смерті чоловіків 18 і 26 років, тіла яких були направлені для судово-медичної експертизи і встановлення причин смерті та діагнозу.

1. Судово-медичне дослідження тіла громадянина Л., 1972 року народження (акт судово-медичного дослідження № 50 від 21.01.1998 р.).

На розтині встановлено наступне: грудна клітка неправильної плоскої форми з лікоподібним западінням у нижній третині. Кістки верхніх та нижніх кінцівок без особливостей. М'язи обох кистей рук атрофічні, а обидві стопи деформовані у вигляді западання середніх їх частин.

У порожнині перикарда 600 мл рідкої крові та темно-червоних згустків. Листки серцевої сумки гладенькі, блискучі. Серце розмірами 19 x 12 x 10 см, масою 620 г. На дотик щільне. Серцевий м'яз на розрізі повнокровний, неоднорідний, нерівномірного кровонаповнення. Товщина міокарда лівого шлуночка 1,8 см, правого – 0,6 см. Сосочкові та трабекулярні м'язи потовщені, клапани серця потоншені, гладенькі, блискучі (рис.1). Порожнина лівого шлуночка збільшена в розмірі. Інтима аорти блискуча, світло-жовта, містить поодинокі овальні та довгасті білувато-жовті бляшки розмірами до 0,5 x 0,5 см. У надклапанній частині аорти, в задньо-правій її частині, стінка розшарована та просочена кров'ю. Виявлено щілиноподібний циркулярний розрив аорти по задній поверхні в місці розшарування довжиною до 0,8 см. Краї розриву інфільтровані кров'ю. Розрив виходить у перикардіальну сумку. Коса розмірами 19 x 12 x 6 см, повнокровна, дає незначний зскрібок пульпи.

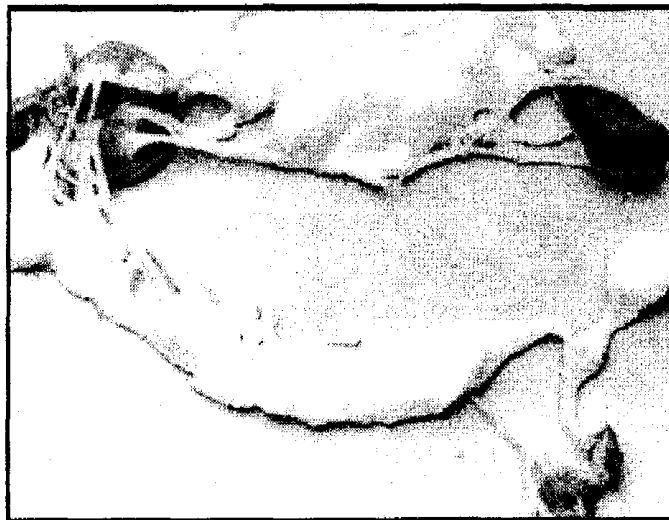


Рис.1. Загальний вигляд мітрального клапана громадянина Л.
(акт суд.-мед. досл. №50). 36.х56

Дані мікроскопічного дослідження (акт № 74 від 03.02.1998 р.): у печінці – шоківі зміни, розширені синусоїди та зерниста дистрофія гепатоцитів. У легенях – повнокров'я, крововиливи, набряк. В аорті – краї розриву просочені кров'ю, відмічено еластоліз та фрагментацію вікончастих мембран. На інших ділянках аорти розплавлення еластичних волокон, чергування вогнищ атрофії і гіпертрофії м'язових волокон і їх розриви, потовщення інтими.

Міокард – дистрофічні зміни м'язових волокон, набряк строми, розширення судин. Нирка – шокова, повнокров'я капілярів юкстамедулярної зони, дистрофічні зміни епітелію каналців.

2. Другий випадок стосується тіла громадянина Б., 1981 року народження (акт судово-медичного дослідження № 515 від 04.09.1999р.).

Встановлено, що грудна клітка плоско-циліндричної форми, пружна при стисканні. Верхні і нижні кінцівки розвинені правильно.

Навколосерцева сумка ціла, в її порожнині міститься біля 1000 мл крові. Внутрішня поверхня її гладенька, блискуча. Серце конічної форми, розмірами 11х9х6 см, масою 280 г. Товщина стінки лівого шлуночка 1,8 см, правого – 0,4 см. Клапани серця гладенькі, блискучі, потоншені. Прозір вінцевих артерій вільний. Стінка аорти у висхідному відділі дуги мішкоподібно розширена по задньо-лівій поверхні, з утворенням заглибини в стінці розміром 4,5х5х3,5 см. На 2 см вище від півмісяцевих клапанів аорти розрив стінки аорти орієнтований паралельно до її клапанів, неправильно-лінійної форми довжиною 5 см; краї розриву інтенсивно просочені темно-червоною кров'ю, розшаровані.



Рис.2. Гістологічний препарат аневризматично зміненої стінки аорти громадянина Б. (акт суд.-мед. досл. №515). Гематоксилін-еозин. 36.х140

Мікроскопічно (акт № 824 від 04.10.1999 р.): стінка аневризматичного мішка аорти представлена ослизною тканиною, еластика майже відсутня (рис.2). До інтими прилягає шар проліферувальних міофіброblastів. Всі тканини просякнені кров'ю. Міокард - без особливостей. Наднирник – без змін. Коса, печінка, нирки – шоківі зміни. У мозку – набряк його тканини.

В обох випадках безпосередньою причиною смерті став розрив стінки розшаровуючої аневризми висхідного відділу аорти з наступною тампонадою серця.

Література. 1. Бочкова Д.Н., Артамонова Н.П., Кузьміна П.И. и др. Пролапс митрального клапана как симптом наследственных заболеваний // Вопр. охр. мат. – 1979. -№10.-С. 47-53. 2. Гарпузов В.В. Клинико-биохимическое изучение синдрома Марфана: Автореф. дис. ... канд.мед.наук – Л., 1973.- 28 с. 3. Гофман В.А., Коробейникова С.А., Могилевский Р.Э. О клинической симптоматике стертых форм синдрома

Марфана // Клин. мед. – 1979. - №6. -С. 90-92. 4. Еремеев В.Г., Визир О.О., Проняева И.И. Особенности диагностики стертой формы синдрома Марфана // Лікарська справа. - 1996. -№7-9, - С.145-147. 5. Казначеева В.П., Лисиченко О.В. Клинико-генетическое обследование больных с синдромом Марфана. // Научная конф. по клинической генетике: Материалы. –М., 1971, - С. 9-11. 6. Козлова С.И., Семенова Е.С., Демикова Н.С., Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М., 1987. -С.110-111. 7. Кулыга В.Н., Кунаков Ю.И., Денисов С.Г. и др. Диагностика синдрома Марфана у лиц молодого возраста // Терапевтический архив. –1993. -Т.65, №1. - С.60-64. 8. Лисиченко О.В. Синдром Марфана. – Новосибирск: Наука, 1986. -164 с. 9. Смоленский В.С. Болезни аорты. – М.,1964. - С.160-187. 10. Kumar V., Cotran R., Robbins S. Basic Pathology. - Philadelphia. : W. B. Saunders Company, 1992. – 86 p. 11. Mc Kusich V.A. Heritable disorders of connective tissue. Saint Louis: Mosby, 1966.- 499 p.

MARPHAN'S SYNDROME

I. Y. Oliinyk, T. A. Rudyi

Abstract. Two cases of Marphan's syndrome of men at the age of 18 and 26 are described in this research. The diagnosis was made on the basis of the results after a corpses' examination just after their sudden death the findings of medicolegal dissections and necropsy.

Key words: Marphan's syndrome; aneurysm of the ascending aorta; rupture of the aorta.

Bukovinian State Medical Academy (Chernivtsi)

Надійшла до редакції 12.05.2000 року