

Болдушевская А.В., Хованская А.В.
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА МАРФАНА У РЕБЁНКА
Научные руководители: д-р мед. наук, проф. Строгий В.В.,
ст. преп. Тарасова Е.С.

*Кафедра пропедевтики детских болезней
с курсом повышения квалификации и переподготовки
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Актуальность. Синдром Марфана (СМ) является генетически обусловленным системным заболеванием соединительной ткани с аутосомно-доминантным типом наследования, которое характеризуется широким спектром клинических проявлений. В настоящее время для диагностики СМ у пациентов врачи используют пересмотренную в 2010 году Гентскую классификацию. Диагноз подтверждает дополнительное генетическое секвенирование гена FBN1. Особое диагностическое значение имеет наличие дилатация аорты на уровне синусов Вальсальвы – этот диагностический критерий, позволяет подтвердить диагноз СМ, если не проведено молекулярно-генетическое исследование.

Цель: описание клинического случая синдрома Марфана у ребенка 6 лет с дилатацией аорты на уровне синусов Вальсавы и врожденным пороком сердца в виде дефекта межжелудочковой перегородки, состояние после хирургической коррекции в раннем возрасте.

Материалы и методы. Проанализированы медицинские документы: медицинская карта стационарного пациента, результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентки, наблюдавшейся в 2023-2025 гг. в 4-м педиатрическом отделении учреждения здравоохранения «4-я городская детская клиническая больница» г. Минска.

Результаты и их обсуждение. Девочка М. в возрасте 6 лет предъявляла жалобы на одышку, слабость, утомляемость. Анамнез заболевания: ребенок наблюдается кардиологом амбулаторно по поводу врожденного порока сердца (ВПС): дефекта межжелудочковой перегородки (ДМЖП), состояние после оперативной коррекции. Оперативное вмешательство было проведено в возрасте 3 недель. Амбулаторно принимала дигоксин, эналаприл, в анамнезе – прием метопролола. Несколько эпизодов острого обструктивного бронхита в анамнезе, на фоне болезни отмечалась тахикардия и снижение сатурации, получала синглон с положительным эффектом. Консультирована генетиком, выставлен диагноз: синдром Марфана (клинически). По данным эхокардиографии (ЭхоКГ): ВПС: перимембранозный нерестриктивный ДМЖП с выраженной гипертрофией МКК. Состояние после оперативного лечения - пластика ДМЖП заплатой 22.08.2018г. (возраст ребенка на момент операции 3 недели). Дилатация аорты на уровне синусов Вальсальвы. Консультирована детским ортопедом, заключение: Кифо-сколиотическая деформация позвоночника, плосковальгусная деформация стоп.

Консультирована гастроэнтерологом: Белково-энергетическая недостаточность (БЭН) умеренной степени. Функциональный запор. Несмотря на сложность данной патологии, достигнут положительный результат в лечении ребенка. Ребёнок выписан с улучшением. Даны следующие рекомендации: консультация кардиохирурга, генетика в плановом порядке, проведение генетического анализа гена FBN1. Возобновить приём метопролола по 16 мг в сутки в 2 приёма длительно. Препараты железа (тардиферон 80 мг x 1 раз в день) длительно, под контролем анализов крови. Диетотерапия БЭН, с учетом потребности пациента в энергии и пищевых веществах, по рекомендации гастроэнтеролога. Осмотические слабительные (лактолоза по 10 мл в день) длительно, до нормализации стула. Наблюдение у аллерголога.

Выводы. Несмотря на то, что синдром Марфана является относительно распространенным и хорошо изученным наследственным заболеванием, специфическое лечение для этой патологии не разработано. В статье рассматривается проблема необходимости мультидисциплинарного подхода при реабилитации и лечении подобных пациентов в условиях сопутствующей наследственной патологии.