

Синдром Марфана обусловлен мутацией гена фибриллина-1 *FBN1* (15q21.1). Тип наследования — аутосомно-доминантный. В норме фибриллин вырабатывают фибробласты. Это гликопротеин, участвующий в формировании [микрофибриллярной сети](#) во внеклеточном матриксе. Волокна этой сети служат остовом для отложения эластина. Наибольшее количество микрофибриллярных структур расположено в аорте, связках и тканях глаза.

□ При **синдроме Марфана** фибробласты не синтезируют фибриллин или синтезируют мало, поэтому для данного заболевания характерно поражение соединительной ткани. Преимущественная локализация изменений: скелет, сердечно-сосудистая система и глаза. Больные обычно высокого роста, имеют длинные конечности, длинные и тонкие пальцы кистей и стоп (арахнодактилия), гиперподвижные суставы.

У больных часто развиваются деформации позвоночника и грудной клетки (грудина глубоко вогнута или килевидная). Со стороны сердечно-сосудистой системы для синдрома Марфана наиболее характерны пролапс створок митрального клапана и аневризма восходящей части дуги аорты. Разрыв аневризмы аорты — причина смерти 30–45% пациентов. Наиболее характерное поражение глаз — подвывих хрусталика.

□ Для синдрома Марфана, как и других генных болезней, характерен выраженный клинический и генетический полиморфизм. Атипичные формы синдрома могут быть вызваны мутациями в других генах, например, в гене, кодирующем ТФР-β (14q24, ген *LTBP3*).

Интересные статьи:

1) [Гнойное воспаление](#)

2) [Клинические признаки и стадии лимфомы Ходжкина](#)

3) [Болезнь Тея–Сакса](#)