

СИНДРОМ МАРФАНА (КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК)

І.П. Катеренчук¹, І.Ф. Шумейко²

¹ Полтавський державний медичний університет

² Полтавський обласний клінічний медичний кардіоваскулярний центр

Резюме. Стаття містить аналіз клінічного випадку пацієнта із синдромом Марфана. Особливістю клінічного випадку є першочергове ураження не аортального, а мітрального клапана — наявністю пролапса мітрального клапана з частковим відривом хорд та лівобічною атріомегалією. Наявні і інші стигми синдрому Марфана. Пацієнту було проведено протезування мітрального клапана з транслокацією та пластикою лівого передсердя. Протягом 14 років пацієнт почувався відносно задовільно. Нинішнє погіршення стану зумовлене прогресуванням серцевої недостатності на тлі миготливої аритмії. Компенсації стану досягнуто завдяки проведенню медикаментозної терапії.

Ключові слова: синдром Марфана, пролапс мітрального клапана.

Marfan syndrome (clinical case)

І.П. Катеренчук¹, І.Ф. Шумейко²

¹ Poltava State Medical University

² Poltava Regional Clinical Medical Cardiovascular Center

Abstract. The article presents an analysis of a clinical case involving a patient with Marfan syndrome. A distinguishing feature of this case is the primary involvement of the mitral valve rather than the aortic valve — specifically, the presence of mitral valve prolapse with partial chordal rupture and left atriomegaly. Other stigmata of Marfan syndrome are also present. The patient underwent mitral valve replacement with translocation and left atrial plasty. For 14 years, the patient remained relatively stable. The recent deterioration is attributed to the progression of heart failure associated with left atrial fibrillation. Clinical compensation was achieved through pharmacological therapy.

Keywords: Marfan syndrome, mitral valve prolapse.



УДК: 161.71-007.17

© І.П. Катеренчук, І.Ф. Шумейко

Синдром Марфана (СМ) — це мультисистемне генетичне захворювання, яке уражає сполучну тканину [8, 14]. Пацієнти із цим захворюванням, як правило, високі та худі, з довгими руками, ногами, пальцями рук і ніг. Вони також зазвичай мають надзвичайно гнучкі суглоби та аномально вигнуті хребти. Найсерйозніші ускладнення стосуються серця та аорти, з підвищеним ризиком пролапсу мітрального клапана та аневризми аорти. Легені, очі, кістки та оболонка спинного мозку також часто уражаються. Тяжкість симптомів варіабельна.

Приблизно в 1 з 5000 до 1 з 10 000 осіб спостерігається СМ. Захворювання назване на честь французького педіатра Антуана Марфана, який уперше описав його в 1896 році.

СМ спричинений мутацією у *FBN1*, одному з генів, який виробляє фібрилін, що призводить до утворення аномальної сполучної тканини. Це автосомно-домінантне захворювання. Приблизно в 75% випадків воно успадковується від батьків із цим захворюванням, тоді як приблизно у 25% це нова мутація. Діагноз часто ґрунтується на критеріях Гента, сімейному анамнезі та генетичному тестуванні (аналізі ДНК) [3, 10], причому генетичні особливості можуть визначити особливості психічного стану й схильність до тривожності та депресії [19].

Немає конкретно визначених медикаментозних засобів для лікування СМ. Переважна більшість осіб із цим розладом мають нормальну тривалість життя за умов належного симптоматичного лікування, яке часто включає використання бета-блокаторів, таких як пропранолол або атенолол, або, якщо вони не переносяться, блокаторів кальцієвих каналів чи інгібіторів АПФ. Може знадобитися хірургічне втручання для відновлення аорти або заміни серцевого клапана. Пацієнтам із цим захворюванням рекомендується уникати важких фізичних навантажень.

Однак у низці випадків це захворювання перебігає не за звичайним сценарієм, про що свідчить описаний нами випадок.

Опис клінічного випадку

Пацієнт Н., 1961 року народження, надійшов на стаціонарне лікування до Полтавського обласного клінічного медичного кардіоваскулярного центру 30.04.2025 року після самозвернення. Скарги на виражену задишку при фізичному навантаженні та в стані спокою, стискаючий біль у ділянці серця тривалістю до 10 хв, набряки гомілок і ступней,

а також підвищення артеріального тиску до 170/100 мм рт. ст.

Історія захворювання розпочинається у 2010 році, коли вперше з'явилася задишка, яка поступово наростала. Звертався по медичну допомогу, проводилося симптоматичне лікування.

У 2011 році, у зв'язку з погіршенням стану, надійшов на обстеження і лікування до Полтавського обласного клінічного кардіологічного диспансеру, де після проведених досліджень був встановлений попередній діагноз – синдром Марфана, після чого пацієнт був скерований на консультацію в НДІ серцево-судинної хірургії ім. М.М. Амосова.

Згідно з консультативним висновком від 16.02.2011 року пацієнту був встановлений діагноз: Синдром Марфана. Пролапс мітрального клапана з вираженою мітральною недостатністю (за рахунок часткового обриву хорд). Миготлива аритмія, постійна форма. СН ІІА ст. Було рекомендовано оперативне лікування, і згідно з чергою пацієнта госпіталізували до клініки Інституту серцево-судинної хірургії 22.03.2011 року, де він перебував до 05.04.2011 року.

22.03.2011 року пацієнту було проведено оперативне втручання — протезування мітрального клапана зі збереженням задньої стулки, транслокація та пластика лівого передсердя (виписка з історії хвороби № 1515). Післяопераційний період перебігав без ускладнень.

22.03.2011 — Біопсійне дослідження операційного матеріалу — зміни мітрального клапана, пов'язані з дисплазією хордального апарату з вторинним гемодинамічним пошкодженням ступок.

При об'єктивному обстеженні: пацієнт астеничної тілобудови. Відзначаються: арахнодактилія (рис. 1), дугоподібне піднебіння (рис. 2), доліхостеномелія (довгі кінцівки порівняно з тулубом) (рис. 3). Шкіра нормальної вологості, звичайного кольору, тургор нормальний, набряклість гомілок і ступней. Слизові оболонки блідо-рожеві. Периферичні лімфатичні вузли не пальпуються. Грудна клітка деформована — грудноперековий сколіоз (рис. 3). Голосове тремтіння звичайної інтенсивності, перкуторно — ясний легеневий звук. Аускультативно — везикулярне дихання. Патологічні дихальні шуми відсутні. Ліва межа серцевої тупості — на 2 см зовні від лівої серединно-ключичної лінії в 5 міжребер'ї, права і верхня — відповідають нормі. Тони серця аритмічні, миготлива аритмія, звучні. ЧСС — 86 за хвилину. Частота пульсу — 72 за хвилину. АТ — 110/70 мм рт. ст. Живіт звичайної конфігурації, бере участь в акті дихання, при перкусії тимпанічний звук. При поверхневій та

глибокій пальпації болючості не виявлено. Печінка на 2 см виступає з-під правого реберного краю. Селезінка не пальпується. Болючості щодо опорно-рухового апарату не виявлено.

В ургентному порядку пацієнту проводять лабораторно-інструментальні дослідження:

30.04.2025 Загальний аналіз крові: еритроцити — $3,99 \times 10^{12}/л$, гемоглобін — 117 г/л, ШОЕ — 10 мм/год, тромбоцити — $193 \times 10^9/л$, лейкоцити — $6,07 \times 10^9/л$, базофіли — 1%, еозинофіли — 1%, нейтрофіли: юні — 0%, паличкоядерні — 3%, сегментоядерні — 61%; лімфоцити — 27%, моноцити — 7%.

30.04.2025 D-димер — 0,56 мг/л.

30.04.2025 Натрій — 140,6 ммоль/л, хлориди — 97,7 ммоль/л, кальцій — 1,1 ммоль/л, рН — 7,54.

30.04.2025 Протромбіновий індекс — 93%, МНО — 1,37 Од, активність протромбіну за Квіком — 44,9%, АЧТВ — 30,05 с.

30.04.2025 Біохімічний аналіз крові: загальний білірубін — 40,12 ммоль/л, прямих — 14,36 ммоль/л, загальний білок — 67,5 ммоль/л, холестерин — 3,79 ммоль/л, тригліцериди — 0,84 ммоль/л, сечовина — 6,13 ммоль/л, АСТ — 25,2 Од/л, АЛТ — 28,4 Од/л, глюкоза — 4,82 ммоль/л, креатинін — 84,9 мкмоль/л.

У приймальному відділенні кардіоцентру за результатами досліджень встановлюють попередній діагноз: ТЕЛА, клінічно. Стан після протезування мітрального клапана з відривом хорди задньої стулки (2011). Помірна трикуспідальна недостатність. Дилатація лівих та правих відділів серця. Тяжка дилатація лівого та правого передсердя. Значно знижена систолічна функція лівого шлуночка. ФВ — 38%. Розширення висхідного відділу аорти та дуги аорти. СТЛА — 65 мм рт. ст.

Рисунок 1

Арахнодактилія в пацієнта Н.



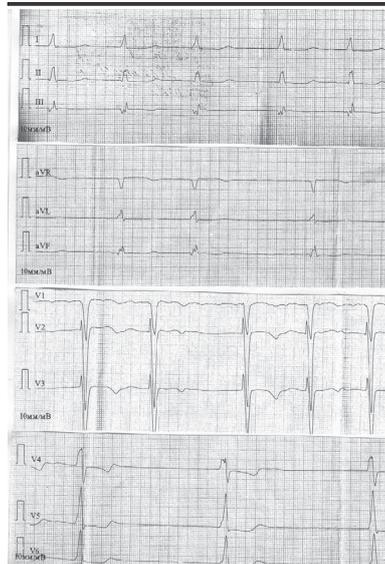
Рисунок 2

Дугоподібне піднебіння в пацієнта Н.

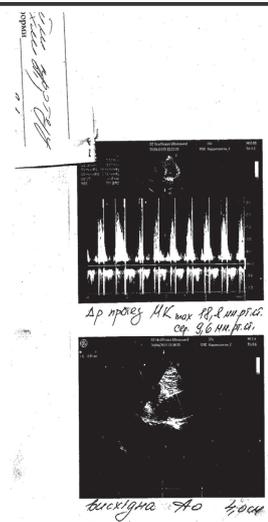


Рисунок 3

Доліхостеномегалія і грудопоперековий сколіоз у пацієнта М.



EKG 30.04.2025



EchoKG 30.04.2025

Ультразвукове дослідження серця від 30.04.2025 року.

II. Скорочувальна здатність структур міокарда:

КСР ЛШС	5,5	Т стінки ЛШС	-	КСО -	110	ЗСЛШ	товщина:	1,1
КСР ЛШС	4,9	ТАРСЕ	-	УО	68	рух стінок:	норма	
ФВ (Сімпсон)	38%	ШС	6,9*8,7	ФС (%)		МШС:	1,6	Баз.в.: 1,0
КСР ПШС	3,5	С ПП		Коринь А.	2,1*3,9*4,0			Обд.в.: -
Повзд. Розм.	7,8	ПШВ	3,2	ЛП	0,1			С/З
Попер. Розм.	5,8	КСО -	178	ІММ ЛШС			рух стінок:	Гіпокінез
Не колабує		Колабує на:		ВТСЛШ				

АОРТА:

III. Функціонування клапанів:

Мітральний клапан:		Хар. рух ступ.		Протез	АР, мм.рт.ст	2,1	Пропанс	-	Півк А 0,3
Особливості руху ступок		У, м/сек	3,3	Шв. руху ПСМК у діаст.			Осциляції ПСМК		S отв. (см.)
Регургіт. На МК		++		Змиви ступок	ушільнення		ТМШ Е/А	3,2	Тс До" Е/Еа
Трикуспідальний клапан: трікуспідальний							Півк Е	1,0	ДТЕ
Регургітація на ТК: +++				незначна		Потік крові:			Г радент: 45 зворотнів

Аортальний клапан:

АР, мм.рт.ст	9,3	ЕРО (см ²)		Змиви ступок	4,0	Ампл. розх.	
Регургіт. на АК	++	VTA				Са	

Клапан легеневої артерії:

Сер. тиск ЛА		ЛА АР	1,3	Імов. ЛГ		іншка	V 0,57
ЛА Ø	2,7	СТЛА	65	Рег. на КЛА:		відсутня	Ампл. роз. ст.

Висновку: Стан після протезування МК. Механічний протез. Вторинна легенева гіпертензія. Правобічний гідроторакс. Незначний гідроперикард. Дилатація лівих та правих відділів серця. Тяжка дилатація правого передсердя. Значно зменшена систолічна функція лівого шлуночка. Розширення висхідного відділу аорти та дуги. З недостатністю ЛК. Виразжене комбіноване переважання правих відділів. Недостатність ТК III ступеня. Імовірність легеневої гіпертензії висока.

Постійна форма фібриляції передсердь, тахісistolічний варіант, CHA₂DS₂-VASc, CH, стадія С, ХСН ІІА-Б.

У подальші дні перебування в стаціонарі були проведені такі клініко-лабораторні обстеження:

01.05.2025 Невролог — Хронічна нейро-сенсорна приглуховатість І ст.

01.05. Серцево-судинний хірург — Хірургічної корекції клапанних вад на момент огляду не потребує.

02.05.2025 Мультиспіральна комп'ютерна ангіопульмонографія. Стан після торакотомії. Частини груднини зіставлені, артефакти від мітрального клапана, дрібні щільні ділянки по передній стінці аорти. Після в/в контрастування легеневої стовбур (товщина 33 мм), права та ліва легеневої артерії (товщина праворуч — 30 мм, ліворуч — 26 мм) заповнилися контрастною речовиною задовільно, дефектів заповнення контрасту в артеріях часток, сегментарних, субсегментарних артерій не виявлено з обох боків.

Ущільнення, потовщення стінок бронхів. Рідина в плевральній порожнині з обох боків, ширина смужки праворуч — 21 мм (200 мл). Рідина в порожнині перикарда, ширина смужки — 6 мм.

Легеневий малюнок посиленій і деформований. Трахея, головні бронхи вільно прохідні, стінки нерівномірно ущільнені. Межі серця збільшені за рахунок обох відділів. Лімфовузли середостіння — 5-6 мм у найменшому діаметрі. Ширина висхідної аорти на рівні синусів — 35 мм, легеневого стовбура — 38 мм. Ширина дуги — 28 мм. Нисхідний відділ грудної аорти — 22 мм, черевної — 22 мм. Кальцинація не виявляється, просвіт аорти не звужений. Гілки аорти не змінені. Кальцинація стінок аорти, великих артерій, коронарних артерій. У кістковому проміжку відзначаються дегенеративно-дистрофічні зміни грудного відділу хребта.

Висновок: КТ-ознаки правобічного гідротораксу, бронхіту, ділянок фіброзу в легенях, атероартерокароросклерозу.

05.05.2025 Креатинін крові — 113,3 мкмоль/л.

05.05.2025 Протромбіновий індекс — 92%, МНО — 1,31 Од, активність протромбіну за Квіком — 49,0%, АЧТВ — 25,9 с.

06.05.2025 Загальний аналіз сечі: сол'яно-жовта, прозора, питома вага — 1015, рН — 6,0, білок — сліди, глюкоза — виявлена.

06.06.2025 Окуліст — хронічна катаракта обох очей. Ангіосклероз судин сітківки.

Обговорення клінічного випадку

Існує широкий діапазон клінічної тяжкості, пов'язаної із СМ, починаючи від ізольованих ознак СМ до неонатальних проявів важкого та швидкопрогресуючого захворювання, що охоплює декілька систем органів [6].

Зазвичай синдром асоціюється з класичними очними, серцево-судинними та опорно-руховими аномаліями, хоча також може мати місце ураження легень, шкіри і центральної нервової системи [5].

Зменшення очікуваної тривалості життя відбувається переважно через аортальні ускладнення, включаючи дилатацію та розшарування кореня аорти [13].

Пацієнти із СМ демонструють численні деформації скелета, включаючи доліхостеномелію (довгі кінцівки порівняно з тулубом), арахнодактилію (аномально довгі та тонкі пальці), грудопоперековий сколіоз та деформації грудного м'яза (excavatum і carinatum) [18].

Найчастішими проявами ураження серцево-судинної системи є аортальна регургітація, дилатація та аневризми аорти [12].

Також може виникнути пролапс мітрального клапана.

Очні ознаки включають вивих кришталіка, катаракту, короткозорість і відшарування сітківки [11].

Спеціальних лабораторних тестів, окрім молекулярно-генетичного, для діагностики СМ немає [2]. Специфічного лікування синдрому Марфана не існує, однак конкретні втручання можуть покращити певні аспекти синдрому.

Медикаментозна терапія бета-блокаторами та іншими агентами, що зменшують постнавантаження, спрямована на зменшення навантаження на аортальний клапан, мітральний клапан і корінь аорти [16]. Прогноз покращується за умови ранньої діагностики, своєчасного медикаментозного лікування з метою уповільнення або запобігання прогресуванню дилатації аорти, а також при вчасному плановому хірургічному втручанні.

Вважається, що синдром Марфана є причиною розшарування аорти в 50% пацієнтів віком до 40 років, тоді як серед пацієнтів старшого віку цей показник становить лише 2%, і розшарування аорти не фіксується в жодного пацієнта віком понад 70 років.

Розшаруванню та розриву аорти можна запобігти в пацієнтів із СМ шляхом заміни висхідної аорти. Профілактичне оперативне втручання рекомендовано при досягненні діаметра висхідної аорти на рівні синусів аорти 5,0 см. Вважається, що пацієнти з діаметром аорти менше 2,75 см/м² мають низький ризик розшарування, пацієнти з діаметром аорти від 2,75 до 4,24 см/м² — помірний ризик, а пацієнти з діаметром аорти більше 4,25 см/м² мають високий ризик. Розшарування аорти в сімейному анамнезі, збільшення частоти розширення аорти (більше 2 мм на рік), важка регургітація аортального клапана з розширенням лівого шлуночка та відносна можливість проведення операції зі збереженням клапана аорти також є показниками для раннього хірургічного втручання

У нашого пацієнта початково змін аорти, характерних для синдрому Марфана, виявлено не було. І навіть з плином часу і під час нинішньої госпіталізації змін, які би потребували хірургічної корекції аортального клапана, не виявлено. Водночас у пацієнта на початку захворювання виявлено пролапс мітрального клапана з частковим відривом хорд, а також збільшене ліве передсердя, що, на наш погляд, зумовило розвиток фібриляції передсердь.

Згідно з даними літератури, пролапс мітрального клапана (ПМК) виявляється в 40-54% пацієнтів із СМ [15].

Оскільки пролапс мітрального клапана розглядається як неспецифічна ознака, у системній оцінці він враховується лише як один бал. Частота пролапсу при СМ зростає з віком і частіше трапляється в жінок. Також може виникнути пролапс трикуспідального клапана. Пацієнти із СМ і пролапсом мітрального клапана мають легку регургітацію [15]. У нашого пацієнта пролапс мітрального клапана супроводжувався відривом хорд, що на початку захворювання становило загрозу раптової смерті та потребувало невідкладної хірургічної корекції мітральної вади.

Дійсно, часто в таких пацієнтів погіршення регургітації зумовлене спонтанним розривом сухожильної хорди або інфекційним ендокардитом. Серцева недостатність, спричинена пролапсом мітрального клапана і мітральною регургітацією, є основним джерелом захворюваності та смертності в маленьких дітей зі швидкопрогресуючим СМ. Відсутність помірної або більшої мітральної регургітації через 5, 10 і 20 років становить приблизно 95%, 89% і 69% відповідно [4].

Пацієнти із СМ можуть мати кардіоміопатію з двошлуночковим розширенням і помірною систолічною дисфункцією [1]. У пацієнтів може виявлятися розширення проксимального відділу висхідної аорти, проксимального відділу головної легеневої артерії, потовщення та пролапс атріовентрикулярних клапанів і кальцифікація мітрального кільця.

Характерною особливістю клінічних проявів у нашого пацієнта були наявність лише пролапсу мітрального клапана, частковий відрив хорд та ліва атріомегалія.

Пацієнти із СМ мають надмірний лінійний ріст довгих кісток і в'ялість суглобів. Деякі мають знижену рухливість суглобів, особливо ліктя та пальців. Люди із СМ вищі за загальну популяцію [7]. У них непропорційно довгі кінцівки порівняно з довжиною тулуба або доліхостеномелія. Пацієнти зазвичай мають арахнодактилію з позитивним знаком великого пальця, коли вся дистальна фаланга виступає за межі ліктьового краю стислого кулака. У пацієнтів також виявляється позитивний симптом на зап'ясті, коли верхня частина великого пальця покриває весь ніготь п'ятого пальця, коли він обертається навколо контралатерального зап'ястя. Для СМ зазвичай характерна *pectus carinatum* або *pectus excavatum*. Також часто спостерігається *pes planus*, або деформація плоскостопості, що спричинена розслабленням зв'язок та призводить до довших і вужчих

стоп, ніж у людини із середніми анатомічними параметрами.

Пацієнти звертаються з діагностичними ознаками сколіозу, включаючи вертикальну різницю в 1,5 см між лівим і правим ребрами напівгрудної клітки та кут Кобба щонайменше 20°. Якщо сколіоз відсутній, можна розглядати перебільшене кіфотичне грудопоперекове викривлення хребта, яке може допомогти в діагностиці СМ.

Дійсно, у нашого пацієнта відзначалися майже всі вищезазначені ознаки – доліхостеномелія, арахнодактилія, грудопоперековий сколіоз та особлива форма черепа з дугоподібним піднебінням.

Щорічне офтальмологічне обстеження рекомендовано всім пацієнтам із СМ, оскільки ектопія кришталика — одне з характерних ускладнень, що спостерігається в 50-80% випадків. Діагностується при дослідженні на щілинній лампі після максимального розширення зіниці; кришталик зазвичай зміщений догори і скронево. Інші очні знахідки при СМ включають плоску рогівку, відшарування сітківки, глаукому та раннє утворення катаракти. У нашого пацієнта не було виявлено офтальмологічних ознак, притаманних синдрому Марфана.

Як зазначено в рекомендаціях Американського коледжу кардіології / Американської кардіологічної асоціації / Американської асоціації торакальної хірургії (ACC/ANA/AATS) щодо грудної аорти 2010 року, бета-блокатори рекомендуються дорослим із СМ та аневризмою аорти для зниження частоти дилатації аорти. Бета-блокатори знижують скорочувальну здатність міокарда та пульсовий тиск і можуть покращити еластичні властивості аорти в пацієнтів із діаметром кореня аорти менше 40 мм. Медикаментозне лікування рекомендоване пацієнтам із розширенням кореня аорти, наявністю сімейного анамнезу такого розширення або виявленням мутації, асоційованої з патологією аорти. Необхідно коригувати дозування, щоб підтримувати частоту серцевих скорочень після субмаксимального фізичного навантаження менше ніж 100 уд/хв у дорослих і менше ніж 110 уд/хв у дітей. Хоча пропранолол був першим бета-блокатором, який продемонстрував уповільнення розширення аорти, препарати більш тривалої дії, такі як атенолол і метопролол, також розглядаються як ефективні терапевтичні варіанти. Лабеталол використовується серед вагітних жінок, оскільки атенолол може погіршити ріст плода.

Попри обмеженість даних, додавання блокатора рецепторів ангіотензину II до терапії бета-блокаторами може уповільнити швидкість розширення кореня аорти в пацієнтів із СМ, про що свідчать рекомендації ACC/ANA/AATS 2010 року. Блокатори ренін-ангіотензинової системи можуть полегшити клінічні прояви СМ, блокуючи передачу сигналу TGF- β . Сприятливі ефекти інгібіторів ангіотензинперетворюючого ферменту (АПФ) при СМ пояснюються центральним контролем артеріального тиску та зменшенням жорсткості стінки аорти. У нерандомізованому дослідженні 2005 року пацієнти із СМ, які отримували інгібітор АПФ, продемонстрували кращі результати щодо швидкості росту аорти порівняно з тими, хто отримував терапію бета-адреноблокаторами протягом 3 років. Ангіотензин II стимулює проліферацію клітин гладкої мускулатури, посилює фіброз, послаблює експресію металопротеїназ (MMP-2 і MMP-9) і зменшує апоптоз через зв'язування з рецепторами ангіотензину 1-го типу (AT1) у стінці аорти. Дані, отримані на тваринних моделях, свідчать про те, що антагоністи рецепторів AT1 знижують рівень TGF- β і можуть запобігти патогенезу СМ. Лозартан у комбінації з бета-блокаторами уповільнює прогресування розширення кореня аорти ефективніше, ніж монотерапія бета-блокаторами в пацієнтів із СМ. Існують додаткові докази серед дорослих пацієнтів із СМ, що лозартан затримує розширення нативного кореня аорти та зменшує розширення дуги аорти в пацієнтів із попередньою заміною кореня аорти.

Висновки

Діагноз СМ ґрунтується на характерних проявах, однак слід враховувати, що в окремих випадках він має індивідуальні особливості, зокрема без дилатації/розшарування кореня аорти та ектопії кришталика, натомість проявляється пролапсом мітрального клапана з частковим відривом хорд, лівобічною атріомегалією, причому не всі діагностичні клінічні ознаки можуть проявлятися. Протягом 14 років пацієнт почувався відносно задовільно. Погіршення стану зумовлене прогресуванням серцевої недостатності на тлі фібриляції передсердь.

СМ — це серйозне хронічне захворювання, яке не піддається лікуванню. У значній кількості пацієнтів розвиваються небезпечні

для життя ускладнення, такі як аневризми та розшарування аорти, відшарування сітківки, аортальна регургітація й деформації грудного м'язу [17]. У лікуванні та моніторингу стану пацієнтів із СМ і пов'язаними з ним ускладненнями повинна брати участь міждисциплінарна команда, до складу якої входить сімейний лікар із подальшими направленнями до кардіолога, кардіоторакального хірурга, офтальмолога та ортопеда.

Сімейні лікарі повинні бути обізнані щодо лікарських засобів, яких слід уникати пацієнтам із СМ. Реабілітологи повинні надавати пацієнтам із СМ рекомендації щодо безпечної фізичної активності, уникаючи вправ високої інтенсивності. Ключовим моментом є ретельне спостереження та моніторинг ускладнень. Члени міждисциплінарної команди повинні спілкуватися один з одним, щоб пацієнт отримав оптимальний стандарт лікування.

Список використаної літератури

- Alpendurada F, Wong J, Kiotsekoglou A, Banya W, Child A, Prasad SK, Pennell DJ, Mohiaddin RH. Evidence for Marfan cardiomyopathy. *Eur J Heart Fail.* 2010 Oct;12(10):1085-91. doi: 10.1093/eurjhf/hfq127. PMID: 20861133.
- Child AH, Aragon-Martin JA, Sage K. Genetic testing in Marfan syndrome. *Br J Hosp Med (Lond).* 2016 Jan;77(1):38-41. doi: 10.12968/hmed.2016.77.1.38. PMID: 26903455.
- Coelho SG, Almeida AG. Marfan syndrome revisited: From genetics to the clinic. *Rev Port Cardiol (Engl Ed).* 2020 Apr;39(4):215-226. English, Portuguese. doi: 10.1016/j.repc.2019.09.008. Epub 2020 May 18. PMID: 32439107.
- David TE, Armstrong S, McCrindle BW, Manlhiot C. Late outcomes of mitral valve repair for mitral regurgitation due to degenerative disease. *Circulation.* 2013 Apr 9;127(14):1485-92. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.112.000699. Epub 2013 Mar 4. PMID: 23459614.
- Demetracopoulos CA, Sponseller PD. Spinal deformities in Marfan syndrome. *Orthop Clin North Am.* 2007 Oct;38(4):563-72, vii. doi: 10.1016/j.ocl.2007.04.003. PMID: 17945136.
- Dietz H. FBN1-Related Marfan Syndrome. 2001 Apr 18 [updated 2022 Feb 17]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025. PMID: 20301510.15
- Erkula G, Jones KB, Sponseller PD, Dietz HC, Pyeritz RE. Growth and maturation in Marfan syndrome. *Am J Med Genet.* 2002 Apr 22;109(2):100-15. doi: 10.1002/ajmg.10312. PMID: 11977157.
- Jiang Y, Jia P, Feng X, Zhang D. Marfan syndrome: insights from animal models. *Front Genet.* 2025 Jan 6;15:1463318. doi: 10.3389/fgene.2024.1463318. PMID: 39834548; PMCID: PMC11743488.
- Lindsey JM, Michelson JD, MacWilliams BA, Sponseller PD, Miller NH. The foot in Marfan syndrome: clinical findings and weight-distribution patterns. *J Pediatr Orthop.* 1998 Nov-Dec;18(6):755-9. PMID: 9821131.
- Marelli S, Micaglio E, Taurino J, Salvi P, Rurali E, Perrucci GL, Dolci C, Udugampolage NS, Caruso R, Gentilini D, Trifiro G, Callus E, Frigiola A, De Vincentis C, Pappone C, Parati G, Pini A. Marfan Syndrome: Enhanced Diagnostic Tools and Follow-up Management Strategies. *Diagnostics (Basel).* 2023 Jul 5;13(13):2284. doi: 10.3390/diagnostics13132284. PMID: 37443678; PMCID: PMC10340634.
- Maumenee IH. The eye in the Marfan syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc.* 1981;79:684-733. PMID: 7043871; PMCID: PMC1312201.
- McKUSICK VA. The cardiovascular aspects of Marfan's syndrome: a heritable disorder of connective tissue. *Circulation.* 1955 Mar;11(3):321-42. doi: 10.1161/01.cir.11.3.321. PMID: 14352380.
- Murdoch JL, Walker BA, Halpern BL, Kuzma JW, McKusick VA. Life expectancy and causes of death in the Marfan syndrome. *N Engl J Med.* 1972 Apr 13;286(15):804-8. doi: 10.1056/NEJM197204132861502. PMID: 5011789.
- Nistri S, De Carlo R, Sticchi E, Spaziani G, Della Monica M, Giglio S, Favilli S, Giusti B, Stefano P, Pepe G. Differential Diagnosis between Marfan Syndrome and Loeys-Dietz Syndrome Type 4: A Novel Chromosomal Deletion Covering TGF β 2. *Genes (Basel).* 2021 Sep 22;12(10):1462. doi: 10.3390/genes12101462. PMID: 34680857; PMCID: PMC8536070.
- Rybczynski M, Treede H, Sheikhzadeh S, et al. Predictors of outcome of mitral valve prolapse in patients with the Marfan syndrome. *The American Journal of Cardiology.* 2011 Jan;107(2):268-274. DOI: 10.1016/j.amjcard.2010.08.070. PMID: 21211604.
- Shores J, Berger KR, Murphy EA, Pyeritz RE. Progression of aortic dilatation and the benefit of long-term beta-adrenergic blockade in Marfan's syndrome. *N Engl J Med.* 1994 May 12;330(19):1335-41. doi: 10.1056/NEJM199405123301902. PMID: 8152445.
- Sponseller PD, Erkula G, Skolasky RL, Venuti KD, Dietz HC 3rd. Improving clinical recognition of Marfan syndrome. *J Bone Joint Surg Am.* 2010 Aug 4;92(9):1868-75. doi: 10.2106/JBJS.I.00892. PMID: 20686061.
- Sponseller PD, Hobbs W, Riley LH 3rd, Pyeritz RE. The thoracolumbar spine in Marfan syndrome. *J Bone Joint Surg Am.* 1995 Jun;77(6):867-76. doi: 10.2106/00004623-199506000-00007. PMID: 7782359.
- Udugampolage N, Taurino J, Bassotti A, Pini A, Caruso R, Callus E, Magon A, Conte G, De Angeli G, Paglione G, Baroni I, Trifiro G. Exploring fatigue in Marfan and hypermobile Ehlers-Danlos syndromes: an analytical cross-sectional study in two Italian healthcare centres. *BMJ Open.* 2025 Jan 6;15(1):e087298. doi: 10.1136/bmjopen-2024-087298. PMID: 39762099; PMCID: PMC11749496.

Для цитування: Катеренчук ІП, Шумейко ІФ. Синдром Марфана (клінічний випадок) // *Терапевтика / імені професора М.М. Бережницького.* 2025;1(6):31-38. DOI: 10.31793/2709-7404.2025.1-6.31.

Адреса для листування: Катеренчук Іван Петрович, ikaterenchuk@ukr.net; Полтавський державний медичний університет, вул. Шевченка, 23, Полтава, 76000, Україна.

Відомості про авторів: Катеренчук Іван Петрович, доктор медичних наук, професор, завідувач кафедри внутрішньої медицини № 2 Полтавського державного медичного університету. ORCID ID:

0000-0003-3765-4805. Шумейко Іван Федорович, лікар-кардіолог Полтавського обласного клінічного медичного кардіоваскулярного центру, головний спеціаліст відділу лікувально-профілактичної допомоги населенню Управління лікувально-профілактичної допомоги та медичних кадрів Департаменту охорони здоров'я Полтавської обласної військової адміністрації.

Особистий внесок: Катеренчук І.П. — визначення проблеми, критичний огляд, аналіз результатів, написання статті. Шумейко І.Ф. — концепція роботи та дизайн, огляд літератури.

Фінансування: Стаття підготовлена в рамках самофінансування.

Декларація з етики: Автори задекларували відсутність конфлікту інтересів і фінансових зобов'язань.

Проходження статті: Надійшла до редакції 11.04.2025 р., прийнята на друкування 26.04.2025 р., надрукована 30.06.2025 р.

For citation: Katerenchuk IP, Shumeiko IF. Marfan syndrome (clinical case) // Therapeutics / named after professor M.M. Berezhnyskyi. 2025;1(6):31-38. DOI: 10.31793/2709-7404.2025.1-6.31.

Correspondence address: Katerenchuk Ivan Petrovich, ikaterenchuk@ukr.net; Poltava State Medical University, 24, Shevchenca str., Poltava, 74000, Ukraine.

Information about the authors: Katerenchuk Ivan Petrovych, Doctor of Medical Sciences, Professor, Head of the Department of Internal Medicine No. 2 of Poltava State Medical University. ORCID ID:

0000-0003-3765-4805. Shumeiko Ivan Fedorovych, Cardiologist of the Poltava Regional Clinical Medical Cardiovascular Center, Chief Specialist of the Department of Medical and Preventive Assistance to the Population of the Department of Medical and Preventive Assistance to the Population and Medical Personnel of the Department of Health Care of the Poltava Regional Military Administration.

Personal contribution: Katerenchuk IP — problem definition, critical review, analysis of results, writing of the article. Shumeiko IF — concept of the work and design, literature review.

Funding: The article was prepared through self-financing.

Declaration of Ethics: The authors declared no conflicts of interest or financial obligations.

Article: Received 11.04.2025, accepted 26.04.2025, published 30.06.2025.