

психологов, логопедов-дефектологов. При этом особое внимание направлено на изменение поведения внутри социальной группы, в которой растет ребенок – в некоторых случаях достаточно уделять большее внимание формированию комфортной (не только в речевом и языковом отношении, но и психоэмоциональном аспекте) социальной среды.

Список литературы:

1. Клинические рекомендации Министерства здравоохранения РФ: Ранняя диагностика нарушений развития речи. Особенности речевого развития у детей с последствиями перинатальной патологии нервной системы / под ред. Н.Н. Володин, В.М. Шкловский. – 2015. – 35 с.
2. Feldman H.M. How Young Children Learn Language and Speech // *Pediatrics in Review*. - 2019. - № 40(8). – С. 398–411.
3. Thurm A. Socioemotional and behavioral problems in toddlers with language delay / A. Thurm, S.S. Manwaring, C. Cardozo Jimenez, L. Swineford, C. Farmer, R. Gallo, M. Maeda // *Infant Mental Health Journal*. - 2018. - № 39(5). - P. 569-580.
4. Morgan A.T. A Brain Marker for Developmental Speech Disorders / A. T. Morgan, M. Su, S. Reilly, G. Conti-Ramsden, A. Connelly, F. J. Liégeois // *The Journal of Pediatrics*. – 2018. – № 198. – С. 234–239.
5. McGowan, E.C. Neurodevelopmental Follow-up of Preterm Infants / E.C. McGowan, Vohr B.R. // *Pediatric Clinics of North America*. – 2019. - № 66(2). - № 509-523.
6. Romeo R.R. Beyond the 30-million-word gap: children’s conversational exposure is associated with language-related brain function / R.R. Romeo, J.A. Leonard, S.T. Robinson // *Psychol Sci*. – 2018. - № 29(5). – P. 700–10.
7. Specific Language Impairment / NIH Publication - 2019. – P. 4.
8. Pınar Z-A Speech delay in toddlers: Are they only “late talkers”? / Pınar Zengin-Akkuş, Tuba Çelen-Yoldaş, Gökçe Kurtipek, Elif Nursel Özmert // *The Turkish Journal of Pediatrics*. – 2018. - № 60. – P. 165-172.
9. Henry L. Trajectories of cognitive development in toddlers with language delays / L. Henry, C. Farmer, S.S. Manwaring, L. Swineford, A. Thurm // *Research in Developmental Disabilities*. – 2018. - № 81. – P. 65-72.
10. Gutiérrez V. Drilling activities as means of bilingualism in children with DS / V. Gutiérrez, A. Yurley // *Psychology*. – 2017.

УДК- 616-007-053.1

**Гамирова Х.А., Шевелева М.И., Трунова Ю.А.
КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ АНЕВРИЗМЫ КОРНЯ АОРТЫ И
НЕДОСТАТОЧНОСТИ АОРТАЛЬНОГО КЛАПАНА НА ФОНЕ
НАСЛЕДСТВЕННОЙ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ**

Кафедра поликлинической педиатрии и педиатрии ФПК и ПП
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

Gamirova Kh.A., Sheveleva M.I., Trunova Yu.A.
**CLINICAL CASE OF AORTIC ROOT ANEURISM, AORTIC VALVE
INSUFFICIENCY ON THE BACKGROUND OF HEREDITARY
CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA**

Department of outpatient pediatrics and pediatric postgraduating training
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: new-york_96@mail.ru

Аннотация. В статье представлен клинический случай пациентки 16 лет с аневризмой корня аорты и аортальной недостаточностью на фоне наследственной дисплазии соединительной ткани с аутосомно-доминантным типом наследования, Марфаноидный фенотип.

Annotation. The article presents a clinical case of a 16-year-old patient with aortic root aneurysm and aortic insufficiency on the background of hereditary connective tissue dysplasia with an autosomal dominant type of inheritance, Marfanoid phenotype.

Ключевые слова: аортальная недостаточность, дисплазия соединительной ткани, синдром Марфана.

Key words: aortic aneurysm, aortic insufficiency, connective tissue dysplasia, Marfan syndrome.

Введение

Синдром Марфана – болезнь соединительной ткани, наследующаяся по аутосомно-доминантному типу. В основе заболевания лежит нарушение синтеза фибриллина, это приводит к нарушенному строению α -цепи коллагена I типа и эластина, входящих в структуру клапанов сердца, миокарда, стенок сосудов, органа зрения и опорно-двигательного аппарата. Заболевание обусловлено мутациями гена FBN1 (локализация гена – 15q15–q21.3), встречается с частотой 1–2 случая на 10000 новорожденных [3]. Заболевание является наследственным в 75-80% случаев, однако может развиваться вследствие спонтанных мутаций [5]. Клинические признаки синдрома Марфана: высокорослость, арахнодактилия, скелетные деформации, нарушения органов зрения, патология сердца и крупных сосудов.

Патология аорты при синдроме Марфана встречается от 65 до 100% случаев. Наиболее часто дилатируется корень аорты, причем значительное расширение наступает после 13 лет. Увеличение диаметра корня аорты происходит равномерно и симметрично, более выражено у мальчиков. Дилатация аорты может происходить на уровне синусов Вальсальвы или в восходящей части, составляя соответственно 56,9 и 63,6% [2]. Изолированная дилатация корня аорты протекает бессимптомно, иногда могут отмечаться боли за

грудиной при физической нагрузке, связанные с рефлексом перерастянутой аортальной стенки. Аневризма синуса Вальсальвы до прорыва не вызывает гемодинамических нарушений и является случайной находкой при эхокардиографическом исследовании. Иногда могут отмечаться кардиалгии, нарушения ритма, а при выбухании аневризмы в выходной отдел правого желудочка - симптоматика его обструкции. Прорыв аневризмы провоцируют физическая нагрузка, бактериальный эндокардит, артериальная гипертензия. Внезапно развиваются одышка, тахикардия, боли в области сердца. Появляются «машинный» систолодиастолический шум над областью сердца, систолическое дрожание, диастолическая гипотензия [4].

Продолжительность жизни у таких пациентов без оперативного лечения в среднем 30-40 лет. При своевременном хирургическом вмешательстве качество жизни и ее продолжительность значительно увеличиваются [4].

Цель исследования – демонстрация клинического случая 16-летней пациентки с аневризмой аорты, на фоне разрешенного клапаносохраняющим протезированием корня аорты по методике David.

Материалы и методы исследования

Проведен ретроспективно-проспективный анализ истории болезни пациентки с аневризмой аорты и недостаточностью аортального клапана на фоне синдрома Марфана, наблюдающейся в Городском детском кардиоревматологическом центре (ГДКРЦ) ДГКБ №11 г. Екатеринбурга и прооперированной в детском кардиохирургическом отделении Областной клинической больницы №1 (ДКХО СОКБ №1).

Результаты исследования и их обсуждение

Пациентка Ж., 16 лет наблюдается в ГДКЦ ДГКБ №11 с октября 2020 года с диагнозом: Соединительнотканная дисплазия сердца (дилатация корня Ао, формирование аневризмы синусов Вальсальвы) на фоне синдрома Марфана. Аортальная недостаточность 1-2 ст. СВД по ваготоническому типу, перманентное течение. Пресинкопальные состояния. Синкопе в анамнезе. Недостаточность кровообращения (НК) I по Стражеско-Василенко-Лангу, II функциональный класс (ФК) по NYHA.

При сборе жалоб, девочка отмечала беспокоящие в течение полугода периодические давящие боли в области грудины в покое, при физической нагрузке (ходьбе), до 5 минут, купирующиеся самостоятельно, после отдыха. Также предъявляла жалобы на головные боли в затылочной области, пресинкопальные состояния (потемнение в глазах, головокружения, слабость), плохую переносимость душных помещений.

Анамнез заболевания: переехала из Казахстана, где с рождения наблюдалась у кардиолога с диагнозом: синдром дисплазии соединительной ткани, Марфаноидный фенотип. Дисплазия корня аорты. Аортальная регургитация 0-1 степени. При генетическом обследовании идентифицирован синдром Марфана (генетический риск 50%), аутосомно-доминантный тип наследования.

Из семейного анамнеза известно, что отец, имеющий такое же генетическое заболевание, умер в возрасте 37 лет от расслоения аневризмы аорты.

Из анамнеза жизни: состоит на учете у офтальмолога с диагнозом периферическая витреоретинальная дистрофия, миопия обоих глаз высокой степени, сложный миопический астигматизм слева.

Объективный статус: Рост 168 см, вес 62 кг. Кожа физиологической окраски. Кифосколиотическое нарушение осанки, аномалия развития II пальца левой кисти. Кожа и слизистые оболочки физиологической окраски, сыпи нет. Гипергидроз ладоней, стоп отсутствует. Стрии розового цвета на плечах, груди. Подкожно-жировой слой развит удовлетворительно. Отеков, пастозности нет. Щитовидная железа не пальпируется. Органы дыхания без особенностей. Область сердца не изменена, границы не расширены. При аускультации тоны звучные, ритмичные, снижение звучности 2 тона во II-III межреберье справа, также на основании выслушивается негрубый, малой интенсивности систолический шум, без проведения за пределы области сердца.

В октябре 2020 года в условиях дневного кардиологического стационара ДГКБ №11 г. Екатеринбурга проведено комплексное обследование сердечно-сосудистой системы. ЭКГ: ритм синусовый с ЧСС 83-91 уд/мин. ЭОС не отклонена. Холтеровское мониторирование ЭКГ: средняя ЧСС днем 83 (53-148), ночью 66 (55-87). Циркадный индекс 126% (N). Ритм синусовый, 32 эпизода миграции водителя ритма в ночное время, зарегистрировано 3 одиночные наджелудочковые экстрасистолы. Значимых изменений ST-T, QT в течение суток не выявлено. Нагрузочное тестирование – велоэргометрия: проба отрицательная, не завершена, в связи с появлением жалоб (усталость, одышка, головокружение, потемнение в глазах), отказом от работы. Тип реакции гемодинамики на нагрузку нормотонический. Нарушений сердечного ритма не зарегистрировано. Общий объем работы 360 Вт, низкая толерантность к физической нагрузке. Миокардиальный резерв 1,1 Вт/кг. Рентгенография органов грудной клетки: сколиоз грудного отдела позвоночника. Патологии легких не выявлено. Тень сердца не изменена. КТИ 48,5%. При проведении ЭхоКГ: КДР 47 мм (N), КСР 30,5 мм (N), МЖП 8,8 мм, ЗСЛЖ 8,8 мм, ФВ-66%, аорта на уровне клапана 43,7 мм (увеличена), восходящая 29 мм (N), дуга 19 мм (N). Заключение: значительная дилатация корня аорты (формирование аневризмы на уровне синусов), декстрапозиция аорты, аортальная регургитация 1-2 ст., трикуспидальная и пульмональная регургитация 1 ст. Допплерография брахиоцефальных сосудов: аномалия хода правой позвоночной артерии в сегменте V2, без нарушения регионарной гемодинамики. При УЗИ органов брюшной полости, щитовидной железы патологии не выявлено. УЗИ почек: Эхо-признаки ротации правой почки. Из лабораторных исследований: в ОАК анемия легкой степени (Hb 107 г/л, эритроциты $4,74 \times 10^{12}/л$), биохимический анализ крови без отклонений, ЛДГ 342 (N), КФК МВ2 43,6 (N), ОАМ - норма.

По результатам проведенного обследования, с учетом основного заболевания, назначена терапия β -адреноблокатором – бисопролол 2,5 мг в сутки в один прием, постоянно, без самостоятельной отмены. Пациентка была направлена на консультацию к кардиохирургу для дообследования и решения вопроса об оперативной коррекции дилатации корня аорты.

В марте 2021 года в ДКХО СОКБ №1 (г. Екатеринбург) было проведено оперативное вмешательство с использованием аппарата искусственного кровообращения (ИК). В ходе операции была выполнена реимплантация корня аорты в сосудистый протез по David. Корень аорты проклеен BioGlue, подшит электрод. На фоне стабильной гемодинамики остановлено ИК (202 мин.), удалены канюли, герметизированы полости сердца, введен протамин, на синусовом ритме операция завершена. Послеоперационный период без особенностей. На вторые сутки после операции переведена из реанимации в общую палату. Гемодинамические показатели в пределах нормы.

После выписки из отделения, пациентке показано дальнейшее наблюдение детским кардиологом и кардиохирургом.

Клапаносохраняющие операции на корне аорты имеют ряд преимуществ, неоднократно подчеркнутых многими исследователями: сниженный процент летальных исходов и послеоперационных осложнений, включая тромбоэмболии и кровотечения, но, безусловно, главное - свобода от пожизненного приема антикоагулянтов. Операция Дэвида считается «золотым стандартом» лечения аневризм корня аорты с интактным клапаном у взрослых. Выбор метода хирургической коррекции аневризм корня аорты у детей актуален и сложен, так как одной из основных причин дилатации восходящего отдела аорты является дифференцированная дисплазия соединительной ткани на фоне синдрома Марфана, манифестирующая с раннего возраста [1].

Выводы:

1. Учитывая, что пациенты с синдромом Марфана имеют характерный фенотип, который включает: черепно-лицевые характеристики, деформацию грудной клетки, сколиоз, вальгусные деформации стоп, стоит выделять таких детей на педиатрическом амбулаторном этапе наблюдения и направлять на консультацию генетика для своевременной диагностики данного заболевания.

2. Аневризмы аорты и недостаточность аортального клапана у детей с синдромом Марфана клинически проявляются в более старшем возрасте и должны диагностироваться своевременно с целью профилактики осложнений, и летального исхода.

3. Пациентам с подтвержденным диагнозом необходимо регулярное динамическое наблюдение кардиолога и кардиохирурга для определения тактики консервативного и оперативного лечения.

Список литературы:

1. Богданов В.Н. Случай клапаносохраняющего протезирования аневризмы корня и восходящего отдела аорты у 9-летнего пациента с синдромом

Марфана / В.Н. Богданов, И.В. Гладышев, Э.Ф. Харисова // Патология кровообращения и кардиохирургия. – 2018. – № 22(1). – С. 61-65.

2. Прийма Н.Ф. Аневризма аорты у пациента с синдромом Марфана / Н.Ф. Прийма, В.В. Попов, И.А. Коломкин // Педиатр. – 2013. – № 4(1). – С. 100-108.

3. Сухарева Г.Э. Сердечно-сосудистые осложнения синдрома Марфана у детей Крымского региона / Г.Э. Сухарева // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2019. – № 64(1). – С. 116-119.

4. Царегородцев А.Д. Кардиология детского возраста// А.Д. Царегородцев, Ю. М. Белозёров, Л. В. Бретель. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014 — 784 с.

5. Шелкович Ю.Я. Случай поздней диагностики синдрома Марфана / Ю.Я. Шелкович, В.И. Шишко, В.Н. Снитко // Журнал Гродненского государственного медицинского университета. – 2019. – № 17(3). – С. 330-334.

УДК 616-085

**Денисенко Р.В., Нечаева Д. М., Ермишина Е.Ю.
ОСОБЕННОСТИ ФИЗИКО-ХИМИЧЕСКИХ СВОЙСТВ РАЗЛИЧНЫХ
РАСТВОРОВ РИНГЕРА, ИСПОЛЬЗУЕМЫХ ПРИ ИНФУЗИОННОЙ
ТЕРАПИИ**

Кафедра общей химии
Уральский Государственный медицинский университет Екатеринбург,
Российская Федерация

**Denisenko R. V., Nechaeva D. M., Ermishina E. Yu.
FEATURES OF THE PHYSICOCHEMICAL PROPERTIES OF VARIOUS
RINGER'S SOLUTIONS USED IN INFUSION THERAPY**

Department of General Chemistry
Ural State Medical University
Ekaterinburg, Russian Federation

E-mail: ermishina.e.yu@mail.ru

Аннотация В работе были приготовлены в лабораторных условиях кристаллоидные растворы для инфузий: раствор Рингера, Рингера –Локка, Рингер-лактат и Рингер-лактат с магнием, измерены их основные физико-химические свойства. Данные растворы относятся к сбалансированным полиэлектролитным растворам. Физиологичность инфузионного раствора зависит от его изотоничности плазме крови, характеризующейся осмолярностью (осмоляльностью); изоионностью электролитного раствора, наличием маетаболизируемых анионов, используемых в качестве носителей резервной щелочности. Был проведен подробный анализ на соответствие приготовленных солевых растворов для коррекции параметров гомеостаза: поддержание ионного состава и кислотно-основного состояния.