

*Е. П. Касаб, Е. С. Тарасова, О. Н. Волкова, В. В. Строгий*

## МАЛЫЕ АНОМАЛИИ СЕРДЦА У ДЕТЕЙ: ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ, ЛЕЧЕНИЯ И НАБЛЮДЕНИЯ

*УО «Белорусский государственный медицинский университет»*

*Диспластическое поражение соединительной ткани составляет 5 % всех системных заболеваний. Оно обусловлено генетической поломкой, поэтому требует наблюдения и лечения в течение всей жизни. Одним из проявлений дисплазии со стороны сердца и крупных сосудов является наличие малых аномалий. Такие аномалии представляют собой легкие формы патологии, они гемодинамически не значимы и не являются смертельными, но требуют постоянной поддерживающей терапии. Специфической медицинской профилактики дисплазии соединительной ткани и малых аномалий сердца – не существует. Ведущим является ведение здорового образа жизни. Современные препараты и лечебные процедуры позволяют поддерживать качество жизни пациентов на высоком уровне.*

**Ключевые слова:** *малые аномалии сердца, соединительнотканная дисплазия, пролапс митрального клапана, дополнительные хорды, дети.*

*E. P. Kasab, E. S. Tarasova, O. N. Volkova, V. V. Strogii*

## MINOR HEART ANOMALIES IN CHILDREN: FEATURES OF DIAGNOSIS, TREATMENT AND MONITORING

*Dysplastic lesion of the connective tissue accounts for 5 % of all systemic diseases. It is caused by a genetic breakdown, therefore, it requires monitoring and treatment throughout life. One of the manifestations of dysplasia on the part of the heart and large vessels is the presence of small anomalies. Such anomalies are mild forms of pathology, they are not hemodynamically significant and are not fatal, but require constant maintenance therapy. There is no specific prevention of connective tissue dysplasia and minor heart anomalies. Leading is a healthy lifestyle. Modern drugs and medical procedures allow maintaining the quality of life of patients at a high level.*

**Key words:** *minor heart anomalies, connective tissue dysplasia, mitral valve prolapse, additional chords, children.*

В последние десятилетия во всем мире вырос интерес к исследованию проблемы дисплазии соединительной ткани в детском возрасте, что обусловлено широким распространением генетического типирования дисплазии, внедрением новых инструментальных методов визуализации [1]. При этом следует различать следующие термины:

– «дисплазия соединительной ткани»: группа заболеваний соединительной ткани полигенно-многофакторного происхождения, объединенных в фенотипы на основании общности внешних, висцеральных признаков. В основе дисплазии лежит генетически измененный фибриллогенез внеклеточного матрикса;

– «малые аномалии развития»: врожденные или наследуемые отклонения органов от анатомического строения, не сопровождаемые функциональными нару-

шениями, но способные при определенных условиях стать причиной нарушения функционирования органа. Развитию данных аномалий способствуют различные нарушения процессов онтогенеза и кардиогенеза.

Под маской дисплазии соединительной ткани, также и малых аномалий сердца встречается большое количество генетически неоднородных моногенных наследственных нарушений соединительной ткани, обусловленных «мягкими» мутациями и протекающими со стертой клинической симптоматикой, нередко не диагностированной. При клиническом осмотре часто обращает внимание наличие признаков вегетативной дисфункции у пациента, нарушение процессов онтогенеза и кардиогенеза.

До сих пор остается неизвестной частота встречаемости дисплазии. По данным некоторых авторов,

в детской популяции она зависит от возраста и составляет по данным клинико-эхокардиографического исследования от 9,8 до 35,7 % [2].

Можно предположить, что с внедрением в практику новых методов исследования частота малых аномалий развития будет еще выше. Среднее количество малых аномалий у детей с соединительнотканными заболеваниями достоверно выше, чем в популяции в целом [8]. При этом частота встречаемости малых аномалий сердца у детей может достигать 97 %, постепенно уменьшаясь у взрослых до 10,6 % по данным аутопсий [2]. Зачастую такие аномалии обнаруживаются уже при рождении ребенка, некоторые подвергаются обратному развитию или проявляют себя в более старшем возрасте и становятся факторами риска кардиальной патологии, включая нарушения ритма сердца. Доказано, что изолированные висцеральные аномалии у детей старших возрастных групп встречаются чаще, чем у младших [3].

Частота выявления малых аномалий сердца эхокардиографически у детей колеблется от 39,0 до 68,9 %. У людей старшего возраста частота выявления эхокардиографическим методом достоверно меньше, чем у детей, что вероятно обусловлено возрастным ремоделированием сердца, а также более худшими условиями визуализации сердечных структур у взрослых людей [10].

Кардиальные проявления синдрома дисплазии соединительной ткани изучены значительно лучше, чем проявления в других органах и системах, потому что частота признаков дисплазии соединительной ткани сердца выявляется у 95,5 % детей с внешними признаками дисплазии. Установлены такие составляющие признаки дисплазии, которые встречаются у детей чаще: миксоматозная дегенерация митрального клапана, аномалия развития клапанного аппарата и подклапанных структур, нарушение сократимости и релаксации левого желудочка (ЛЖ), нарушение вегетативной иннервации клапанных и подклапанных структур на фоне общего проявления вегетативной дисфункции, дефицит магния, способствующий неполноценному синтезу коллагена фибробластами [5].

Малые аномалии сердца часто сочетаются не только с дисплазией кожи, скелета, внутренних органов, но и с висцеральными поражениями: трахеобронхиальная дискинезия, поликистоз, гастроэзофагеальная рефлюксная болезнь, аномалии желчного пузыря и клапанная патология желудочно-кишечного тракта, нефроптоз, мегауретер, аномалии развития половых органов.

Следует отметить существенные различия в структуре малых аномалий у взрослых и детей. У взрослых преобладают одиночные аномалии – 75,6 %, у детей преобладает сочетание аномалий – 86,2 %. Чаще отмечаются сочетания пролабирования створок митрального клапана с ложными хордами в полости левого желудочка сердца или открытым овальным окном. Наиболее частой аномалией в детском возрасте является аномально расположенные трабекулы (94 %), которые среди взрослых встречаются

почти в половине случаев (41,8 %). На втором месте находится пролапс митрального клапана, который почти с одинаковой частотой встречается среди взрослых и детей (32,1 и 37,0 %) с преобладанием пролабирования передней (50,0 %) и сочетанного пролабирования передней и задней створок клапана (19 %). Достоверно реже встречаются у взрослых такие аномалии сердца, как: пролапс трикуспидального клапана, удлинненный Евстахийев клапан, открытое овальное окно, межпредсердной перегородки, пограничные размеры корня аорты [4, 9].

Малые аномалии сердца – гемодинамически не значимые анатомические изменения строения сердца и крупных сосудов, как правило обусловленные дисплазией соединительной ткани. Нередко такие аномалии могут самопроизвольно исчезать в процессе жизни ребенка, а в некоторых случаях сопровождаться проявлениями вегетативной дисфункции в виде болей в области сердца, обмороков, плохой переносимости физических нагрузок, эмоциональной лабильностью, быстрой утомляемостью, признаками астено-невротического синдрома. Ведущим клиническим проявлением данных аномалий является наличие систолического шума в сердце, что нередко заставляет родителей ребенка выполнить эхокардиографическое исследование и диагностировать малую аномалию сердца (МАС).

Повышенный интерес в последние годы врачей-педиатров и врачей-терапевтов к проблеме МАС обусловлен рядом особенностей, и прежде всего тем, что: малые аномалии относятся к изменениям архитектоники сердца и магистральных сосудов, возникшим в эмбриогенезе, либо в постнатальном периоде; отсутствием четких критериев диагностики малых аномалий, т. к. к данной группе причисляют любые выявляемые при морфологическом исследовании аномалии, а в связи с разнообразием внутрисердечных структур часто возникает проблема разграничения аномалий с различными вариантами нормы; отсутствие клинических проявлений данных аномалий способствует тому, что их рассматривают как эхокардиографический синдром.

В литературе описываются нарушения ритма и проводимости, регистрируемые на ЭКГ у детей с проявлениями дисплазии (в 76,2 % случаях): синдром преждевременного возбуждения желудочков (у взрослых отмечен в 19 % случаев), нестабильность конечной части желудочкового комплекса в задненижних отведениях, полная блокада правой ножки пучка Гиса и смешанные экстрасистолы. Отмечается достоверная связь между степенью выраженности дисплазии и наличием нарушений ритма [4, 15].

У взрослых людей наиболее частыми кардиальными проявлениями дисплазии соединительной ткани выступают: эктопическое крепление хорд (17 %), пролапсы атриовентрикулярных клапанов, аневризмы межпредсердной перегородки и синуса Вальсальвы [168]. Достоверно чаще проявления синдрома дисплазии соединительной ткани регистрируются в виде кардиалгии, сердцебиения, нарушения терморегуля-

ции, гипервентиляционных проявлений, синкопальных состояний [12].

У детей с признаками дисплазии, имеющих нарушения ритма и проводимости, достоверно чаще установлены признаки вегетативной дисфункции (у 69 %) [2].

Особо отметим такую малую аномалию развития как дополнительные хорды и их эктопическое крепление. В 37 % случаев выявлены изменения на ЭКГ, преимущественно в виде экстрасистолии (41 %), а также синдрома Вольфа-Паркинсона-Уайта (WPW) (3 %) [6].

Взаимосвязь дисплазии соединительной ткани сердца в виде пролапса митрального клапана (ПМК) и наличия синдрома WPW у взрослых впервые описана американскими исследователями Levy D. и Savage D. (1987). Авторы убедительно доказали связь ПМК с некоторыми пороками сердца, аневризмой межпредсердной перегородки, дисфункцией синусового узла, увеличении длительности интервала QT, спазмом коронарных артерий и повышенным риском развития коронарного атеросклероза [7].

Одной из причин повышенного интереса к проблеме МАРС являются осложнения и сопутствующие изменения со стороны сердца, нередко способствующие тяжелым осложнениям. К таким, по данным литературы, относят возникающие нарушения сердечного ритма, развитие сердечной недостаточности на фоне значительной гемодинамической недостаточности клапанных структур, патологические изменения створок клапанов в виде фиброза, кальцификации, миксоматозной дегенерации и повышенного риска развития инфекционного эндокардита, тромбообразования.

У практически здоровых детей без признаков дисплазии частота выявления ПМК составляет 4–14 %, при дисплазии доходит до 91 %. Частота нарушений ритма у взрослых лиц с ПМК не зависит от пола и степени регургитации на митральном клапане [4, 13].

Существует тесная взаимосвязь проявлений дисплазии соединительной ткани с наличием вегетативной дисфункции, что обусловлено общим для них биохимическим нарушением – низкой активностью N-ацетилтрансферазы, следовательно – замедленным ацелированием. Установлено общее патогенетическое звено для этих состояний – нулевой аллель гена NAT2. Клинически эти состояния объединяет большая подверженность детей с дисплазией соединительной ткани стрессам, проявление системности и полиорганный жалоб и функциональных нарушений. Так, установлено, что почти у 70 % детей с вегетативной дисфункцией имеются малые аномалии сердца в виде эктопического крепления хорд, наличия пролапса клапанного аппарата; некоторые исследователи отмечают достоверную корреляцию вегетативного статуса при дисфункции с частотой малых аномалий сердца. Нейровегетативные расстройства, изменения со стороны центральной нервной системы в виде дефектов речи, вегетативного дисбаланса, энуреза, а также и нарушения психики являются частыми спутниками дисплазии соединительной ткани [2, 14].

Таким образом, малые аномалии сердца являются неблагоприятными факторами развития нарушений ритма сердца, сопровождают синдром WPW. Дети этой группы должны быть отнесены к группе особого риска, что следует учитывать при проведении диспансерного наблюдения и лечения.

Учитывая широкое проявление дисплазии соединительной ткани со стороны сердца, обоснованным является вопрос классификации МАС. Сегодня существуют различные взгляды на данную проблему. Так, в 1996–2001 гг. была опубликована классификация МАС, предложенная Ю. М. Белозеровым (1997), а в последствии усовершенствованная и С. Ф. Гнусаевым, учитывающая анатомический принцип расположения МАС. В последующем О. А. Мутафьян (2009) предложил дополнить ее данными об этиологии МАС и характере осложнений, встречающихся при отдельных аномалиях. Затем внимание исследователей было сосредоточено на изучении клинической значимости и анализе взаимосвязи МАС с дополнительными хордами левого желудочка и пролапсом митрального клапана (Домницкая Т. М., 2007). Так, были получены данные о высокой клинической значимости аномалий хордального аппарата не только в педиатрической практике, но и среди лиц на фоне ИБС. Появились предложения, использовать количество выявляемых при ЭхоКГ-исследовании МАС (более 3-х видов) для диагностики синдрома соединительнотканной (Гнусаев С. Ф., Белозеров Ю. М., 2008). Однако данный подход имеет общий характер и не учитывает выраженности отдельных признаков.

Тем не менее, классификация, предложенная С. Ф. Гнусаевым (2001) остается востребованной врачами-педиатрами и в настоящее время. При этом выделяют:

– по локализации и форме МАС:

- предсердия и межпредсердная перегородка: пролабирующий клапан нижней полой вены, увеличенный евстахиев клапан, открытое овальное окно, небольшая аневризма межпредсердной перегородки, пролабирующие гребенчатые мышцы в правом предсердии;

- трикуспидальный клапан (ТК): смещение септальной створки в полость правого желудочка в пределах 10 мм, дилатация правого атриовентрикулярного отверстия, пролапс ТК;

- легочная артерия: дилатация ствола легочной артерии, пролапс створок клапана легочной артерии;

- аорта: погранично узкий и широкий корень аорты, дилатация синусов Вальсальвы, двустворчатый клапан аорты, асимметрия и пролапс створок клапана аорты;

- левый желудочек: аномально расположенные трабекулы и/или хорды (поперечная, продольная, диагональная), небольшая аневризма межжелудочковой перегородки, деформация выносящего тракта желудочка с систолическим валиком в верхней трети межжелудочковой перегородки;

- митральный клапан: пролапс створок клапана, эктопическое крепление или нарушенное распре-

ление хорд передней и (или) задней створки, дополнительные и аномально расположенные папиллярные мышцы;

– наличие осложнения и сопутствующие изменения: инфекционный кардит, кальцификация, миксоматоз, фиброзирование створок клапанов, разрывы хорд, нарушения сердечного ритма;

– состояние гемодинамики: наличие регургитации и ее степень, наличие недостаточности кровообращения, легочной гипертензии.

Следует отметить, что данные классификации были созданы на основании результатов ЭхоКГ детей (до 12 лет), без учета возрастных изменений, что возможно было обусловлено анатомо-физиологическими особенностями детского сердца и являлось нормой для данного контингента. Учитывая данные недостатки Земцовский Э. В. и соавт. (2012) у взрослого контингента с позиций клинициста-кардиолога выделили 4 группы МАС:

– пороки и синдромы, которые следует исключить из классификации. Сюда следует отнести: ПМК, бicuspidальный аортальный клапан, расширение синусов Вальсальвы и/или восходящего отдела аорты. Авторы предлагают считать данные аномалии самостоятельными нозологическими формами и не должны рассматриваться в рамках понятия МАС;

– группа МАС, имеющих самостоятельное клиническое значение, но по-разному связанных с системным дефектом соединительной ткани. В эту группу следует отнести открытое овальное окно (ООО), аневризму межпредсердной перегородки (АМПП) и, с известными оговорками, ложные хорды и аномальные трабекулы левого желудочка (ЛХЛЖ и АЛЖ, соответственно);

– группа МАС, определенно связанных с системным дефектом соединительной ткани, но имеющих различное самостоятельное клиническое значение. В эту группу следует отнести гемодинамически незначимое пролабирование створок митрального и трикуспидального клапанов, аортальных полулуний и клапана легочной артерии без признаков миксоматоза и минимальной степени регургитации на соответствующих клапанах. В эту же группу МАС могут быть включены пограничная дилатация легочной артерии (ДЛА) и асимметрия трехстворчатого аортального клапана (АТАК);

– группа МАС, относящихся к вариантам нормы или анатомо-физиологическим особенностям детского возраста. Сюда следует отнести повышенную трабекулярность правого и/или левого желудочков, пролабирование клапана нижней полой вены, увеличенную евстахиеву заслонку, дилатацию правого атриовентрикулярного отверстия, асимметрию створок аортального клапана.

Следует отметить клиническое значение МАС: сочетание эхокардиографических признаков и клинических проявлений. Наиболее часто отмечаются изменения со стороны костной системы в виде: кифотической или сколиотической деформация грудной клетки, воронкообразной или килевидной грудной клетки, крыловидные лопатки, межпозвонковые грыжи, про-

явлений гипермобильности суставов и их подвывихи, плоскостопие. Со стороны органов зрения можно выявить голубые склеры, миопию, астигматизм, гиперметропию, отслойку сетчатки, вывих и подвывих хрусталика. Регистрируется также асимметрия лица, большие, торчащие уши, искривление носовой перегородки, низкий рост волос на лбу и шее. При осмотре полости рта выявляют: аномалии прикуса, диастема, готическое твердое небо. Отмечаются также, но значительно реже, изменения со стороны внутренних органов: дыхательной, пищеварительной, мочевыделительной систем. Очень часто можно отметить изменения со стороны нервной системы в виде наличия признаков вегетативной дисфункции, астенического синдрома [9].

Каковы диагностические ЭхоКГ признаки ведущих аномалий строения сердца у детей?

Одним из наиболее часто диагностируемых МАС у детей является открытое овальное окно (ООО), которое нередко можно принять за дефект межпредсердной перегородки. Ведущим диагностическим признаком в условиях ООО является отсутствие дефицита предсердной перегородки и локализация в зоне передневерхней кромки овальной ямки, представляющее собой косой туннель косого направления, прикрытый овальным клапаном первичной перегородки. Даная коммуникация функционирует при повышении давления в правом предсердии над левым, что происходит всегда внутриутробно и в особых случаях – после рождения (натуживание, задержка дыхания, проведение пробы Вальсальвы). При внеутробном функционировании большое значение имеет не только градиент давления между предсердиями, но и длина клапана, прикрывающего овальное окно, отсутствие его сращения с вторичной перегородкой. В таких случаях может внеутробно регистрироваться лево-правый шунт крови через ООО. При наличии ООО повышенное артериальное давление в правом предсердии при кашле, физической нагрузке, натуживании способствует формированию право-левого шунта и попаданию в артериальную кровь тромбов и вазоактивных субстанций из венозной крови [18].

В литературе существуют различные данные о частоте функционирования ООО среди взрослых: от 10 % до 25 % [17]. Частично ООО закрывается у большинства детей к 2-месячному возрасту, полное закрытие овального окна происходит к концу первого года жизни, но примерно у 50 % детей оно может непостоянно функционировать до 3-х летнего возраста. Как правило, если ООО не закрыто к 6-летнему возрасту, то оно остается в функционирующем состоянии на всю жизнь. Следует отметить, что диаметр окна имеет устойчивую тенденцию к увеличению с возрастом. При этом средний диаметр его составляет около 5 мм. Сливаясь, первичная и вторичная межпредсердные перегородки приводят к закрытию овального окна, возможно образования аневризматических мешкообразных выпячиваний перегородки, сообщающихся с полостью левого предсердия, которые во взрослом периоде жизни могут способ-

ствовать тромбообразованию, развитию криптогенного инсульта.

Существуют определенные технические трудности в дифференциальной диагностике ООС со вторичным дефектом межпредсердной перегородки (ДМПП). Здесь ведущую роль имеют признаки объемной перегрузки правых камер сердца, гиперволемии малого круга кровообращения, являющиеся признаком ДМПП. А наличие постепенного истончения стенок перегородки к месту прерывания эхо-сигнала, наличие других признаков дисплазии соединительной ткани указывает на наличие функционирующего овального окна.

Нередко находкой при проведении ЭхоКГ у детей с ООС является гипермобильность перегородки в виде так называемого аневризматического выпячивания на ограниченном участке перегородки в области овального окна, так и на всем ее протяжении. Она представляет собой удлинение мембраны овальной ямки с ее выпячиванием в правое или левое предсердие и наблюдается у детей до 1 года в 3 % случаев [18]. Эхокардиографическим критерием данной аномалии является длина основания аневризмы более 15 мм и величина максимальной экскурсии более 10 мм, как в полость левого предсердия (L-тип), так и правого (R-тип), а возможно и сочетания (L-R и R-L типы). Такие пациенты требуют тщательного эхокардиографического исследования с прицелом на возможное наличие вторичного дефекта межпредсердной перегородки, либо ООС.

Довольно часто (в 82 % случаев) у детей с ООС в полости правого предсердия могут быть выявлены следующие вероятно анатомо-физиологические признаки: аномально расположенные трабекулы, гребенчатые мышцы, сеть Хиари, удлиненный Евстахийев клапан, наросты Ламбля (сосочковые нитевидные разрастания имеют преимущественно множественный характер, встречаются на различных участках клапанных поверхностей всех клапанов сердца, но чаще – на аортальном и митральном клапанах, чаще они располагаются в зоне их смыкания и могут распространяться на сухожильные нити створок или пристеночный эндокард предсердий).

Аномально расположенные трабекулы исходят из устьев полых вен и крепятся к межпредсердной перегородке в области овального окна. Между устьями полых вен может располагаться мышечный валик в виде трабекулярных треугольных образований, отходящих от латеральной стенки предсердия. Сеть Хиари (при ЭхоКГ была впервые описана в 1981 г.), эмбриологически представляет собой остаток правого клапана венозного синуса и обычно не имеет существенного клинического значения. Однако иногда сеть Хиари может оказаться местом формирования тромбов и опухолей или препятствовать продвижению эмболов и проведению катетера, способствовать развитию нарушений ритма (Алехин М. Н., Докина Е. Д., 2014).

Евстахийев клапан (заслонка) располагается на уровне нижней полой вены и представляет собой

складку эндокарда шириной до 1 см. Являясь рудиментом фетального кровообращения, После рождения при отсутствии сообщения между предсердиями эта функция заслонки теряет свое значение. Необычно длинный Евстахийев клапан (более 1 см) определяется у 0,20 % взрослого населения, в тоже время патологоанатомы его обнаруживают у 86 % детей. По мнению некоторых исследователей данная малая аномалия предрасполагает рефлекторно к суправентрикулярным аритмиям, синкопальным состояниям, тромбоэмболическим осложнениям, что требует проведения популяционных электрофизиологических исследований.

Большое значение в нарушении внутрисердечной гемодинамики среди взрослых имеет наличие ложных хорд (ЛХ) в полости левого желудочка, которые представляют собой соединительнотканно-мышечные образования в виде тяжей, которые в отличие от нормальных хорд имеют крепление не к створкам митрального клапана, а к свободным стенкам левого желудочка и межжелудочковой перегородке. Выделяют следующие топические варианты ЛХ левого желудочка: по отделу желудочка (базальные, срединные, верхушечные); по направлению (поперечные, продольные, диагональные); по количеству (единичные, множественные). ЛХ способствуют изменению геометрии полости ЛЖ и эндокардиальное сдерживание может иметь большое значение в процессе ремоделирования ЛЖ у больных с сердечной недостаточностью, дилатационной кардиомиопатией. Установлено, что при низком сердечном выбросе и верхушечно расположенных ЛЖ повышается риск тромбообразования.

Следует отличать от ЛХ аномалии папиллярных мышц. К данной аномалии относятся изменения формы, количества и расположения мышц. По данным аутопсийных исследований как правило данная аномалия затрагивает множество папиллярных мышц: две мышцы – 65,2 %, три мышцы – 13,0 %, четыре – шесть папиллярных мышц – по 4,0 %.

Нередко, начиная с 3-летнего возраста у детей можно выявить малые аномалии аорты в виде погранично узкого или широкого корня аорты. Погранично узкий корень аорты встречается в 7–10 % случаев среди всех малых аномалий сердца. Он выявляется при наличии низких значений диаметра аорты (от 3-х перцентилей и ниже кривой распределения) с отсутствием как признаков стеноза, так и ЭКГ-признаков гипертрофии ЛЖ или перегрузки левых отделов сердца. К ЭхоКГ критериям у взрослых относят диаметр аорты менее 20 мм и отсутствие значимого градиента давления между аортой и ЛЖ. Погранично широкий корень аорты, напротив, представляет собой увеличение значений диаметра аорты (от 90 и более перцентилей кривой распределения) и встречается с частотой 5,8–9,0 % среди всех сердечных аномалий [16].

Также к малым аномалиям аорты можно отнести дилатацию синусов Вальсальвы в виде расширения синусов от 3 до 7 мм (чаще некоронарного, реже правого и левого). Встречаемость в популяции состав-

ляет 0,26 %, а среди малых аномалий – 27,5 %. Асимметрия створок аортального клапана в виде наличия неравномерно развитых и расположенных створок, выявляемое эхокардиографически в парастернальной позиции по короткой оси встречается с частотой среди всех сердечных МАС 8,2 %. Также встречается в 6,6 % случаев и пролапс аортального клапана, который наблюдается в виде диастолического выпячивания в сторону выходного тракта ЛЖ более 1 мм от линии фиброзного кольца [11].

Среди жалоб у пациентов с ДСТ и МАРС на первый план выступают проявления вегетативной дисфункции. При осмотре всегда можно выявить определенные внешние аномалии развития ребенка: астенический тип телосложения, долихостеномелия (от древнегреческого (*dolichos* – длинный, *steno* – короткий, узкий, тесный, *melia* – из конечностей)), кифосколиоз, экскавация (от лат. *excavo* – выдалбливать) грудины. Очень часто можно отметить поражение органа зрения, которое сопровождается миопией, гиперметропией, астигматизмом, дегенеративными изменениями глазного дна. Среди заболеваний бронхолегочной системы следует отметить наличие трахеобронхомаляцию и трахеобронхомегалию, развитие буллезной эмфиземы, поликистоза легких, спонтанные пневмотораксы, аномалии деления бронхиального дерева, рецидивирующие ателектазы. Среди пациентов с заболеваниями почек и мочевыделительной системы можно выявить анатомические аномалии строения и пороки развития почек, также и нарушения дифференцировки структуры почечной ткани, развитие наследственного нефрита, тубулопатии.

Основным аускультативным феноменом при МАРС выступает систолический шум, изменяющийся при изменении положения тела и при физической нагрузке, а также синусовые аритмии, обусловленные вегетативным дисбалансом.

Обследование пациента с МАРС проводится поэтапно и включает:

- определение фенотипа МАРС, которое проявляется нарушением физического развития (изменение длины тела, массы, окружности грудной клетки), выявление скелетных аномалий (нарушении осанки, нарушение пропорций конечностей и туловища, плоскостопие, костно-хрящевые дисплазии), а также присутствие системных признаков дисморфогенеза. На сегодня насчитывается более 200 вариантов дисморфогенеза, наличие 5 и более признаков характерно для дисплазии соединительной ткани [15];

- клинико-генеалогическое исследование включает для объективности сведения о более, чем о трех поколениях пробанда с акцентом на диагностике врожденных и наследственных состояний. Составление родословных проводится на основании данных опроса родственников и соответствующей медицинской документации, показан непосредственно осмотр родителей пациента и ближайших родственников;

- обязательным является выявление симптомов дисфункции вегетативной нервной системы наиболее часто встречающейся в виде кардиалгии, нару-

шений ритма и проводимости, липотомии, синкопальных состояний, сосудистых нарушений, гипервентиляционного синдрома, панических атак, нарушений терморегуляции, мигрени, расстройства желудочно-кишечного тракта;

- при исследовании сердечно-сосудистой системы обязательным является проведение эхокардиографии, ЭКГ, по показаниям – холтеровское мониторирование ЭКГ. При этом частой находкой выступает наличие отрицательного или двухфазного зубца Т в отведении III, AVF, V<sub>5-6</sub>; удлинение интервала Q-T и увеличение значений его дисперсии; наличие синдрома ранней реполяризации желудочков, эпизодов пароксизмальной наджелудочковой тахикардии, синдрома Вольфа-Паркинсона-Уайта. Доказано, что при пролапсе митрального клапана в 8 раз чаще, чем у здоровых людей встречается данный синдром. Желудочковая экстрасистолия в 18,8–90,6 % случаев. Синдром ранней реполяризации при наличии аномально расположенных хорд отмечают в 19–84,9 % случаев, который в 92,3 % сочетается с нарушениями ритма сердца. Особое внимание при проведении ЭхоКГ у пациентов с дополнительными хордами должно быть уделено характеристике локализации хорд, их топографическому варианту, характеристике точек прикрепления, эхоплотности и толщине хорды, тракции папиллярных мышц в систолу, длине хорды в систолу и диастолу, расстоянию от точки прикрепления к межжелудочковой перегородке до фиброзного кольца аортального и/или митрального клапана, изменению геометрии левого желудочка в систолу и диастолу, скорости укорочения волокон в местах прикрепления хорды, локальной сократимости в местах прикрепления [14];

- выявление полиорганных нарушений, что требует проведения комплексного диагностического исследования (лучевое, ультразвуковое, определение психологического статуса).

Лечебная тактика у детей базируется на профилактической направленности и лечении состояний и заболеваний, сопровождаемых жалобами пациента. При этом ведущими являются немедикаментозные методы лечения, которые предусматривают: соблюдение распорядка дня, достаточный сон, рациональное и сбалансированное питание, занятия физической культурой и ЛФК, адекватная возрасту организация труда и отдыха.

Медикаментозные методы лечения предусматривают:

- коррекцию вегетативного баланса при наличии его дисфункции;

- нормализацию метаболизма соединительной ткани. Применяются препараты, стимулирующие коллагенообразование, такие как: витамины группы С и В, карнитин, микроэлементы – медь, цинк, магний; препараты корректоры синтеза и катаболизма гликозаминогликанов – хондроитин сульфат; стабилизаторы минерального обмена – препараты витамина D, кальций;

- использование препаратов, способствующих улучшению метаболических процессов в миокарде (в случае нарушения процессов реполяризации мио-

карда). В составе комбинированной терапии применяют с осторожностью Фосфокреатин у детей, т. к. эффективность и безопасность у лиц до 18 лет не установлены (назначение off label). Вводят 1–2 г в/венно капельно 1 раз в сутки в 200 мл 5 % раствора глюкозы. Курсовая доза – 5–8 г. Форма выпуска: лиофилизат для приготовления раствора для инфузий 1 г.

В составе комплексной терапии также применяют Мельдоний. У детей до 18 лет эффективность и безопасность мельдония не установлена, что указывает на назначение препарата off label. Рекомендован прием его в первую половину дня 1–2 раза в сутки. В/венно 1–2,5 мл 10 % раствора 1 раз в день. Внутрь по 1 капсуле 1–2 раза в день. В/венно курсом – 5–10 дней. Внутрь – курс 2–3 недели. Капсулу проглотить целиком и запить водой. Форма выпуска: капсулы 250 и 500 мг; раствор для в/венного введения 500 мг/5 мл и 100 мг/мл.

В комплексном лечении; при явлениях тахикардии применяется цитохром С. Препарат вводят детям в/в струйно или капельно, либо в/м (в зависимости от патологии и тяжести состояния) в количестве 10–20 мг 1–2 раза в сутки. Курс лечения составляет 10–14 дней. Препарат в этой дозе вводят в 200 мл изотонического р-ра натрия хлорида или 5 % р-ра глюкозы в/в капельно (30–40 кап/мин) в течение 6–8 ч. За сутки вводят 12–32 мл (30–80 мг) препарата. Форма выпуска: раствор для инъекций 0,25 % ампула 4 мл.

Для длительного применения предпочтительно использование Левокарнитина (назначение off label). Препарат показан при лечении дефицита карнитина. У новорожденных и детей до 3-х лет рекомендуемая доза составляет от 50 до 100 мг/кг/день, что эквивалентно 0,16–0,32 мл/кг в день раствора для приема внутрь. Дозировку начинают с 50 мг/кг/день. У детей от 3 до 6 лет разовая доза 0,1 г (5 капель) 2–3 раза в день, в суточной дозе 0,2–0,3 г (10–15 капель). Дети от 6 до 12 лет – разовая доза 0,2–0,3 г (10–15 капель) 2–3 раза в день, в суточной дозе 0,4–0,9 г (20–45 капель). Курс лечения – не менее 1 мес. Раствор предназначен только для приема внутрь. Препарат следует принимать за 30 мин до приема пищи, предварительно разбавив жидкостью (водой или фруктовым соком). Суточную дозу рекомендуется равномерно разделить на 2–3 приема. Форма выпуска: раствор для внутреннего применения 300 мг/мл во флаконах 30, 50 и 100 мл; раствор для инъекций 1 г/5 мл в ампулах 5 мл; раствор для приема внутрь 1 г и 2 г/10 мл во флаконах 10 мл; раствор для внутривенного введения 200 мг/мл в ампулах 5 мл;

– своевременную санацию и использование антибактериальной терапии при обострении очагов хронической инфекции. Для этого показан осмотр ЛОР-врача и стоматолога каждые 6 мес.;

– применение антиаритмических препаратов при наличии соответствующих показаний.

В особых случаях предметом выбора являются хирургические методы лечения, что весьма актуально во взрослом периоде жизни. Это касается высокого риска развития тромбозомболических процессов

в случае открытого овального окна, недостаточности клапанного аппарата высокой степени, необходимости проведения реконструктивной операции при поражении створок клапанов.

Таким образом, знание диагностических критериев и клинической значимости малых аномалий сердца необходимо для врача-педиатра, что позволяет правильно трактовать полученные эхокардиографические данные, проводить адекватное наблюдение и лечение. Выявленная взаимосвязь между рядом малых аномалий сердца и внешними признаками дисэмбриогенеза позволяет рассматривать группу аномалий, как наследственно обусловленные нарушения соединительной ткани. Своевременная диагностика и интерпретация данных аномалий позволяет улучшить прогноз сердечно-сосудистой патологии во взрослом периоде жизни.

### Литература

1. Жерко, О. М. Клиническая трансторакальная эхокардиография: практическое руководство для врачей. – Минск: Альфа-книга, 2020. – С. 666–686.
2. Захарова, Ю. В. Малые аномалии развития сердца у детей как проявление дисплазии соединительной ткани // Consilium medicum. Приложение. Педиатрия. – 2011. – № 2. – С. 57–61.
3. Земцовский, Э. В., Малев, Э. Г., Лобанов, М. Ю. и др. Малые аномалии сердца // Российский кардиологический журнал. – 2012. – Т. 93, № 1. – С. 77–81.
4. Рудой, А. С., Бова, А. А., Земцовский, Э. В. и др. Структурные аномалии сердца. Наднациональные (международные) рекомендации. – Минск: Профессиональные издания, 2016. – 47 с.
5. Сметанин, М. Ю., Нургамиева С. Ю., Кононова Н. Ю. и др. Малые аномалии сердца как проявление дисплазии соединительной ткани: современные методы диагностики // Практическая медицина. – 2019. – Т. 17, № 2. – С. 28–31.
6. Юрковский, А. М. Малые аномалии сердца особенности интерпретации эхокардиографических данных (обзор литературы) // Проблемы здоровья и экологии. – 2006. – № 2(8). – С. 92–97.
7. Aeshah, Althunayyan, Steffen, E Petersen, Guy, L.loyd, Sanjeev, Bhattacharyya. Mitral valve prolapse // Expert. Rev. Cardiovasc. Ther. – 2019. – Vol. 17, № 1. – P. 43–51.
8. Dastgiri, S., Taghizadeh, M., Heidarzadeh, M. Early diagnosis and screening of congenital cardiac anomalies // Cardiol. Young. – 2011. – Vol. 21, № 2. – P. 194–196.
9. Eskedal, L., Hagemo, P., Eskild, A. et al. A population-based study of extra-cardiac anomalies in children with congenital cardiac malformations // Cardiol. Young. – 2004. – Vol. 14, № 6. – P. 600–607.
10. Otto, C. M. The practice of clinical echocardiography. Fifth edition. – Philadelphia, Pennsylvania: Elsevier, 2017. – 965 p.
11. Panayotova, R., Macnab, A., Waterworth, P. D. A pilot project of familial screening in patients with bicuspid aortic valve disease // J. Heart Valve Dis. – 2013. – Vol. 22, № 2. – P. 150–155.
12. Saraclar, M., Cil E., Ozkutlu S. Echocardiography for the diagnosis of congenital cardiac anomalies with multiple lesions // Pediatr. Cardiol. – 1996. – Vol. 17, № 5. – P. 308–313.
13. Shiraz, A. Maskatia. Congenital anomalies of the mitral valve. Shiraz A Maskatia // Congenit. Heart Dis. – 2011. – Vol. 6, № 1. – P. 77–82.
14. Stoll, C., Dott, B., Alembik, Y., Roth, M. P. Associated noncardiac congenital anomalies among cases with congenital heart defects // Eur. J. Med. Genet. – 2015. – Vol. 58, № 2. – P. 75–85.

15. Toshio, Nakanishi, Roger, R. Markwald, H. Scott, Baldwin et al. Etiology and Morphogenesis of Congenital Heart Disease: From Gene Function and Cellular Interaction to Morphology. – Tokyo: Springer, 2016. – 383 p.

16. Tripathi, A., Wang, Y., Jerrell, J. M. Population-based treated prevalence, risk factors, and outcomes of bicuspid aortic valve in a pediatric Medicaid cohort // *Ann. Pediatr. Cardiol.* – 2018. – Vol. 11, № 2. – P. 119–124.

17. Zhao, Q. Chen, H., Zhang, G. et al. High Prevalence of Unrecognized Congenital Heart Disease in School-Age Children in Rural China: A Population-Based Echocardiographic Screening Study // *Circulation.* – 2021. – Vol. 144, № 23. – P. 1896–1898.

18. Chung, J. H., Gunn, M. L., Godwin, J. D. Congenital thoracic cardiovascular anomalies presenting in adulthood: a pictorial review // *J. Cardiovasc. Comput. Tomogr.* – 2009. – Vol. 3 (1 Suppl). – P. 35–46.

## References

1. Zherko, O. M. Klinicheskaya transtorakalnaya ekhokardiografiya: prakticheskoe rukovodstvo dlya vrachej. – Minsk: Al'fa-kniga, 2020. – S. 666–686.

2. Zaharova, Yu. V. Malye anomalii razvitiya serdca u detej kak proyavlenie displazii soedinitel'noj tkani // *Consilium medicum. Prilozhenie. Pediatriya.* – 2011. – № 2. – S. 57–61.

3. Zemcovskij, E. V., Malev, E. G., Lobanov, M. Yu. et al. Malye anomalii serdca // *Rossijskij kardiologicheskij zhurnal.* – 2012. – T. 93, № 1. – S. 77–81.

4. Rudoj, A. S., Bova, A. A., Zemcovskij, E. V. et al. Strukturnye anomalii serdca. Nadnacional'nye (mezhdunarodnye) rekomendacii. – Minsk: Professional'nye izdaniya. – 2016. – 47 s.

5. Smetanin, M. Yu., Nurgaliev, S. Yu., Kononova, N. Yu. et al. Malye anomalii serdca kak proyavlenie displazii soedinitel'noj tkani: sovremennye metody diagnostiki // *Prakticheskaya medicina.* – 2019. – T. 17, № 2. – C. 28–31.

6. Yurkovskij, A. M. Malye anomalii serdca osobennosti interpretacii ekhokardiograficheskikh dannyh (obzor literatury) // *Problemy zdorov'ya i ekologii.* – 2006. – № 2(8). – S. 92–97.

7. Aeshah, Althunayyan, Steffen, E Petersen, Guy, L. loyd, Sanjeev, Bhattacharyya. Mitral valve prolapse // *Expert. Rev. Cardiovasc. Ther.* – 2019. – Vol. 17, № 1. – P. 43–51.

8. Dastgiri, S., Taghizadeh, M., Heidarzadeh, M. Early diagnosis and screening of congenital cardiac anomalies // *Cardiol. Young.* – 2011. – Vol. 21, № 2. – P. 194–196.

9. Eskedal, L., Hagemo, P., Eskild, A. et al. A population-based study of extra-cardiac anomalies in children with congenital cardiac malformations // *Cardiol. Young.* – 2004. – Vol. 14, № 6. – P. 600–607.

10. Otto, C. M. The practice of clinical echocardiography. Fifth edition. – Philadelphia, Pennsylvania: Elsevier, 2017. – 965 p.

11. Panayotova, R., Macnab, A., Waterworth, P. D. A pilot project of familial screening in patients with bicuspid aortic valve disease // *J. Heart Valve Dis.* – 2013. – Vol. 22, № 2. – P. 150–155.

12. Saraçlar, M., Cil E., Ozkutu S. Echocardiography for the diagnosis of congenital cardiac anomalies with multiple lesions // *Pediatr. Cardiol.* – 1996. – Vol. 17, № 5. – P. 308–313.

13. Shiraz, A. Maskatia. Congenital anomalies of the mitral valve. Shiraz A Maskatia // *Congenit. Heart Dis.* – 2011. – Vol. 6, № 1. – P. 77–82.

14. Stoll, C., Dott, B., Alembik, Y., Roth, M. P. Associated noncardiac congenital anomalies among cases with congenital heart defects // *Eur. J. Med. Genet.* – 2015. – Vol. 58, № 2. – p. 75–85.

15. Toshio, Nakanishi, Roger, R. Markwald, H. Scott, Baldwin et al. Etiology and Morphogenesis of Congenital Heart Disease: From Gene Function and Cellular Interaction to Morphology. – Tokyo: Springer, 2016. – 383 p.

16. Tripathi, A., Wang, Y., Jerrell, J. M. Population-based treated prevalence, risk factors, and outcomes of bicuspid aortic valve in a pediatric Medicaid cohort // *Ann. Pediatr. Cardiol.* – 2018. – Vol. 11, № 2. – P. 119–124.

17. Zhao, Q. Chen, H., Zhang, G. et al. High Prevalence of Unrecognized Congenital Heart Disease in School-Age Children in Rural China: A Population-Based Echocardiographic Screening Study // *Circulation.* – 2021. – Vol. 144, № 23. – P. 1896–1898.

18. Chung, J. H., Gunn, M. L., Godwin, J. D. Congenital thoracic cardiovascular anomalies presenting in adulthood: a pictorial review // *J. Cardiovasc. Comput. Tomogr.* – 2009. – Vol. 3 (1 Suppl). – P. 35–46.

Поступила 13.01.2023 г.