

2. Семейная грудная аневризма аорты (ОМIM: 132900) [86, 87]. Ранее это состояние именовали Эрдхеймовский некроз средней оболочки аорты,
3. Семейное расслоение аорты (ОМIM: 132900) [86, 87]. Если бы даже Мак Кьюсик не разделил семейные случаи аневризмы аорты и расслоения аорты, практика показала бы, что лица в семьях с расслоением аорты не имеют даже минимальной дилатации восходящей аорты, предшествующей расслоению.
4. Семейная эктопия хрусталика (ОМIM:129600) [86, 87].
5. Семейный марфаноподобный габитус (ОМIM: 154705). Выявляются характерные для синдрома Марфана скелетопатии, по крайней мере, у двух родственников. Полисистемное поражение обязательно для диагностики этого состояния, но может иметь место.
6. MASS (Mitral valve, Aorta, Skeleton, Skin) фенотип: миопия, пролапс митрального клапана, умеренное расширение аорты – не более чем 2 стандартных отклонения, патология кожи – стрии и скелета – малые критерии синдрома Марфана. Диагноз ставится на основании вовлечения в процесс по крайней мере, 2 или 3 систем органов (ОМIM: 109730). Клинически – это пациенты с марфаноидным габитусом, пролапсом митрального клапана в отсутствие Гентских критериев синдрома Марфана. Термин предложен Глесби в 1989 году. Аутосомно-доминантный характер наследования. Высокая степень пенетрантности и сильно варьирующая экспрессивность аллелей.
7. Семейный синдром пролапса митрального клапана [75]. Синонимы: синдром Барлова, семейная форма ПМК, семейная митральная регургитация, синдром кошачьего мурлыканья, клапанный миксоматоз. Пролапс митрального клапана наследуется по аутосомно-доминантному типу; при этом могут выявляться нетяжелые скелетопатии, но они недостаточны для диагностики MASS-фенотипа. McKusick [86, 87] не дифференцирует MASS-фенотип и синдром семейного пролапса митрального клапана; они находятся в одной рубрике ОМIM с одним и тем же индексом – 109730.
8. Синдром Стиклера – наследственная артроофтальмопатия (ОМIM: 108300) [86, 87]. Это мультисистемное заболевание с поражением глаз, краниофасциальными дефектами и вовлечением, по крайней мере, ещё одной системы органов. Типичными находками могут быть: высокая миопия, дегенерация стекловидного тела и сетчатки, отслойка сетчатки, глухота; артропатия; умеренная (изредка проявляется на первых годах жизни) спондилоэпифизарная дисплазия; гипермобильность суставов; гипоплазия средней части