

## СИНДРОМ МАРФАНА И ГЕНИАЛЬНОСТЬ

Луцкович И. В.

Научные руководители: к.б.н. Н. Е. Фомченко, И. В. Фадеева

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

Гений — парадоксов друг ...

*А. С. Пушкин*

Синдром Марфана (СМ) впервые был описан в 1876 г. Вильямсом. В 1896 г. французский педиатр А. Марфан дал патологии свое имя — это редкое наследственное системное заболевание соединительной ткани с аутосомно-доминантным типом наследований (частота встречаемости 1:50), в основе которого лежит нарушение обмена гликозаминов.

Полная триада клинических симптомов СМ включает: нарушение опорно-двигательного аппарата, расстройства зрения, нарушения сердечно-сосудистой деятельности.

Неполный симптомокомплекс может быть в двух вариантах: нарушения опорно-двигательного аппарата в сочетании с расстройствами зрения и нарушения опорно-двигательного аппарата в сочетании с патологией сердечно-сосудистой системы.

В типичных случаях СМ определяется по характерному внешнему виду больных: высокому росту, астеническому телосложению, развитым надглазничным гребням и выступающему лбу, голубым склерам, «птичьему» выражению лица, высокому готическому небу, непропорционально тонким и длинным конечностям с арахнодактилией, узкой килевидной или воронкообразной грудной клеткой, разболтанности суставов (из-за слабости связочного аппарата, обусловленного неполноценностью соединительной ткани), глубоко запавшим глазам.

Тяжесть состояния и прогноз при СМ зависят от степени поражения сердца и сосудов; изменения со стороны других органов заметного влияния на продолжительность жизни больных не оказывают. Поражение сердечно-сосудистой системы отмечается у 50–90 % больных СМ; они служат наиболее частой причиной их смерти. Всеми виной нарушения образования важнейших субстанций соединительной ткани, что ведет к фрагментации и расщеплению эластических волокон, образованию «плешин» стенок сосудов. Своевременная диагностика СМ имеет решающее значение для судьбы больных, так как основные изменения сердечно-сосудистой системы, определяющие тяжелый прогноз, часто поддаются хирургической коррекции.

Установление диагноза СМ представляет нередко большие трудности в связи с наличием марфанаподобных синдромов, особенно при неполном СМ. Полиморфизм клинической картины обуславливает его сходство с такими синдромами, так как они тоже характеризуются поражением соединительной ткани. К ним можно отнести гомоцистицинурию, врожденный подвывих хрусталика, синдромы Билса и Штиклера.

СМ может быть ярко выраженным и скрытым (стертые формы). Дети, страдающие выраженными формами СМ, часто погибают в первые годы жизни от сопутствующих заболеваний и осложнений. Те же, кому повезло дожить до юношеского и зрелого возраста, часто обладают высоким интеллектом, большой физической выносливостью и волевым характером. Это, своего рода, компенсация за их физические страдания. Вследствие повышенного адреналина в крови многие люди с СМ всю жизнь находятся в возбужденном состоянии: адреналин постоянно подстегивает их нервную систему и делает невероятными трудоголиками. Люди, страдающие этим заболеванием, имеют странную внешность, светлый ум и деятельный образ жизни.

Принято считать, что мутации генов, возникающие у людей, являются крайне негативными для человеческих популяций, так как они не носят приспособительный характер. А если вырисовывается ряд талантливых людей с общей болезнью, то можно ли после этого утверждать, что любые обусловленные генами нарушения в развитии являются абсолютно вредными?

Биологи и генетики единодушны в том, что интеллектуальные творческие способности человека часто связаны с его внешними данными и они совпадают с признаками синдрома Марфана. Считают, что Ганс Христиан Андерсен, Николо Паганини, Авраам Линкольн были с синдромом Марфана. Кто знает, восхищались бы мы тогда творчеством гениального Паганини, если бы здесь не «постаралась» природа. А может, в наше детство никогда не проникло бы увлекательное творчество Андерсена.

Одним из главных симптомов является арахнодактилия, которая послужила основанием для первичного названия этой болезни. Арахнодактилия представлена чрезвычайно гибкими и длинными пальцами (греч. *dactyl* — палец и *Arachna* — женщина, по легенде превращенная Афиной в паука). Такими «пальчиками» и обладал великий Паганини. Эта чисто морфологическая особенность позволяла ему творить со скрипкой чудеса: он без видимых усилий извлекал невероятные трели и даже исполнял сложнейшие вариации на одной струне.

Современники Андерсена так описывали его внешность: «Он был высок, худошав и крайне своеобразен по осанке и движениям. Руки и ноги его были несоразмерно длинны и тонки, кисти рук широки и плоски, нос также велик и как-то особенно выдавался вперед». Так проявляется астенический тип телосложения у больных СМ. Его необычайное трудолюбие проявилась еще в школе. Свои литературные произведения он переписывал до 10 раз, добиваясь виртуозной точности и одновременной легкости стиля.

В качестве примера можно привести такую незаурядную личность, как Авраам Линкольн, который благодаря постоянному самообразованию, выдающимся способностям и, главное, потрясающему трудолюбию стал президентом США. Известные нам Шарль де Голль (президент Франции) и Корней Иванович Чуковский (автор детских литературных произведений), вероятно, также были с СМ.

В последние годы в лечении СМ достигнуты определенные успехи. Однако, они определяются не целенаправленным воздействием на патогенетические механизмы этого заболевания, а на коррекцию отдельных патологических состояний: хирургическое лечение подвывиха хрусталика, хирургическую коррекцию сетчатой оболочки глаза, хирургическую реконструкцию аневризмы аорты. Все это не излечивает, но позволяет значительно улучшить качество жизни больного.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Барашнев, Ю. И. Системные наследственные заболевания соединительной ткани — синдром Вейла-Маркозани, болезнь Марфана / Ю. И. Барашнев, А. Н. Семякина, А. Я. Дьячкова // Вопр. охр. мат. дет. — 1974. — № 8. — С. 12–15.
2. Изменения нервной системы при синдроме Марфана / Ю. И. Барашнев [и др.] // Дефектология. — 1976. — № 2. — С. 14–17.

УДК 616.36-002-08:614.24]:614.2

### ОЦЕНКА НЕЖЕЛАТЕЛЬНЫХ ЯВЛЕНИЙ ВО ВРЕМЯ ЛЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ ХРОНИЧЕСКИМ ГЕПАТИТОМ С ПЕГИЛИРОВАННЫМИ ИНТЕРФЕРОНАМИ И РИБАВИРИНОМ

Лысенко И. В., Манаева Д. А.

Научный руководитель: д.м.н., профессор М. Г. Авдеева

Учреждение образования  
«Кубанский государственный медицинский университет»  
г. Краснодар, Российская Федерация

Лечение хронического вирусного гепатита С является приоритетной задачей современного здравоохранения, поскольку в исходе хронического вирусного гепатита С у