

УДК: 616.132-007.64

ПОРАЖЕНИЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ ПРИ ВРОЖДЕННЫХ КОЛЛАГЕНОЗАХ У ДЕТЕЙ КРЫМА

Куткина Виктория Михайловна¹, Сухарева Галина Эриковна^{1,2}

¹Кафедра педиатрии с курсом детских инфекционных болезней

Ордена Трудового Красного Знамени Медицинский институт им. С.И. Георгиевского ФГАОУ ВО «КФУ им. В.И. Вернадского»

²ГБУЗ РК «Республиканская детская клиническая больница»

Симферополь, Россия

Аннотация

Введение. Врожденные коллагенозы представляют собой группу заболеваний, характеризующихся схожими функционально-морфологическими наследственными изменениями в соединительной ткани, в основном в коллагенсодержащих волокнах. Одним из самых известных заболеваний данной группы является Синдром Марфана (СМ). В случаях с тяжелыми и трудно диагностируемыми формами поражения сердечно-сосудистой системы (ССС) значительно увеличивается риск летального исхода и инвалидизации пациента. **Цель исследования** – привлечь внимание педиатров, семейных врачей, генетиков и детских кардиологов к возможным сердечно-сосудистым осложнениям при синдроме Марфана. **Материал и методы.** Были собраны данные за 2014 и 2024 годы из реестра республиканского медико-генетического центра. **Результаты.** По данным 2014 года в реестре республиканского медико-генетического центра на диспансерном учете находились 15 детей с синдромом Марфана. В пяти случаях (30%) была диагностирована аневризма аорты. Данные за 2024 год: на диспансерном учете находятся 4 пациента: 3 мальчика и 1 девочка. У двоих детей выявлен врожденный порок сердца и недостаточность аортального клапана, у одного из них (отец с подтвержденным синдромом Марфана) — расширение синуса Вальсальвы и недостаточность митрального клапана. **Выводы.** результаты исследований подтверждают что у пациентов с коллагенозами, в частности СМ, встречаются частые осложнения со стороны сердечно-сосудистых патологий, которые врачи различных категорий могут диагностировать на основе инструментальных методов.

Ключевые слова: Врожденные коллагенозы, синдром Марфана, аневризма аорты, недостаточность митрального клапана, дети, соединительная ткань.

DAMAGE TO THE CARDIOVASCULAR SYSTEM IN CASES OF CONGENITAL COLLAGENOSIS IN CRIMEAN CHILDREN

Kutkina Victoria Mikhailovna¹, Sukhareva Galina Erikovna^{1,2}

¹Department of Pediatrics with a course in pediatric infectious Diseases

1st Order of the Red Banner of Labor S.I. Georgievsky Medical Institute of the V.I. Vernadsky KFU

²GBUZ RK "Republican Children's Clinical Hospital"

Simferopol, Russia

Annotation

Introduction. Congenital collagenoses are a group of diseases characterized by similar functional and morphological changes in connective tissue, mainly in collagen-containing fibers. One of the most well-known diseases of this group is Marfan Syndrome (MS). In cases with severe and difficult-to-diagnose forms of damage to the cardiovascular system (CVS), the risk of death and disability increases significantly. **The aim of the study** is to draw the attention of pediatricians, family doctors, geneticists and pediatric cardiologists to possible cardiovascular complications in Marfan syndrome. **Material and methods.** Data for 2014 and 2024 were collected from the registry of the Republican Medical and Genetic Center. **Research results.** According to 2014 data, 15 children with Marfan syndrome were registered in the registry of the republican Medical and genetic center. In five cases (30%), an aortic aneurysm was diagnosed. Data for 2024: 4 patients are registered at the dispensary: 3 boys and 1 girl. Two children were diagnosed with congenital heart disease and aortic valve insufficiency, one of them (the father with confirmed Marfan syndrome) had Valsalva sinus dilation and mitral valve insufficiency. **Conclusions.** the research results confirm that patients with collagenoses, in particular MS, have frequent complications from cardiovascular pathologies, which doctors of various categories can diagnose based on instrumental methods.

Keywords: Congenital collagenoses, Marfan syndrome, aortic aneurysm, mitral valve insufficiency, children, connective tissue.

ВВЕДЕНИЕ

Врожденные коллагенозы представляют собой группу заболеваний, характеризующихся схожими функционально-морфологическими наследственными

изменениями в соединительной ткани, в основном в коллагенсодержащих волокнах. Одним из самых известных заболеваний данной группы является Синдром Марфана (СМ). Это аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся полиорганными нарушениями, вызванными изменениями в белке фибриллин-1, который кодирует нормальное развитие соединительной ткани [1]. Частота встречаемости составляет 15:1000000. Клинические проявления могут варьироваться по степени выраженности, и для окончательной диагностики может потребоваться несколько лет [2]. Несмотря на то, что синдром был впервые описан около 130 лет назад, он остается актуальной и сложной медицинской проблемой [3]. Верификация диагноза проводится по Гентским критериям 2010 года. Диагноз ставился при наличии 1 из 5 основных симптомов: вывих хрусталиков, деформация грудной клетки, кифосколиоз, арахнодактилия, аневризма аорты. Также присутствуют дополнительные симптомы: высокий рост, гипермобильность суставов, плоскостопие и др. [4]. Клинические проявления – это определяющие факторы для направления ребенка в медико-генетический центр. Контроль за состоянием ССС является основным в профилактике инвалидизации и летального исхода пациента.

Цель исследования – привлечь внимание педиатров, семейных врачей, генетиков и детских кардиологов к возможным сердечно-сосудистым осложнениям при синдроме Марфана.

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Были собраны данные за 2014 и 2024 годы из реестра республиканского медико-генетического центра. Анализ проводился на основе клинических наблюдений и результатов эхокардиографии с доплерографией (ДЭхоКГ). Диагностика синдрома основывалась на составлении родословных, оценке морфофенотипа и изучении физического и нервно-психического развития детей. Состояние сердечно-сосудистых заболеваний оценивалось с использованием инструментальных методов, включая рентгенографию грудной клетки, эхокардиографию, ДЭхоКГ, и мониторингирование по Холтеру.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЙ

По данным 2014 года в реестре республиканского медико-генетического центра на диспансерном учете находились 15 детей с синдромом Марфана. В двух случаях была выявлена семейная форма: две сестры (13 и 14 лет) и трое детей из одной семьи (два мальчика и девочка). В пяти случаях (30%) была диагностирована аневризма аорты; один подросток (17 лет) скончался от разрыва аневризмы. Трём детям в возрасте до 14 лет была проведена кардиохирургическая операция по методу Девида, с сохранением собственных клапанов сердца. По данным ЭхоКГ толщина миокарда и размеры полостей сердца не превышали $-2,0 + 2,0$ по Z Score. У двух (13%) детей был визуализирован пролапс митрального клапана 1-2 степени с признаками миксоматозной дегенерации створок. У четырех (27%) детей размеры синуса Вальсальвы и восходящей части грудного отдела аорты находились на верхних границах контрольного диапазона ($0 + 2$ по Z Score). Собственные наблюдения: Пациент Ш. 17 лет, поступил в соматическое отделение Евпаторийской детской клинической больницы в 2014 году с жалобами на жгучую боль за грудиной. Для выяснения причины кардиалгии использовалась ультразвуковая система ULTRASOUND ACUSON "ASPEN" и GE Vivid E9: при ДЭхоКГ было обнаружено аневризматическое расширение синуса Вальсальвы и восходящей части грудного отдела аорты с признаками диссекции. Пациент был экстренно направлен в НИИ сердечно-сосудистой хирургии имени Н.А. Амосова, где ему была выполнена операция по методу Бенталла (замена аортального клапана и реконструкция аорты с имплантацией протеза). Катамнез составил 10 лет. Процесс диссекции аорты продолжал развиваться, что привело к поэтапному протезированию аорты в грудном и брюшном отделах (в 2016, 2018 и 2020 годах). В настоящее время состояние пациента стабильное и удовлетворительное; он состоит на учете у взрослого кардиолога.

Данные за 2024 год: на диспансерном учете находятся 4 пациента: 3 мальчика и 1 девочка. У двоих детей выявлен врожденный порок сердца и недостаточность аортального клапана, у одного из них (отец с подтвержденным синдромом Марфана) — расширение синуса Вальсальвы и недостаточность митрального клапана. Семейная форма наблюдается у двух детей от разных отцов (мама — гетерозиготный носитель). Заключительный диагноз самому старшему из группы был поставлен спустя 6 лет после обращения: в 2015 году, при оказании специализированной медицинской помощи в Республиканской детской клинической больнице, был установлен недифференцированный синдром дисплазии соединительной ткани.

Пациент был направлен в Московский национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей. Согласно данным эхокардиографии, у него был выявлен врожденный порок сердца, аортальная недостаточность 3-4 степени на фоне двухстворчатого аортального клапана. Он был направлен на плановую хирургическую операцию по эндопротезированию аортального клапана механическим протезом Мэдинж №23 субкоронарно в Национальный медицинский исследовательский центр сердечно-сосудистой хирургии имени А. Н. Бакулева. Заключительный диагноз — синдром Марфана — был установлен в 2021 году. Последние результаты эхокардиографии на 2021 год показали, что механический протез функционирует нормально.

ОБСУЖДЕНИЕ

Результаты исследований подтверждают, что у пациентов с врожденными коллагенозами, в частности СМ, осложнения со стороны сердца являются основными. С помощью инструментальных методов врачи различных категорий могут диагностировать: митральную и аортальную недостаточность, пролапс клапанов, расширение корня аорты в области синусов Вальсальвы, а также другие нарушения. При своевременно начатом лечении и контроле над состоянием сердца, коронарных артерий и аорты, специалисты обладают достоверными данными для направления пациентов на плановую кардиохирургическую коррекцию [5,6]. В нашем случае трем пациентам была проведена плановая органосохраняющая операция по Дэвиду в возрасте 13-14 лет и одна экстренная операция по методу Бенталла пациенту 17 лет.

ВЫВОДЫ

1. Определяющими для направления ребенка в медико-генетический центр являются выявленные клинические критерии синдрома Марфана в сердечно-сосудистой и костно-мышечной системах.

2. Для медицинских специалистов учет генетических особенностей пациентов позволяет определить тактику диспансерного наблюдения и лечения. Динамическая ДЭхоКТ даёт возможность своевременно выявить осложненное течение синдрома Марфана для проведения кардиохирургической коррекции.

3. Своевременная диагностика синдрома Марфана позволяет родителям получить информацию о прогнозе жизни своего ребенка, принять обоснованное решение в плане воспитания и выбора спортивных нагрузок, а также достоверно понимать генетический риск при планировании последующих беременностей.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. Внутренние болезни по Тинсли Р. Харрисону. Книга вторая / под редакцией Фаучи, Ю., Браунвальд К., Иссельбахер М. [и др.]. – Практика, 2002. – 220 с.
2. Отчет Национального института сердца, легких и крови и рабочей группы Национального фонда Марфана по исследованиям синдрома Марфана и связанных с ним расстройств / Г.Д. Пирсон, Р. Деверо, Б. Лоис [и др.] // *Circulation*. - 2008. - Т. 118. - С. 785-791.
3. Marfan, M.A.-B. Un cas de deformation congenitale des quatre membres, plus prononcee aux extremités, caracterisee par l'allongement des os avec un certain degre d'amincissement / M.A.-B. Marfan // *Bull. Mem. Ou Mens. Soc. Med. Hop. Paris*. — 1896. — 13. — P. 220-226.
4. Loeys, B. L. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome / B. L. Loeys, H. C. Dietz, A. C. Braverman // *J. Med. Genet*. — 2010. — Vol. 47. — P. 476-485.

5. Coll, J. Am. Guidelines for the Diagnosis and Management of Patients With Thoracic Aortic Disease / J. Am. Coll // Cardiol. - 2010. - Vol. 55. - P. 27-129.
6. Чернявский, А.М. Хирургическое лечение аневризмы восходящего отдела аорты и аортальной недостаточности путем выполнения реимплантации аортального клапана в синтетический протез (операция David I) / А.М. Чернявский, М.С. Столяров, В.В. Ломиворотов [и др.] // Патология кровообращения и кардиохирургия. - 2004. - № 4. - С. 69-71.

Сведения об авторах

В.М. Куткина* – студент

Г.Э. Сухарева – студент

Information about the authors

V.M. Kutkina* – Student

G.E. Sukhareva – Student

*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

vikakutkina56@gmail.com

УДК 616.72-002.77-053.2

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ СИНДРОМА КАЗАБАХА-МЕРРИТТА У РЕБЕНКА ГРУДНОГО ПЕРИОДА

Лебедева Серафима Александровна, Сафина Елена Валентиновна, Зеленцова Вера Леонидовна

Кафедра детских болезней института педиатрии и репродуктивной медицины
ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Министерства
здравоохранения РФ

Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. В статье рассмотрен случай синдрома Казабаха-Мерритта у ребенка грудного периода. Редкая патология, которая дебютирует в грудном возрасте, но зачастую этот синдром вызывает затруднения среди врачей ввиду отсутствия настороженности и низкой частоты встречаемости в популяции. В настоящий момент нет единых подходов в диагностике и лечении, что затрудняет своевременность постановки диагноза и его прогноз.

Цель исследования – изучить особенности клиники и течения синдрома Казабаха-Мерритта у детей грудного периода. **Материал и методы.** Проведен ретроспективный анализ медицинских документов пациентки с последующим наблюдением. Конфликт интересов отсутствует. **Результаты.** Клиническое течение синдрома Казабаха-Мерритта у ребенка грудного возраста дебютировало с клиники бронхообструктивного синдрома, несмотря на специфические гематологические изменения он не был расценен как единый синдром. Решающим значением послужило проведение компьютерной томографии, по результатам которой было выявлено сосудистое образование средостения и шеи. **Выводы.** Первоначальная диагностика синдрома весьма сложна без внешних проявлений, а гематологические проявления не связывают с сосудистым образованием, и рассматривают их как самостоятельные заболевания. В настоящий момент есть трудности в лечении, поскольку нет единых клинических рекомендаций, и зачастую подход в лечении является персонализированным, что затрудняет объективное понимание на первоначальных этапах лечения, и может приводить к развитию осложнений. **Ключевые слова:** дети, синдрома Казабаха-Мерритта, гемангиома.

FEATURES OF THE COURSE OF KAZABACH-MERRITT SYNDROME IN A CHILD OF THE INFANT PERIOD

Serafima Alexandrovna Lebedeva, Safina Elena Valentinovna, Vera Leonidovna Zelentsova

Department of children's diseases of the Institute of Pediatrics and Reproductive Medicine

Ural State Medical University

Yekaterinburg, Russian Federation

Abstract

Introduction. The article considers a case of Kasabach-Merritt syndrome in an infant. A rare pathology that debuts in infancy, but this syndrome often causes difficulties among doctors due to the lack of alertness and low frequency of occurrence in the population. At present, there are no uniform approaches to diagnosis and treatment, which complicates the timeliness of diagnosis and its prognosis. **The aim of the study** was to study the clinical features and course of Kasabach-Merritt syndrome in infants. **Material and methods.** A retrospective analysis of the patient's medical records with subsequent observation was carried out. There is no conflict of interest. **Results.** The clinical course of Kasabach-