

CONSIDERAȚII ASUPRA UNUI CAZ TIPIC DE BOALA MARFAN

A. Kelemen, Eta Hirsch, Jolán Vass

Boala a fost descrisă în 1896 de *Marfan* sub numele de dolicoostenomelie. Sinonimele sînt: arachnodactilie, hipercondroplazie, gigantism parțial, distrofie mezodermală congenitală. Este vorba de o malformație congenitală ereditară caracterizată prin lungimea anormală a oaselor membrilor. Din punct de vedere al etiologiei sînt numeroase ipoteze. Insuși *Marfan* a presupus drept cauză luesul, tbc., alcoolismul, vîrsta fragedă sau înaintată a mamei. *Landucci* a clasificat cauzele presupuse după cum urmează: 1. cauză germinală, 2. disfuncție mezodermală congenitală și 3. disfuncție endocrină hipofizară. Forma de transmitere este discutată, dacă boala se moștenește dominant sau recesiv?

Simptomatologia generală a bolii cuprinde trei mari grupe: 1. anomalii de dezvoltare a sistemului osteomuscular, 2. anomalii ale organelor interne, și 3. anomalii oculare.

Simptomele mai pot fi clasificate în: simptome absolut necesare pentru diagnostic și anume: mîini și picioare lungi și subțiri, degete de păianjen, țesut musculo-adipos slab dezvoltat, trăsăturile feței senile și simptomele așa numite facultative.

În afara celor menționate mai sînt relatate anomalii ale pavilionului urechii, hipoplazia organelor genitale, pubertatea precoce. Este interesantă observația lui *Krasnov* care pe lângă membre lungi a observat și nanism.

Prognosticul depinde mai ales de tulburările cardio-vasculare prezente și de complicațiile acestora, cauza morții fiind mai totdeauna insuficiența circulatorie sau ruptura anevrismului aortei. Dacă tulburările cardio-vasculare lipsesc, atunci prognosticul bolii „*quo ad vitam*” este bun. Tratamentul se rezumă la tratarea complicațiilor.

Bolnavul nostru F. M. de 11 ani se internează cu diagnostic de: picior plat-valg bilateral răsturnat. În antecedente relatează din prima copilărie picioare plate. De la vîrsta de 7 ani poartă susținătoare de boltă plantară, dar în ultimul timp ambele picioare, mai ales cel stîng, s-au deformat mult, au deviat și s-au răsturnat (fig. 1). Din această cauză obosește repede. Copilul crește într-un ritm foarte accentuat, mai ales mîinile și picioarele, din care cauză are nevoie de ghete cu număr din ce în ce mai mare (simptom comun și patognomonic). Părinții sînt sănătoși. Tata este înalt și foarte slab (nu s-a supus investigațiilor), frați nu are.

Starea prezentă: înălțimea 145 cm, slab, cu sistemul muscular foarte slab dezvoltat, hipotonic, cu articulațiile laxe. Capul cu conformația ușor patulerată, pavilioanele urechilor sînt dezlipite, tuberculul lui Darwin (fig. 2, 3) prezent. Expresia feței îngrijorată, bătrînească, palatul osos boltit, istmul glandei tiroide lărgit. Diformitate toracică postrahitică (pectus carinatus) (fig. 4), coloana dorsală deviază, formînd o scolioză dextroconvexă, omoplații înaripați. Membre foarte lungi, cele superioare de 66, cele inferioare de 83 cm. Degetele extrem de lungi, ca picioarele unui păianjen (fig. 4). Ambele picioare accentuat dofermate, plate, răsturnate. Deformitatea piciorului valg stîng este fixă, ireductibilă.

Din partea organelor interne: la nivelul vîrfului cordului suflu sistolic, accentuarea celui de al doilea zgomot pulmonar. Pulsul radial 80/min. TA 15/8 cm; EKG: levogramă, tulburări în repolarizare.

Organele genitale externe corespund vîrstei de 7—8 ani, oftalmologie prezintă vibrație bilaterală foarte fină a irisului, la mișcările oculare, miopie.

Probele de laborator: hemograma, vsh: normale, urina normală. Curba de toleranță la glucoză: 85, 113, 89, 80, 60 mg%. Proba Goth: 87.117, 108 mg%. Proba Robinson neg. Conținutul urinei în 17-cetosteroizi. 3 mg%. Proba Thorn: 875/157. Calciul seric: 12,2 mg%. La radiografie șeaua turcească normală. Membrile arată tabloul tipic pentru boala Marfan. Radioscopia toracică pune în evidență un cord mărit spre stînga, arcul arterei pulmonare mai proeminent, pulsații vii și superficiale mai ales la bază și la arcul art. pulm. (suspect pentru canal Botall persistent).

Concluzii: Bolnavul se internează pentru corectarea chirurgicală a diformității picioarelor. În decursul investigațiilor apare suspiciunea bolii Marfan, care a fost confirmată. Simptomele obligatorii ale bolii sînt prezente. Dintre simptomele facultative amintim: diformitatea pavilionului urechii, a toracelui și a coloanei vertebrale, vibrația irisului, miopie, osul palatal boltit și tulburări cardio-vasculare. Endocrinologic se remarcă infantilism.

Simptomele amintite nu sînt prezente la toți bolnavii. Printre cele aproximativ 450 cazuri din literatura de specialitate, cazul nostru însă poate fi considerat ca excepțional, deoarece prezintă aproape toate simptomele obligate și facultative.

Sosit la redacție: 26 iunie 1964.



Fig. nr. 1.



Fig. nr. 2.



Fig. nr. 3.



Fig. nr. 4.

