

УДК 616.127-07-053.2/6

© Г.Э. Сухарева, 2013.

## ДИАГНОСТИКА РАЗЛИЧНЫХ ВАРИАНТОВ КАРДИОМИОПАТИЙ У ДЕТЕЙ. НОВЫЙ ВЗГЛЯД НА СТАРУЮ ПРОБЛЕМУ (ЧАСТЬ 2)

**Г.Э. Сухарева**

*Кафедра педиатрии с курсом детских инфекционных болезней (зав. кафедрой – проф. Н.В. Лагунова), Государственное учреждение «Крымский государственный медицинский университет им. С. И. Георгиевского», г. Симферополь.*

### DIAGNOSTICS OF VARIOUS VARIANTS OF CARDIOYOPATHY IN CHILDREN. THE NEW SIGHT AT THE OLD PROBLEM (PART 2)

**G. E. Sukhareva**

#### SUMMARY

I Modern classification of cardioyopathy in children is presented in the article. The special attention is spared classification, clinic and domestic forms of hypertrophic cardioyopathy. The own looking is resulted after 16 children and their next-of-kins.

### ДІАГНОСТИКА РІЗНИХ ВАРІАНТІВ КАРДІОМІОПАТІЙ У ДІТЕЙ. НОВИЙ ПОГЛЯД НА СТАРУ ПРОБЛЕМУ (ЧАСТИНА 2)

**Г. Е. Сухарева**

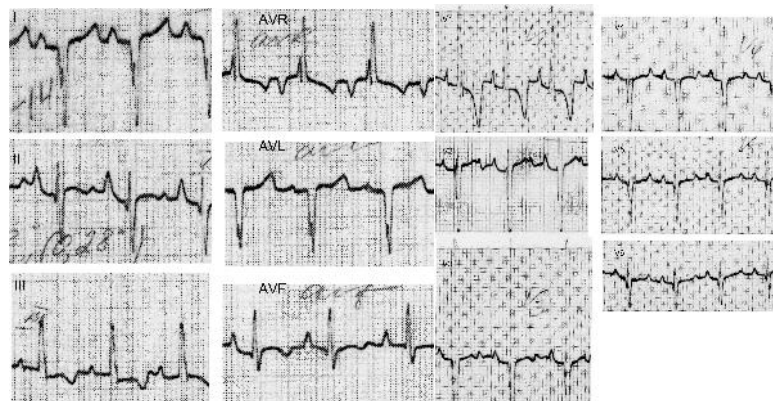
#### РЕЗЮМЕ

У статті надана сучасна класифікація кардіоміопатій. Особлива увага приділена класифікації, клініці і сімейним формам гіпертрофічної кардіоміопатії. Приведені власні спостереження за 16 дітьми і їх найближчими родичами.

**Ключевые слова:** кардиомиопатии, дети, диагностика.

В первой части статьи была представлена классификация кардиомиопатий, приведены клинические примеры семейной формы ГКМП. Отмечено, что все родственники детей с ГКМП, у которых при ДЭхоКГ также диагностирована ГКМП, не предъявляли жалоб, имели минимальные изменения на ЭКГ

и считали себя здоровыми, что иллюстрирует следующий клинический пример. При обследовании ребенка Л., 6 лет с ГКМП (рис.1) параллельно обследовались родственники и у матери девочки, которая не предъявляла жалоб и считала себя здоровой, также диагностирована ГКМП (рис. 2).



**Рис. 1. ЭКГ реб. Л., 6 лет с ГКМП (генерализованная гипертрофия МЖП).**

При поступлении все дети предъявляли жалобы на одышку, усиливающуюся при физической нагрузке и волнении, кардиалгии, ощущение сердцебиения и перебоев в сердце. У пациентов с ГКМП нередко возникают синкопальные состояния вследствие различных причин, включая тахикардии, атипичную сосудистую реакцию и обструкцию ВТЛЖ. Возникновение синкопальных состояний неясной

этиологии, особенно у молодых лиц, является специфичным маркером риска внезапной смерти, однако механизм, приводящий к синкопе, может быть выявлен только у 20 % больных.

В наших наблюдениях синкопальные состояния выявлены у одной больной с резко выраженной обструкцией ВТЛЖ, однако, резкая слабость, приступы головокружения на фоне физической нагрузки

наблюдались у всех детей. При R-графии органов грудной клетки у 3 детей определялось увеличение

левых отделов сердца и усиление легочного рисунка (КТИ-63%).

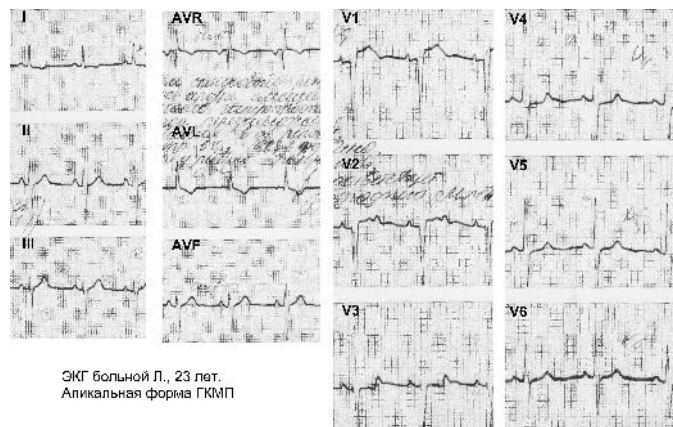


Рис. 2. ЭКГ матери реб. Л., 23 лет. Апикальная форма ГКМП.

У остальных больных размеры сердца находились в пределах возрастной нормы. Спектр НСР был достаточно широк: синусовая аритмия (ЧСС от 58 до 148 в мин.), частая суправентрикулярная (би- и тригимения), единичная желудоч-

ковая экстрасистолия. Нарушения проводимости наблюдались чаще в виде блокады передней ветви левой ножки пучка Гиса. Частота выявления НСР при ХМЭКГ была выше и составила 45% (рис. 3).

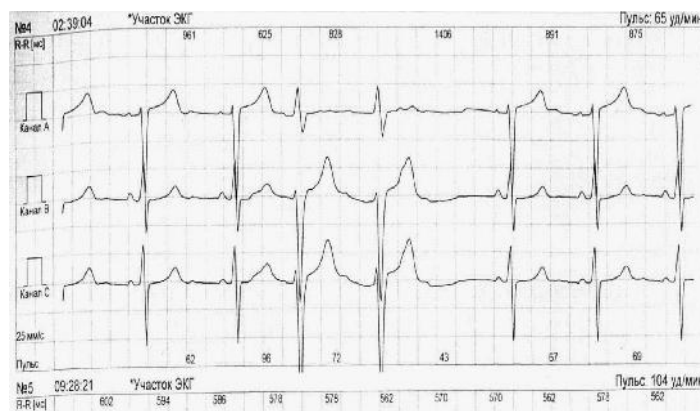


Рис.3. ХМ ЭКГ больной М. Частая суправентрикулярная экстрасистолия.

При ЭКГ- исследовании у больных с ГКМП нами были выявлены: 1) гипертрофия ПП, которая возникает в результате развития легочной гипертензии (рис. 4).

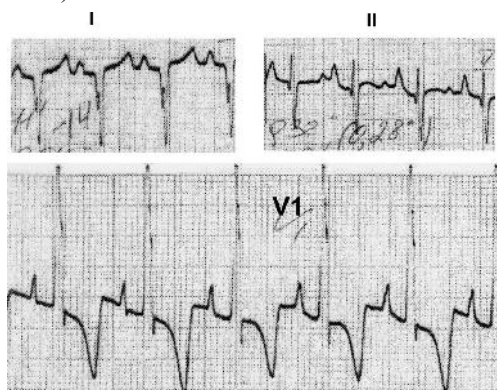


Рис. 4. ЭКГ больной Л., гипертрофия правого предсердия.

- 1) гипертрофия ЛП, возникшая вследствие повышения нагрузки на него при нарушении диастолического расслабления ЛЖ
- 2) гипертрофия левого и правого желудочков
- 3) глубокий, “патологический зубец” Q, связанный с гипертрофией МЖП, появлением в ней очагов деструкции (рис. 5а).
- 4) нарушения процесса реполяризации в виде депрессии ST и инверсии Т в левых грудных отведениях (рис. 5б).

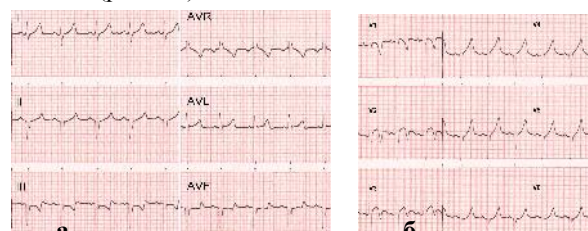


Рис. 5. ЭКГ больного Ш., 14 лет с ГКМП.

Наиболее важным и информативным методом диагностики ГКМП является ЭхоКГ (рис. 6), при которой выявляются:

1. Ассиметричная гипертрофия миокарда (при соотношении толщины МЖП к задней стенке ЛЖ  $>1,3$ );

2. Симметричная гипертрофия:

а) концентрическая диффузная (вовлекает в процесс МЖП, свободную стенку ЛЖ и верхушку; просвет ВТЛЖ сужен – обструктивная форма);

б) срединная (на 1-3 см ниже створок аортального клапана – обструктивная форма);

в) апикальная (верхушечная) – необструктивная форма.

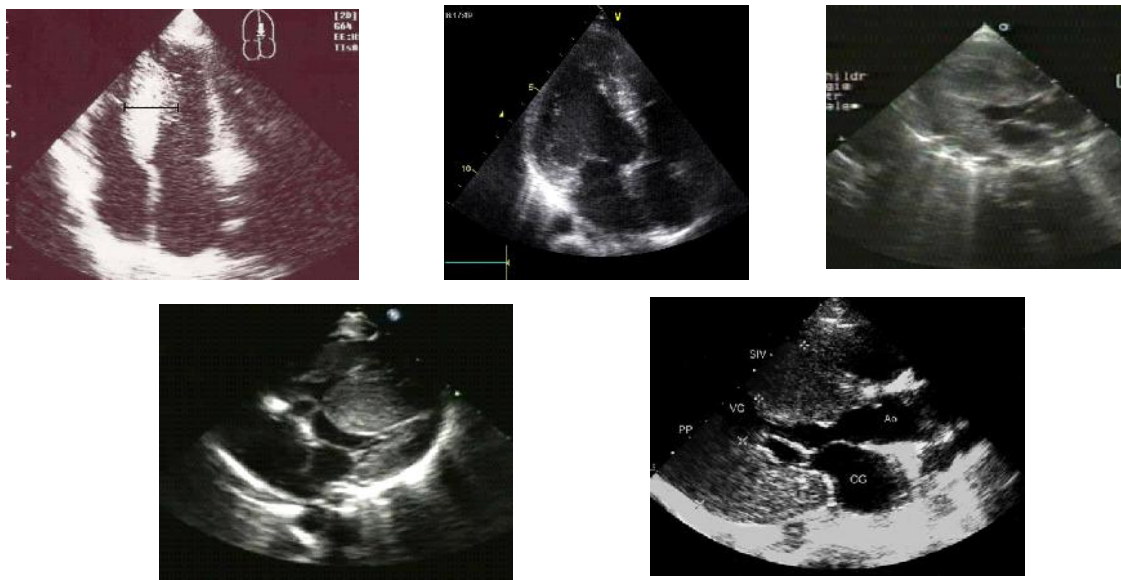


Рис. 6. ЭхоКГ у детей с ГКМП.

В последние годы «золотым стандартом» в диагностике КМП является РКТ и/или МРТ сердца (рис. 7).

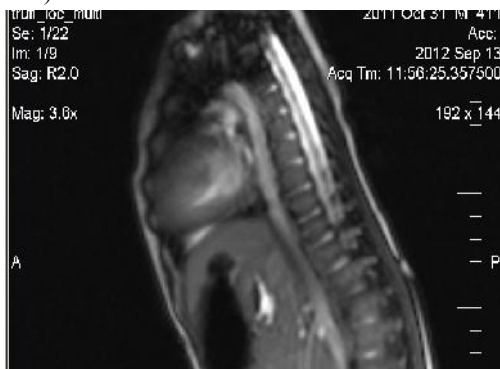


Рис. 7. МРТ сердца реб. М., 10 мес. Гипертрофия миокарда ЛЖ. Толщина МЖП в диастолу 0,9 см, толщина нижней стенки ЛЖ – 1,0 см. МРТ-признаки симметричной формы ГКМП.

Двое детей с обструктивной формой ГКМП консультированы в отделении хирургического лечения кардиомиопатий «Научного центра ССХ им. А. Н. Бакулева» РАМН, где им была проведена МРТ сердца. Одной больной 19 лет с резко выраженной обструкцией в Центре было проведено кардиохирургическое лечение: выполнена септальная миоэктомия (операция Морроу) с хорошим результатом, оцененном при 7-летнем катамнезе.

У одной больной В. (рис. 8) с тяжелой ГКМП потребовалась трансплантация сердца, которая была выполнена в том же Центре в возрасте 21 года, однако больная умерла на 40 день после операции.

ГКМП встречается при различных лизосомальных заболеваниях, например, при гликогенозах и мукополисахаридозах [1, 2, 3, 8]. Под нашим наблюдением находились 3 детей с лизосомальными заболеваниями, при которых сердце явилось основной мишенью поражения: 2 детей – братья из одной се-

Историческая справка. Первые публикации о хирургическом лечении ГКМП появились в середине шестидесятых годов девятнадцатого века. В 1957 году Брок впервые сообщил о мышечной гипертрофии ВТЛЖ и выдвинул идею о том, что миотомия приводит к разделению мышечных волокон и снятию кольца «сжатия» вокруг ВТЛЖ. Брок считал, что гипертрофическая кардиомиопатия выходного тракта левого желудочка является динамическим препятствием. Поэтому начало хирургического лечения ГКМП с обструкцией ВТЛЖ ограничивалось миотомией. Однако, несмотря на сокращение градиента у одних больных, у других больных препятствие сохранялось. Следующим этапом хирургического лечения ГКМП явилась операция Морроу – септальная миоэктомия, которая и по сей день является «золотым стандартом» в лечении ГКМП с обструкцией ВТЛЖ [1].



мы (14 и 11 лет) с мукополисахаридозом (болезнь Хантера) и 1 больной с гликогенозом. Доказано, что нарушения, вызванные мутациями структурных или регуляторных генов, ответственных за

синтез и активность различных ферментов обмена гликогена, приводят к аномальному его накоплению и/или изменению его структуры – гликогенозу.

а)



б)

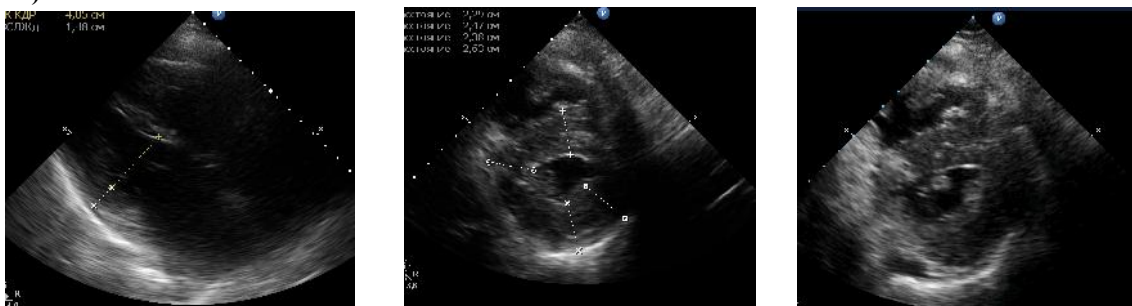


Рис. 8. Больная В., 20 лет с ГКМП а) ЭКГ, б) ЭхоКГ.

Ранее считалось, что из XI типов гликогенозов сердце поражается только при одном из них – II типе (сердечный гликогеноз) (рис. 9). Теперь установлено, что сердце часто поражается и при III типе, а также в той или иной мере при IV, V и VI типах гликогенозов [3, 4, 5].

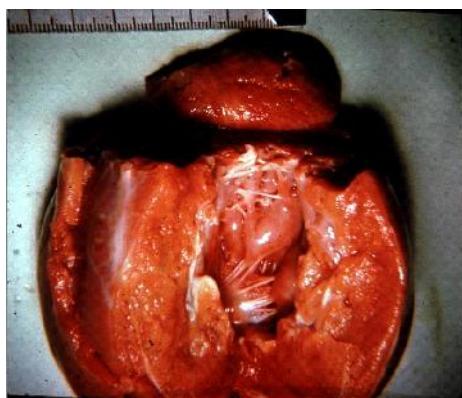


Рис. 9. Сердце ребенка с гликогенозом (отложения гликогена в толще сердечной мышцы).

Мукополисахаридозы (МПС) – группа заболеваний, обусловленных генетическим дефектом ферментного расщепления углеводной части молекулы

мукополисахаридов (гликозоаминогликанов). При этом они накапливаются в тканях (преимущественно в фибробластах и мезенхимальных клетках), что ведет к неполноценному строению соединительной ткани. Поражение ССС, главным образом ее соединительнотканых образований, наблюдается при большинстве типов МПС. Болезнь Хантера – МПС II типа. Тип наследования – X-сцепленный рецессивный, дефицит фермента  $\alpha$ -L-идуросульфатсульфатазы. Характерна симметричная ГКМП в сочетании с поражением МК, эндомикарда, коронарных артерий. Отличительные особенности фенотипа: низкий рост, грубые черты лица, обструкция верхних дыхательных путей, паховые и пупочные грыжи, глухота, тугоподвижность суставов, атипичный пигментный ретинит. В соединительной ткани накапливаются гликозаминогликан дерматансульфат и гепарансульфат. У детей 1-3 лет типичными для данного синдрома являются шумное дыхание вследствие обструкции верхних дыхательных путей, паховые и пупочные грыжи [4, 5]. В более старшем возрасте возникают глухота, тугоподвижность суставов и другие костные изменения, поражение сердца, что иллюстрирует следующий клинический пример. Под наблюдением генетиков и детских кардиологов Крыма находит-

ся семья, в которой 3 детей: девочка 16 лет и 2 мальчика 14 и 11 лет. Из родословной (рис. 10) следует, что мать является носителем патологического гена. У нее 3 детей от трех мужей. Девочка здорова, оба сына больны МПС. Характерен внешний вид мальчиков (рис. 10): утолщенная кожа, короткая шея, редкие зубы, утолщенные ноздри, губы, язык.

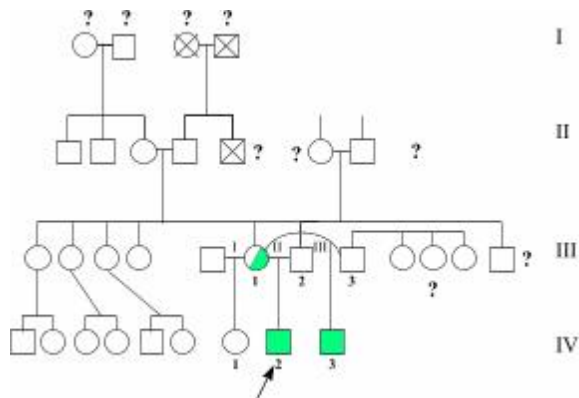


Рис. 10. Родословная реб. С., 14 лет с мукополисахаридозом.



Рис. 11. Мукополисахаридоз у двух братьев (слева – С., 14 лет; справа – В., 11 лет).

Поражение сердца наблюдается у большинства больных. Чаще встречается патология МК, как в виде недостаточности клапана, так и в виде стеноза левого атриовентрикулярного отверстия [2, 6, 7]. Морфологически в миокарде и эндокарде обнаруживаются небольшие суданофильные клетки (отложение гликолипидов). У наблюдаемых нами детей наряду с ГКМП были выявлены следующие аномалии сердца: у обоих братьев стеноз АК, у старшего ребенка в сочетании со стенозом МК (рис. 12).

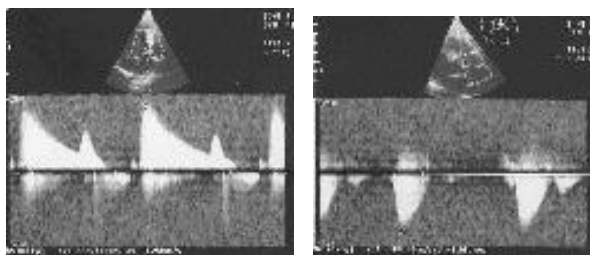


Рис. 12. ДЭхоКГ сердца реб. С., 14 лет с комбинированным клапанным пороком: а) стеноз митрального клапана; б) стеноз аортального клапана.

Старший ребенок умер в возрасте 15 лет от прогрессирующей СН в связи с категорическим отказом родителей от лечения. Младшему ребенку 17 лет, находится под наблюдением кардиологов.

Данный пример демонстрирует необходимость постоянного контроля состояния ССС детским кардиологом у детей с лизосомальными заболеваниями для проведения своевременной коррекции кардиальной патологии.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Гиляревский С.Р. Клиника, диагностика и лечение кардиомиопатий // Лекции по кардиологии. Под редакцией Л.А. Бокерия, Е.З. Голуховой. – М.: Изд. НЦССХ им. А.Н. Бакулева РАМН, 2001. – с. 14-24
2. Елкина Т.Н. Семейная гипертрофическая кардиомиопатия / Т.Н. Елкина, Л.А. Воропай, Л.П. Маршалок [и др.] // Тезисы VII Всероссийского конгресса «Детская кардиология 2012» (Москва, 4-5 июня 2012). – с.201-202.
3. Иманов Б.Ж. Генетические аспекты гипертрофической кардиомиопатии /Б.Ж. Иманов // Кардиология. – 2003. – Т. 43. – № 4 – с. 56-59
4. Козлова С.И., Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. – изд. 2-е доп./ С.И.Козлова, Н.С.Демикова, Е. М. Семанова [и др.] – М.: Практика, 1996. – 416 с.
5. Моисеев В.С. Генетика кардиомиопатий /В.С. Моисеев // Кардиология. – 2003. – т. 43. – № 3 – с. 85-89
6. Сугак А.Б. Ультразвуковая диагностика кардиомиопатий у детей /А.Б. Сугак // Тезисы VII Всероссийского конгресса «Детская кардиология 2012» (Москва, 4-5 июня 2012). – с.289-291.
7. Сухарева Г.Э. Наследственные болезни сердца у детей /Г.Э. Сухарева, Н.А. Афанасьева //Таврический медико-биологический вестник. –2001. –Т.4, №3. –С.61-69.
8. McKusick V. Genetics and cardiovascular disease –1981 // Jap.Circulat. J. –1982. –Vol. 46. –P.1-7.