

ЎЗБЕКИСТОН РЕСПУБЛИКАСИ СОҒЛИҚНИ САҚЛАШ ВАЗИРЛИГИ
ТОШКЕНТ ТИББИЁТ АКАДЕМИЯСИ

2024 №3

2011 йилдан чиқа бошлаган

TOSHKENT TIBBIYOT AKADEMIYASI
AXBOROTNOMASI



В Е С Т Н И К

ТАШКЕНТСКОЙ МЕДИЦИНСКОЙ АКАДЕМИИ

Тошкент



Выпуск набран и сверстан на компьютерном издательском комплексе

редакционно-издательского отдела Ташкентской медицинской академии

Начальник отдела: М. Н. Аслонов

Редактор русского текста: О.А. Козлова

Редактор узбекского текста: М.Г. Файзиева

Редактор английского текста: А.Х. Жураев

Компьютерная корректура: З.Т. Алюшева

Учредитель: Ташкентская медицинская академия

Издание зарегистрировано в Ташкентском Городском управлении печати и информации

Регистрационное свидетельство 02-00128

Журнал внесен в список, утвержденный приказом № 201/3 от 30 декабря 2013года

реестром ВАК в раздел медицинских наук

Рукописи, оформленные в соответствии

с прилагаемыми правилами, просим направлять

по адресу: 100109, Ташкент, ул. Фароби, 2,

Главный учебный корпус ТМА,

4-й этаж, комната 444.

Контактный телефон: 214 90 64

e-mail: rio-tma@mail.ru

rio@tma.uz

Формат 60x84 1/8. Усл. печ. л. 9,75.

Гарнитура «Cambria».

Тираж 150.

Цена договорная.

Отпечатано на ризографе редакционно-издательского отдела ТМА.

100109, Ташкент, ул. Фароби, 2.

Вестник ТМА №3, 2024
РЕДАКЦИОННАЯ КОЛЛЕГИЯ

Главный редактор

проф. А.К. Шадманов

Заместитель главного редактора

проф. О.Р.Тешаев

Ответственный секретарь

проф. Ф.Х.Иноятова

ЧЛЕНЫ РЕДАКЦИОННОЙ КОЛЛЕГИИ

акад. Аляви А.Л.

проф. Билалов Э.Н.

проф. Гадаев А.Г.

проф. Жае Вук Чои (Корея)

акад. Каримов Ш.И.

проф. Татьяна Силина (Украина)

акад. Курбанов Р.Д.

проф. Людмила Зуева (Россия)

проф. Метин Онерчи (Турция)

проф. Ми Юн (Корея)

акад. Назыров Ф.Г.

проф. Нажмутдинова Д.К.

проф. Саломова Ф.И.

проф. Саша Трескач (Германия)

проф. Шайхова Г.И.

Члены редакционного совета

проф. Акилов Ф.О. (Ташкент)

проф. Аллаева М.Д. (Ташкент)

проф. Хамдамов Б.З. (Бухара)

проф. Ирискулов Б.У. (Ташкент)

проф. Каримов М.Ш. (Ташкент)

проф. Маматкулов Б.М. (Ташкент)

проф. Охунов А.О. (Ташкент)

проф. Парпиева Н.Н. (Ташкент)

проф. Рахимбаева Г.С. (Ташкент)

проф. Хамраев А.А. (Ташкент)

проф. Холматова Б.Т. (Ташкент)

проф. Шагазатова Б.Х. (Ташкент)

<i>Hamrayev X.X., Raximova M.R., Solixov M.U. ERTA REVAMTOID ARTIRITNI TASHXISLASHDA ANTI — SIKLIK SITRULINLANGAN PEPTID (ANTI- CCP) ANTITANACHALARINING DIAGNOSTIK VA PROGNOSTIK AHAMIYATI</i>	<i>Khamraev X.X., Rakhimova M.R., Solikhov M.U. DIAGNOSTIC AND PROGNOSTIC SIGNIFICANCE OF ANTI-CYCLIC CITRULLINATED PEPTIDE (ANTI-CCP) ANTIBODIES IN THE DIAGNOSIS OF EARLY RHEUMATOID ARTHRITIS</i>	186
<i>Хидоятова М.Р., Набиева Д.А., Султанова М.Х., Абдуазизова Н.Х. СТРУКТУРНО-ФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ СЕРДЦА ПРИ ИНСУЛИНОРЕЗИСТЕНТНОСТИ</i>	<i>Xidoyatova M.R., Nabiyeva D.A., Sultanova M.X., Abduazizova N.X. STRUCTURAL AND FUNCTIONAL CHANGES IN THE HEART WITH INSULIN RESISTANCE</i>	190
<i>Шукурова Ф.Н., Каримов М.Ш. РЕВМАТОИД АРТРИТ ВА ЖИГАРНИНГ ДИФУЗ КАСАЛЛИКЛАРИ БИЛАН ХАСТАЛАНГАН БЕМОРЛАРДА МИР-122/221 НИНГ ЭКСПРЕССИЯ ДАРАЖАСИНИНГ ТАШХИСЛАШ ВА БАШОРАТЛАШДАГИ АҲАМИЯТИ</i>	<i>Shukurova F.N., Karimov M.Sh. THE SIGNIFICANCE OF MIR-122/221 EXPRESSION LEVEL IN DIAGNOSIS AND PROGNOSIS IN PATIENTS WITH RHEUMATOID ARTHRITIS AND CHRONIC DIFFUSE LIVER DISEASES</i>	196
<i>Эгамова С.Ш., Мирзалиева А.А., Хамраев Х.Х., Махкамова М.Н. ЗНАЧЕНИЕ ГЕМОВАСКУЛЯРНЫХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ ПРИ СИСТЕМНОЙ КРАСНОЙ ВОЛЧАНКЕ</i>	<i>Egamova S.S., Mirzalieva A.A., Khamraev X.X., Makhkamova M.N. THE SIGNIFICANCE OF HEMOVASCULAR PARAMETERS IN SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS</i>	201
<i>Закирходжаев Ш.Я., Талибджанова М.Х., Муталов С.Б. ОЦЕНКА ПИТАНИЯ ПАЦИЕНТОВ С ХРОНИЧЕСКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ПЕЧЕНИ И ИХ ДИЕТИЧЕСКАЯ КОРРЕКЦИЯ</i>	<i>Zakirkhodzhaev Sh.Ya., Talibdzhanova M.Kh., Mutalov S.B. ASSESSMENT OF NUTRITION IN PATIENTS WITH CHRONIC LIVER DISEASES AND THEIR DIETARY CORRECTION</i>	204
ПОМОЩЬ ПРАКТИЧЕСКОМУ ВРАЧУ	HELPING A PRACTITIONER	
<i>Дадабаева Н.А., Мирзалиева А.А., Худойкулова Н.Н. «СИНДРОМ ОТМЕНЫ» У БОЛЬНЫХ СИСТЕМНОЙ КРАСНОЙ ВОЛЧАНКОЙ</i>	<i>Dadabaeva N.A., Mirzalieva A.A., Khudayqulova N.N. «WITHDRAWAL» SYNDROM IN PATIENTS WITH SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS</i>	207
<i>Дадабаева Н.А., Мирзалиева А.А., Абдусатторова С.Д. ГЕМОРРАГИЧЕСКИЙ ВАСКУЛИТ, ОСЛОЖНЕННЫЙ СИНДРОМОМ ЛАЙЕЛЛА (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)</i>	<i>Dadabaeva N.A., Mirzalieva A.A., Abdusattorova S.D. HEMORRHAGIC VASCULITIS COMPLICATED BY LAYELL'S SYNDROME (CLINICAL CASE)</i>	209
<i>Матчанов С.Х., Джуроева Э.Р., Зияева Ф.К., Базарбаева А.Т., Толипов У.У. ПОЗДНЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА МАРФАНА В ПРАКТИКЕ РЕВМАТОЛОГА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ</i>	<i>Matchanov S.Kh., Djuraeva E.R., Ziyaeva F.K., Bazarbaeva A.T., Tolipov U.U. LATE DIAGNOSIS OF MARFAN SYNDROME IN PRACTICE OF RHEUMATOLOGIST. CLINICAL CASE</i>	211
<i>Набиева Д.А., Мухаммадиева С.М., Зияева Ф.К., Исматов А.Н., Янгибоев А.К. ТИЗИМЛИ ҚИЗИЛ БЎРИЧА КАСАЛЛИГИДА ГЕМОРРАГИК ИНСУЛЬТ УЧРАШИ (КЛИНИК ҲОЛАТ)</i>	<i>Nabieva D.A., Mukhammadieva S.M., Ziyaeva F.K., Ismatov A.N., Yangiboev A.K. HEMORRHAGIC STROKE IN SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS (CLINICAL CASE)</i>	214
<i>Садикова С.И., Умарова Г.К. СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ – OVERLAP-СИНДРОМ: ПЕРВИЧНЫЙ СКЛЕРОЗИРУЮЩИЙ ХОЛАНГИТ ПРИ БОЛЕЗНИ ШЕГРЕНА</i>	<i>Sadikova S.I., Umarova G.K. CASE FROM PRACTICE - OVERLAP SYNDROME: PRIMARY SCLEROSING CHOLANGITIS IN SJOGREN'S DISEASE</i>	218
<i>Uralov R.Sh., Uralova O.E. MODERN TREATMENT OF ADVANCED THROMBOCYTOPENIC PURPURA IN PATIENTS WITH RHEUMATOID ARTHRITIS</i>	<i>O'ralov R.Sh., Uralova O.E. REVAMTOID ARTRIT BILAN OG'RIGAN BEMORLARDA TROMBOTSITOPENIK PURPURANI ZAMONAVIY DAVOLASH</i>	221

ПОЗДНЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА МАРФАНА В ПРАКТИКЕ РЕВМАТОЛОГА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Матчанов С.Х., Джуроева Э.Р., Зияева Ф.К., Базарбаева А.Т., Толипов У.У.

MARFAN SINDROMINING KECH TASHXISLANISHI. KLINIK HOLAT

Matchanov S.X., Djuraeva E.R., Ziyaeva F.K., Bazarbaeva A.T., Tolipov O'U.

LATE DIAGNOSIS OF MARFAN SYNDROME IN PRACTICE OF RHEUMATOLOGIST. CLINICAL CASE

Matchanov S.Kh., Djuraeva E.R., Ziyaeva F.K., Bazarbaeva A.T., Tolipov U.U.

Ташкентская медицинская академия

Ushbu klinik holat Marfan sindromining kech tashxisi tufayli e'tiborga loyiqdir. Marfan sindromi odatda suyak anomalionalari mavjudligida bolalik yoki o'smirlik davrida aniqlanadi, Varonkasimon ko'krak deformatsiyasining mavjudligi tibbiy ko'riklar davomida pediatrlar va keyinchalik terapevtlarning e'tiborini jalb qilishi kerak.

Kalit so'zlar: *biriktiruvchi to'qimalarning irsiy kasalliklari, biriktiruvchi to'qima displaziyasi, anormal tish o'sishi, yuz dismorfiyasi, Marfan sindromi.*

This clinical case deserves attention due to the late diagnosis of Syndrome Marfan. Syndrome Marfan usually detected in childhood or adolescence, especially in the presence of bone abnormalities. The presence of funnel chest deformity should have been attract the attention of pediatricians, and subsequently therapists during medical examinations.

Key words: *hereditary disorders of connective tissue, connective tissue dysplasia, malocclusion, dental growth disorders, facial dysmorphia, Marfan syndrome.*

Наследственные нарушения соединительной ткани (ННСТ) – редко встречающиеся заболевания, диагностика которых осуществляется согласно международным согласованным критериям (синдромы Марфана – СМ, Элерса – Данло, Стиклера, Льюиса – Дитца и др., а также ряд диспластических фенотипов – марфаноидная внешность, марфаноподобный и элерсоподобный фенотипы, доброкачественная гипермобильность суставов). Для большинства ННСТ характерно вовлечение в диспластический процесс костной системы.

Классический пример моногенного ННСТ с аутосомно-доминантным типом наследования, высокой пенетрантностью и разной степенью экспрессивности – синдром Марфана. В 75-80% случаев заболевание является наследственным, однако может развиваться вследствие спонтанных мутаций. Установлена связь с мутациями в гене фибриллина 1 (FBN1) на хромосоме 15q21.1, гене TGFβR1 и TGFβR2 на 9-й и 3p24.2-P25 хромосоме, что обуславливает клиническую вариабельность заболевания [7].

Клинические проявления. Болезнь Марфана может протекать в виде явно выраженной (развернутой) и стертой (абортивной) форм. В симптомокомплекс в основном входят следующие клинические признаки: высокорослость, арахнодактилия, скелетные деформации, нарушения органов зрения, патология сердца и крупных сосудов [8]. При тяжелом течении заболевание может манифестировать в периоде новорожденности с развитием недостаточности клапанов сердца и дилатацией проксимальной части аорты, усугубляющей сердечную недостаточность, которая приводит к смерти ребенка в течение первого года жизни. Стертая форма проявляется преимущественным поражением одной из систем организма (сердечно-сосудистой, органов зрения, опорно-двигательного аппарата) [4].

Пациенты с СМ имеют типичные клинические проявления, включая высокое и стройное телосложение, арахнодактилию, плоскостопие с вальгусной деформацией стопы (рис. 1), пролапс митрального клапана, расширение аорты, эктопию хрусталика. В настоящее время диагностика СМ основана на выявлении двух «больших» признаков этого заболевания – расширения аорты и эктопии хрусталика [3]. В отсутствие «больших» признаков учитывается наследственный анамнез, молекулярно-генетические данные (подтвержденная мутация фибриллина-1). Всем специфичным для СМ внешним и висцеральным признакам присвоены диагностические баллы (от 1-го до 3-х); при наборе 7 и более баллов следует говорить о системном вовлечении соединительной ткани, что также учитывается как самостоятельный признак СМ [1,2].

В алгоритм диагностики СМ входят лицевые дизморфии, к которым относят долихоцефалию (длинная и узкая форма головы), энтофтальм (глубокое положение глазных яблок), скошенные вниз глазные щели, гипоплазию скуловых костей, а также ретрогнатию (смещение нижней челюсти в дорзальном направлении – назад) [5]. Специфичность этих признаков невелика – в Гентских критериях СМ указано, что выявление не менее 3-х перечисленных лицевых дизморфий добавляет лишь один балл системного вовлечения соединительной ткани, обнаружение одной или двух дизморфий вовсе не влияет на диагностику СМ. Такой признак, как арковидное небо, приведенный в первой редакции Гентских критериев (1996), отсутствует в пересмотре рекомендаций 2010 г. (таблица), из-за низкой специфичности в выявлении СМ [6].

При СМ нередко фиксируется адентия (рис. 2), корни зубов обычно более длинные, вытянутые и заостренные, реже обнаруживают расщелины неба и язычка мягкого неба. Из лицевых дизморфий у таких

больных выявляют высокое и широкое нёбо, ретрогнатия, атрофию нижней челюсти с выраженным дефицитом места в ней для зубов и, как следствие, тяжёлые нарушения прикуса и скученность зубов. Кроме того, нередко обнаруживают нарушения функции височно-нижнечелюстного сустава и его подвывихи. Дизокклюзия приводит к неравномерной нагрузке на

отдельные зубы, в результате чего происходит их расшатывание, истирание, формируется гингивит и, в итоге, множественный кариес [8].

Диагноз синдрома Марфана требует, как минимум, наличия одного большого критерия в двух системах и вовлечение в патологический процесс третьей системы.

Таблица

Балльная оценка признаков системного вовлечения соединительной ткани (Гентские критерии, 2010).

Признак	Балл
Симптом запястья и большого пальца	3
Симптом запястья или большого пальца	1
Килевидная деформация грудной клетки	2
Воронкообразная деформация или асимметрия грудной клетки	1
Вальгусная деформация стопы	2
Плоскостопие	1
Пневмоторакс	2
Эктазия твердой мозговой оболочки	2
Протрузия тазобедренного сустава	2
Уменьшенное отношение верхнего сегмента тела к нижнему и увеличенное отношение размаха рук к росту и нетяжелая степень сколиоза	1
Сколиоз или тораколюмбальный кифоз	1
Недоразгибание локтевого сустава	1
Лицевые признаки (3 из 5): долихоцефалия, энтофтальм, скошенные вниз глазные щели, гипоплазия скуловых костей, ретрогнатия	1
Кожные стрии	1
Миопия более 3 диоптрий	1
Пролапс митрального клапана	1

Клинический случай. Пациент К.С.Д., 1961 г.р., поступил в отделение ревматологии многопрофильной клиники ТМА 21.11.2023 г. с жалобами боли в мелких суставах рук и ног, утреннюю скованность, боли в плечевых, лучевых и коленных суставах обеих сторон, сердцебиение, одышку при незначительной физической нагрузке и в ночные часы, отеки нижних конечностей. Считает себя больным с 26 лет, заболевание ничем не связывает. В 1987 г. госпитализирован в боль-

ницу по месту жительства с диагнозом геморрагического инсульта с осложнением правосторонним гемипарезом. Ухудшение состояния в течение 4-х месяцев до госпитализации, когда без видимой причины стала беспокоить одышка при физической нагрузке, имевшая нарастающий характер, сердцебиение, сильные боли в суставах, утренняя скованность, по поводу чего обратился к местному ревматологу, который рекомендовал преднизолон, метотрексат.



Рис. 1. Вальгусная деформация стопы. Плоскостопие.



Рис. 2. Адентия.



Рис. 3. Воронкообразная деформация грудной клетки.

Самочувствие не улучшилось. Больной был госпитализирован в стационар. Перенесенные заболевания: простудные. Семейный анамнез: У отца и дочери пациента – воронкообразная деформация грудной клетки. Результаты физикального обследования. Состояние средней степени тяжести, отеки стоп, голеней, кистей. Рост 186 см, масса тела 80 кг, ИМТ 23.1. Воронкообразная деформация грудной клетки (рис. 3). Аускультативно: Дыхание везикулярное. Частота дыхания 20 в минуту.

Верхушечный толчок – на 1,5 см кнаружи от левой среднеключичной линии в пятом межреберье. Тоны сердца приглушены, аритмичные, ЧСС 92 в минуту. Систолодиастолический шум во втором межреберье слева.

Результаты лабораторных методов исследования. Общий анализ крови от 22.11.2023: эр. – 4,5 млн/мкл, Нв – 114 г/л, л. – 7,7 тыс/мкл, СОЭ – 21 мм/ч, цв. пок. – 0,91, Нт – 0,41%, н. – 69%, лимф. – 23%, мон. – 8%. Общий анализ мочи от 22.11.2023: белок – 0,033г/л, л. – 13-14 в поле зрения, соли – ураты +++. Биохимический анализ крови от 22.11.2023: общ. белок – 54 г/л, мочевины – 9,6 ммоль/л, креатинин – 106,1 мкмоль/л, глюкоза – 5,5 ммоль/л, холестерин – 3,2 ммоль/л, СРБ – 19 мг/л, РФ – 22 IU/мл, антистрептолизин-О – 300 IU/мл, билирубин общ. – 16,6 мкмоль/л, ЩФ – 119 Ед/л, АСТ – 60 Ед/л, АЛТ – 90 Ед/л, калий – 3,3 ммоль/л, хлориды – 97 ммоль/л. Коагулограмма от 22.11.2023. ВСК – 2⁵⁵ – 3²⁵. Протромбиновое время – 25,2 с (N до 30 с), толерантность плазмы к гепарину – 5-20, фибриноген – 266 Мг/d, ПТИ – 16,1 с/56%, МНО – 1,29, этаноловый тест – отр., тромботест – V ст.

Результаты инструментальных методов исследования и консультации у врачей-специалистов. ЭКГ от 21.11.2023 (при поступлении): Синусовая тахикардия, ЧСС – 100 уд. в минуту. ЭОС – отклонена вправо. Р-pulmonale, неполная блокада правой ножки пучка Гиса. Ишемические изменения миокарда задней и передней перегородочной области левого желудочка. Признаки гипертрофии обоих желудочков. Рентгенография ОГК от 21.11.2023: Рентгенопризнаки хронического бронхита. ЭхоКГ от 21.11.2023: Полости левого желудочка не расширены, КДР – 36 мм, КДО – 54 мл, ФВ – 66%, ЛП – 2,9 см. Правые отделы сердца выражено расширены. Толщина передней стенки ПЖ – 1,5 см. Трикуспидальный клапан уплотнён, утолщён, с неровными контурами. Митральный клапан уплотнён. Аорта уплотнена: диаметр на уровне АК – 29 мм. Легочная артерия: Возрастная норма, диаметр корня 27 см. Стенки левого желудочка уплотнены, дискинезия МЖП по типу парадоксального движения. ТМЖП – 0,9 см, ТЗСЛЖ – 1,0 см. ДопплерЭхоКГ: Трикуспидальная регургитация, II-III степень. Заключение: Недостаточность трикуспидального клапана III ст. Перегрузка правых отделов. Легочная гипертензия I-II степени. Глобальная сократимость миокарда ЛЖ в норме. УЗИ щитовидной железы с лимфатическими поверхностными узлами от 21.11.2023: Без эхо-патологии. УЗИ органов брюшной полости и почек от 21.11.2023: Диффузные изменения печени. ЖКБ.

Больной с 21.11.2023 по 24.11.2023 гг. находился на лечении в ревматологическом отделении многопрофильной клиники ТМА. Принимал симптоматическое лечение. Консультации кардиолога и

кардиохирурга. Для дальнейшего лечения направлен в Республиканский кардиологический центр.

Таким образом, описанный клинический случай заслуживает внимания из-за поздней диагностики СМ. Обычно СМ выявляется в детском или подростковом возрасте, особенно при наличии костных аномалий. Наличие воронкообразной деформации грудной клетки должно было привлечь внимание педиатров, а в последующем терапевтов при медицинских осмотрах.

Имеющиеся трудности в диагностике объясняются отсутствием всех типичных фенотипических проявлений СМ (см. табл.).

Риск летального исхода при имеющемся патологическом состоянии по причине разрыва аневризмы аорты составляет 90%, чего удалось избежать, установив диагноз и прибегнув к хирургическому вмешательству.

При комплексном обследовании, направленном на поиск характерных для СМ и ННСТ изменений, выявлены родственники первой линии с целью ранней диагностики и коррекции возможных аномалий.

Литература

1. Земцовский Э.В., Малев Э.Г., Лунева Е.Б. Наследственные нарушения соединительной ткани и внезапная сердечная смерть // Вестн. аритмол. – 2011. – №63. – С. 61-64.
2. Земцовский Э.В., Малев Э.Г., Парфенова Н.Н. и др. Наследственные нарушения соединительной ткани // Рос. кардиол. журн. – 2013. – №1 (99), прил. 1. – С. 5-32.
3. Ковальская А.Н., Пискунов М.В., Щукин Ю.В. Поздняя диагностика синдрома Марфана // Рос. кардиол. журн. – 2020. – Т. 8, №3-4. – С. 29-33.
4. Мартынов А.И., Нечаева Г.И., Акатова Е.В. и др. Клинические рекомендации российского научного медицинского общества терапевтов по диагностике, лечению и реабилитации пациентов с дисплазиями соединительной ткани (1-й пересмотр) // Мед. вестн. Сев. Кавказа. – 2018. – Т. 13, №1, – С. 2.
5. Dean J.C. Management of Marfan syndrome // Heart. – 2002. – Vol. 88, №1. – P. 97-103.
6. Dietz H.C., Cutting G.R., Pyeritz R.E. et al. Marfan syndrome caused by a recurrent de novo missense mutation in the fibrillin gene // Nature. – 1991. – Vol. 352 (6333). – P. 337-339.
7. Grimes S.J., Acheson L.S., Matthews A.L., Wiesner G.L. Clinical consult: Marfan syndrome // Prim. Care. – 2004. – Vol. 31, №3. – P. 739-742.
8. Shirley E.D., Sponseller P.D. et al. Marfan syndrome. – 2009. – Vol. 17, №9. – P. 572-581.

ПОЗДНЯЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА МАРФАНА В ПРАКТИКЕ РЕВМАТОЛОГА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Матчанов С.Х., Джураева Э.Р., Зияева Ф.К., Базарбаева А.Т., Толипов У.У.

Описанный клинический случай заслуживает внимания из-за поздней диагностики синдрома Марфана. синдрома Марфана выявляется в детском или подростковом возрасте, особенно при наличии костных аномалий. Наличие воронкообразной деформации грудной клетки должно было привлечь внимание педиатров, а в последующем терапевтов при медицинских осмотрах.

Ключевые слова: наследственные нарушения соединительной ткани, дисплазия соединительной ткани, неправильный рост зубов, лицевые дизморфии, синдром Марфана.