

<https://doi.org/10.34883/Pl.2026.18.2.008>



Трисветова Е.Л.

Белорусский государственный медицинский университет, Минск, Беларусь

Гетерогенность двустворчатого аортального клапана и ассоциированной аортопатии: обзор литературы

Конфликт интересов: не заявлен.

Подана: 04.07.2025

Принята: 15.12.2025

Контакты: trisvet-47@mail.ru

Резюме

Двустворчатый аортальный клапан (ДАК) относится к самым распространенным порокам сердца у детей и взрослых. Он встречается в популяции у 0,5–2% населения (преимущественно у мужчин) и протекает благоприятно или, в зависимости от генетических нарушений, морфологии, с осложнениями. У пациентов с ДАК отмечается гетерогенность клинических проявлений и осложнений, обусловленных фенотипами клапана и аортопатии. Осложнения в виде дисфункции аортального клапана (стеноз или недостаточность), кальцификации, инфекционного эндокардита, аортопатии с развитием аневризмы, разрыва, диссекции сосуда появляются в разные возрастные периоды и определяют неодинаковый подход к выбору лечения. Клинические проявления осложнений у большинства пациентов развиваются во взрослом возрасте, в 50% случаев для их коррекции прибегают к оперативному лечению, у 12–15% детей возникшие осложнения обуславливают хирургические вмешательства в детском и подростковом возрасте. Трудности возникают при оценке риска развития прогрессирования заболевания и прогнозировании осложнений. Основными методами диагностики ДАК являются визуализирующие: эхокардиографическое (ЭхоКГ) исследование, компьютерная томография (КТ) и магнитно-резонансная томография (МРТ) сердца. Показания к хирургическому лечению аортального клапана и аорты возникают в течение жизни и основываются на функциональных нарушениях, выявленных клинически, и результатах визуализирующих методов исследования.

Ключевые слова: двустворчатый аортальный клапан, аортопатия, эпидемиология, диагностика, эхокардиография, магнитно-резонансная томография, компьютерная томография

Trisvetova E.
Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus

Heterogeneity of Bicuspid Aortic Valve and Associated Aortopathy: A Literature Review

Conflict of interest: nothing to declare.

Submitted: 04.07.2025
Accepted: 15.12.2025
Contacts: trisvet-47@mail.ru

Abstract

Bicuspid aortic valve (BAV) is one of the most common heart defects in children and adults. It occurs in 0.5–2% of the population, mainly in men, and proceeds favorably or, depending on genetic disorders and morphology, with complications. In patients with BAV, heterogeneity of clinical manifestations and complications due to valve phenotypes and aortopathy is observed. Complications in the form of aortic valve dysfunction (stenosis or insufficiency), calcification, and aortopathy with aneurysm, rupture, vessel dissection, and infective endocarditis, appear at different age periods determining different approaches to the choice of treatment. Clinical manifestations and complications in most patients appear in adulthood; in 50% of cases surgical treatment is used to correct them, and in 12–15% of children, the resulting complications are the cause of surgical interventions in childhood and adolescence. Difficulties arise in assessing the risk of disease progression and complications. The main methods of diagnosing BAV are imaging techniques: echocardiography (EchoCG), computed tomography (CT), and magnetic resonance imaging (MRI) of the heart. The indications for surgical treatment of the aortic valve and aorta arise during life and are based on functional disorders detected clinically and the results of visualization methods.

Keywords: bicuspid aortic valve, aortopathy, epidemiology, diagnostics, echocardiography, magnetic resonance imaging, computed tomography

■ ВВЕДЕНИЕ

Наиболее распространенным врожденным пороком сердца у населения является ДАК, встречающийся у детей и взрослых с частотой 0,5–2%, с преобладанием у мужчин (М : Ж ~3 : 1) [1, 2]. В среднем у трети пациентов с ДАК обнаруживают аортопатию, обусловленную генетическими и гемодинамическими факторами, изменяющими анатомию и морфологию сосудистой стенки, для которой характерны осложнения в виде расширения, аневризмы, диссекции, усугубляющих дисфункцию аортального клапана. Порок рассматривается как клапанно-аортальный комплекс, характеризующийся неоднородностью клапанных и аортальных фенотипических проявлений, расстройством функции и развитием осложнений, влияющих на прогноз жизни.

С момента первого известного описания ДАК Леонардо да Винчи более 500 лет назад, работ W. Osler и M. Abbot представление о пороке значительно изменилось. В течение длительного времени ДАК без гемодинамических нарушений

рассматривался как функционально незначимая аномалия сердца. В настоящее время результаты исследования истекших десятилетий: достижения генетики и современные визуализирующие динамические диагностические методы, проспективное наблюдение оперированных и неоперированных пациентов; результаты сопоставления гемодинамических и морфологических характеристик с таковыми пациентов с трехстворчатым аортальным клапаном – продолжают удивлять фенотипической гетерогенностью и вариабельностью клинических проявлений ДАК. Морфология клапана, гемодинамические расстройства из-за нарушений функции, структурные изменения стенки аорты не только влияют на состояние клапанного аппарата сердца, но и обуславливают развитие осложнений [3, 4].

Гетерогенные клинические проявления, включающие критические клапанные изменения в детском возрасте или благоприятное течение порока до 7–8-го десятилетия жизни, побудили к созданию классификаций ДАК (клапанных, генетических, аортальных) с тем, чтобы прогнозировать развитие осложнений и продолжительность жизни, определять показания и методы оперативного лечения [1].

■ ЭПИДЕМИОЛОГИЯ

Результаты популяционных исследований свидетельствуют о том, что распространенность ДАК составляет примерно 1% с вариативностью от 0,5% до 2% в зависимости от исследуемых контингентов, методов диагностики (прижизненного определения или аутопсии) [4, 5].

Исследования детей в разных возрастных периодах показали распространенность ДАК менее 1,0%. По результатам ЭхоКГ из 25 556 новорожденных (средний возраст 12 дней) ДАК диагностирован у 196 (0,77%; 95% ДИ 0,67%–0,88%) с соотношением мальчиков и девочек 2,1 : 1. У новорожденных с ДАК по сравнению с детьми с трехстворчатым аортальным клапаном часто встречались аортальная регургитация (14,7% против 1,3%), больший диаметр корня аорты (10,7 мм против 10,3 мм) и восходящей аорты (9,8 мм против 9,4 мм). Аортопатию наблюдали у 65 (33,2%) новорожденных с ДАК: у 62 расширение корня аорты с z-баллом ≥ 3 и у 3 – с коарктацией аорты [6].

При двухмерном ЭхоКГ-исследовании 817 здоровых детей в возрасте 10 лет ДАК обнаружен в 0,5% случаев: у мальчиков – 0,75%, у девочек – 0,24%, расширение корня аорты встречалось чаще по сравнению с детьми с трехстворчатым аортальным клапаном [2].

У 20 946 призывников проведен эхокардиографический скрининг для выявления ДАК и гемодинамических характеристик порока. Выявлено 167 (0,8%) пациентов с ДАК, у которых аортальная регургитация, преимущественно легкая, обнаружена в 66% случаев. Размеры аорты превышали таковые у пациентов с трехстворчатым аортальным клапаном, степень расширения которой зависела от наличия, но не от степени тяжести аортальной недостаточности [7].

Метаанализ 45 630 случаев аутопсий по базам данных четырех стран (США, Бразилия, Великобритания, Индия) за период с 1928 г. по 1999 г. показал, что распространенность ДАК составила 0,81% (ДИ=0,5–1,2%, $p < 0,001$, $n=444$). В восьми выполненных с 1995 г. по 2021 г. ЭхоКГ-исследованиях в шести странах мира (США, Исландия, Канада, Дания, Италия, Китай) среди 296 245 пациентов ДАК выявили у 1392, что составило 0,61% (ДИ=0,39–0,82%, $p < 0,001$) [8].

Таким образом, распространенность порока методом ЭхоКГ и при аутопсии изучалась и продолжает изучаться в разных возрастных периодах в разных странах.

■ КЛАССИФИКАЦИЯ

Для лучшего понимания клинической картины и прогнозирования возможных осложнений и продолжительности жизни предложено несколько классификаций ДАК. Поскольку с ДАК возможна ассоциированная аортопатия, выделяют три группы заболеваний с клапанно-аортальным комплексом (рис. 1) [5]:

- 1-я группа: клапанно-аортальный комплекс синдромный, который встречается с генетическими синдромами, часто обуславливающими основные клинические проявления; с врожденными пороками сердца, для которого характерна ранняя дисфункция аортального клапана и развитие осложнений аортопатии (аневризма, диссекция) в молодом возрасте;
- 2-я группа: типичный клапанно-аортальный комплекс, который характерен для изолированного ДАК, не ассоциированного с другими заболеваниями; прогрессирующую вальвулопатию и/или аортопатию выявляют у молодых и пожилых людей, осложнения возникают в любой возрастной период, поэтому требуется наблюдение;
- 3-я группа: не диагностированный при жизни, выявленный при аутопсии; или неосложненный, протекающий мало- или бессимптомно, неосложненный, выявленный случайно при обследовании.

В генетической классификации ДАК подразделяется на спорадический (или изолированный), семейный несиндромный или синдромный (рассматривают как семейный, ассоциированный с другими аномалиями, включая сердечно-сосудистые дефекты) [5]. Недавний метаанализ, включающий 23 наблюдательных исследования, показал, что распространенность ДАК в семьях с одним родственником с ДАК составила 23,6%, а распространенность расширения аорты – 29,2%. Родственники первой линии пациентов с ДАК имеют повышенный риск подобного порока, в 6,88 раза превышающий риск развития ДАК в популяции, и в 3,63 раза более высокий риск диссекции аорты [9, 10]. Определение наследственного или спорадического синдрома либо ассоциированных состояний при ДАК необходимо, поскольку развивающиеся серьезные осложнения могут определять продолжительность жизни пациента, а при семейном типе – его родственников. На течение самого порока также влияют ассоциированные заболевания.

Синдромный ДАК выявляют при наследственных синдромах и заболеваниях, таких как наследственные первичные кардиомиопатии. Di Zhang и соавт. анализировали результаты клинического и ЭхоКГ-исследования, выполненного в сердечно-сосудистом центре за 9 лет. Из 3553 пациентов с ДАК (преимущественно мужчины (80,7%)) у 57 (1,6%) обнаружены признаки первичных наследственных кардиомиопатий: у 30 – гипертрофической, у 19 – дилатационной, у 8 – некомпактного миокарда левого желудочка [11]. Признаки дисфункции аортального клапана и хронической сердечной недостаточности встречались часто по сравнению с пациентами без кардиомиопатий, наиболее высокая частота аортопатий отмечена при гипертрофической кардиомиопатии по сравнению с дилатационной и некомпактным миокардом левого желудочка (43,3%, 26,3%, 25% соответственно).

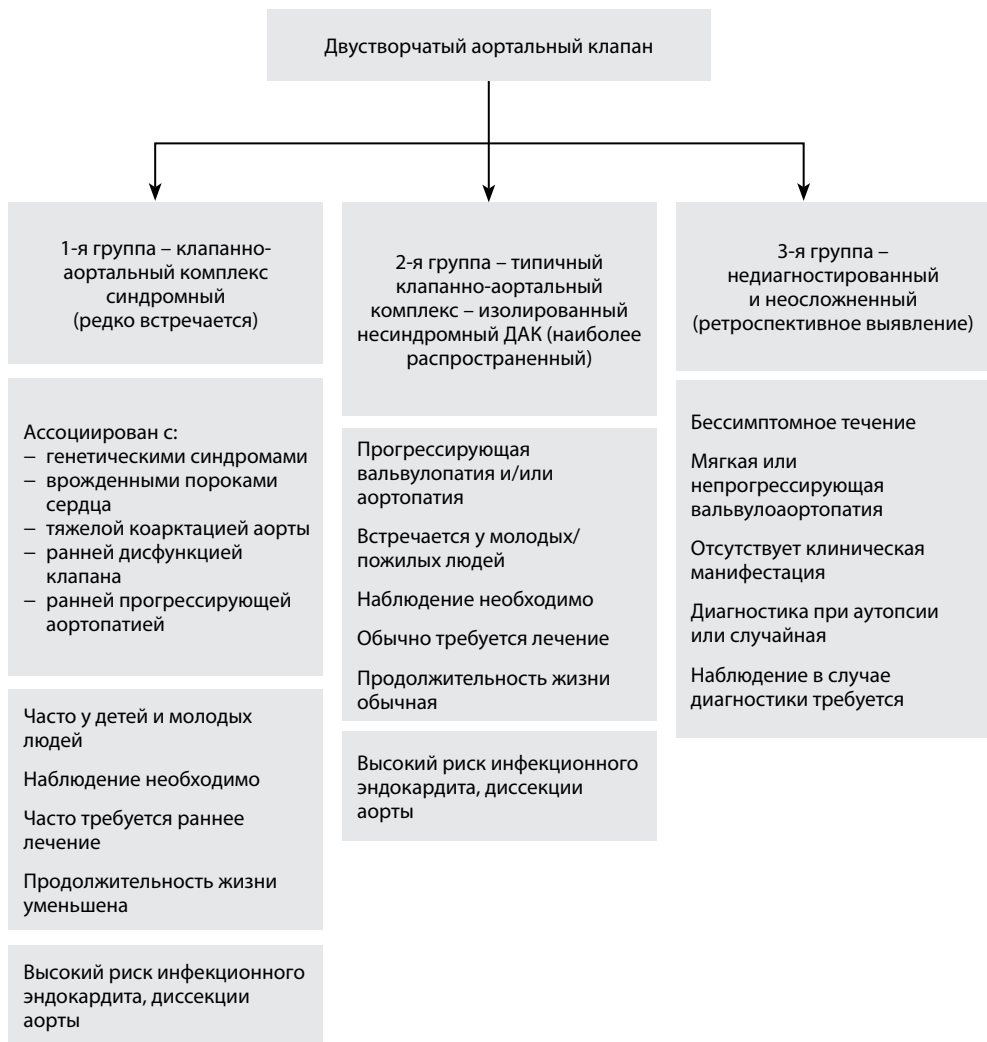


Рис. 1. Группы пациентов с ДАК, встречающиеся в клинической практике, возраст пациентов, риск осложнений, необходимость в наблюдении и лечении

Fig. 1. Groups of patients with BAV encountered in clinical practice; age of patients, risk of complications, need for monitoring and treatment

Распространенность ДАК при основных генетических синдромах [12]

Prevalence of BAV in the main genetic syndromes [12]

Синдром	Генетическое происхождение	Распространенность ДАК, %
Turner's	Моносомия X	15–30
Марфана	FBN1	1,8
Loeys – Dietz	TGFBR1, TGFBR2, TGFB2, TGFB3, SMAD3	10–30
Комплекс Shone's	NOTCH1	50
Andersen's	KCNJ2	10

При генетических синдромах и хромосомных болезнях ДАК встречается с различной частотой (см. таблицу).

При синдроме Тернера отмечают самую высокую распространенность ДАК среди генетических синдромов. ДАК с нарушением функции клапана встречается у 15–30% пациентов с синдромом Тернера. Синдром Тернера относится к хромосомным заболеваниям с полной или частичной моносомией X-хромосомы, встречается с частотой 1 : 2000 новорожденных и характеризуется дисгенезией яичников, низкорослостью и бесплодием. Пациенты с синдромом Тернера имеют в онтогенезе высокий риск сердечно-сосудистой врожденной и приобретенной патологии. Многолетнее наблюдение за 3439 женщинами с синдромом Тернера показало, что причиной смерти 41% пациентов явились заболевания сердечно-сосудистой системы, преимущественно патологии аортального клапана и аорты [13].

Для синдрома Марфана, генетического заболевания, вызванного аномалией соединительной ткани (мутацией в гене FBN1), ДАК ранее считали более распространенным, чем в общей популяции [14]. Недавнее крупное исследование, включавшее 1437 пациентов с синдромом Марфана с мутацией гена FBN1, продемонстрировало, что распространенность ДАК составила 1,8%, что подобно таковому в популяции [15]. Максимальный диаметр корня аорты и z-балл преобладали у пациентов всех возрастных групп при синдроме Марфана с ДАК по сравнению с пациентами с трехстворчатым аортальным клапаном. У пациентов с синдромом Марфана выявили преимущественно сращение правой и левой коронарных створок (77%) аортального клапана, аналогичное тому, которое преобладает при изолированном ДАК [16].

Наличие ДАК при синдроме Марфана обуславливало более тяжелый фенотип аневризмы аорты, требующий хирургического лечения в более молодом возрасте [15].

Синдром Loeys – Dietz относится к заболеваниям с аутосомно-доминантным наследованием, обусловленным мутациями с вариабельной экспрессией в генах TGFβ-рецепторов I (TGFB1) и II (TGFB2), гена лиганда TGFB2, TGFB3, гена декапентаплегического гомолога 2 и 3 (SMAD2, SMAD3). Предполагают, что синдром Loeys – Dietz относится к редким наследственным нарушениям соединительной ткани и встречается частотой <1 на 100 000 населения. Средняя ожидаемая продолжительность жизни составляет 37 лет, что значительно меньше по сравнению с леченым синдромом Марфана (72 года) и сосудистым типом синдрома Элерса – Данло (48 лет) [17, 18]. Врожденные пороки сердца (двустворчатый аортальный клапан, открытый артериальный проток, дефект межпредсердной перегородки), приобретенный стеноз клапана легочной артерии встречаются чаще у пациентов с синдромом Loeys – Dietz по сравнению с синдромом Марфана [18, 19]. ДАК встречается у 10–30% пациентов с синдромом Loeys – Dietz [20]. Расширение корня аорты на уровне синусов Вальсальвы при разных типах синдрома Loeys – Dietz обнаруживают в 95–98% случаев, поражение нисходящей и брюшной аорты встречается значительно реже. К причинам смерти относят расслоение или разрыв аневризмы грудной аорты (нередко без предшествующего значительного расширения сосуда), других артерий среднего и крупного калибра с развитием внутримозговых кровоизлияний [21].

Комплекс Shone's встречается в 0,7% случаев всех врожденных пороков сердца и представляет собой комбинацию аномалий левых отделов сердца и аорты. Комплекс Shone's встречается в виде полного варианта (коарктация аорты, стеноз

клапана аорты, «парашютообразный» митральный клапан и надклапанное митральное кольцо) и неполного (2 или 3 аномалии из перечисленных ранее), при котором обязательна обструкция кровотока в левых отделах сердца [22]. Полный и неполный варианты сочетаются с другими сердечно-сосудистыми аномалиями, в том числе с ДАК. Хирургическая коррекция пороков и аномалий, как правило, проводится в детском возрасте.

Синдром Andersen's – Tawil относится к редким генетическим заболеваниям (1 : 1 000 000 населения), для которого характерны признаки дисморфогенеза, переходящий паралич мускулатуры, удлинение интервала QT, сочетающееся с высокоамплитудным зубцом U и желудочковыми аритмиями [23]. Наиболее распространенным пороком сердца при синдроме Andersen's является ДАК.

Фенотип генетического синдрома с характерными признаками, нередко семейный анамнез, молекулярно-генетическое исследование необходимы для диагностики при подозрении на синдромный ДАК. Клинические симптомы и признаки ассоциированного заболевания при синдромном ДАК нередко преобладают и оказывают определяющее влияние на выбор лечебной тактики и продолжительность жизни пациента.

У большинства людей встречается несиндромный ДАК, спорадический или семейный. Несиндромный ДАК спорадический протекает изолированно или в комбинации с другими, часто левосторонними пороками сердца и/или коарктацией аорты. При семейном типе несиндромного ДАК среди родственников первой линии часто выявляют пациентов с тяжелыми левосторонними пороками сердца: стеноз митрального клапана, стеноз аортального клапана, коарктация аорты (7%), комплекс Шона, открытый артериальный проток (8,5%), аномалии митрального клапана (11%), дефект межжелудочковой перегородки (14%) [24].

Разнообразие синдромов и заболеваний, для которых ДАК является клиническим проявлением или ассоциированным заболеванием, определяет диагностический путь обследования пациента. Внешние признаки при генетических нарушениях, системные проявления заболевания, наличие других пороков сердца или изменений миокарда позволят своевременно диагностировать патологию.

■ ТИПЫ И ФЕНОТИПЫ ДВУСТВОРЧАТОГО АОРТАЛЬНОГО КЛАПАНА

Анатомические особенности ДАК влияют на биомеханику и гемодинамические нарушения, появляющиеся в результате порока развития клапана. Клапанная классификация, согласно Международному консенсусу по номенклатуре и классификации врожденного двустворчатого аортального клапана и связанных с ним аортопатий, для клинических, хирургических, интервенционных и исследовательских целей (2021 г.) рассматривает три типа ДАК, каждый из которых имеет определенные фенотипы [5] (рис. 2):

- 1-й тип (90–95%): со слиянием 2 неодинаковых по размеру створок, между которыми имеется шов (врожденный фиброзный гребень), с тремя аортальными синусами; выделяют три фенотипа – слияние правой и левой коронарных створок (70–80%), коронарные артерии отходят от одного или обоих синусов Вальсальвы; слияние правой коронарной и некоронарной створки (20–30%), слияние левой и некоронарной створки (3–6%);

- 2-й тип (5–7%): две изначально развитые одинаковые створки и два аортальных синуса Вальсальвы, шов отсутствует; представлен двумя фенотипами – латеролатеральным, при котором коронарные артерии отходят из каждого из двух синусов, и передне-задним, коронарные артерии отходят от каждого из синусов или правая коронарная артерия и общий ствол левой коронарной артерии начинаются от переднего синуса;
- 3-й тип (распространенность неизвестна): с частичным слиянием створок у основания, шов менее 50% длины створки, по внешнему виду напоминает трехстворчатый клапан, но отверстие клапана по размеру меньше по сравнению с морфологически нормальным клапаном.

Наличие фиброзного шва при 1-м и 3-м типе прогностически неблагоприятно, поскольку его считают предиктором дисфункции клапана и повышенной частоты хирургического лечения на клапане и аорте. От расположения шва зависит характер дисфункции клапана (развитие стеноза или недостаточности) [25]. Осложнения и дисфункция клапана при ДАК зависят от типа сращения створок клапана и фенотипа. Слияние правой и левой створки часто связано с формированием аортального стеноза и аортальной регургитации, расширением корня и развитием аневризм корня, восходящей аорты и дуги аорты [26, 27].



Рис. 2. Типы и фенотипы ДАК
Fig. 2. BAC types and phenotypes



Наиболее распространенным среди фенотипов аортопатий (нормальная ширина аорты, расширение восходящей аорты, расширение корня или дуги аорты) при дисфункции клапана (стеноз или недостаточность) является слияние правой и левой створки аортального клапана. Статистически чаще слияние правой и левой створки приводит к развитию аортального стеноза, у небольшой доли пациентов, преимущественно мужского пола (детей и взрослых), он ассоциирован с расширением корня аорты и аортальной недостаточностью [24]. Этот фенотип часто встречается при генетических синдромах: синдроме Тернера и комплексе Шона, а также у людей с синдромом Дауна [28]. У детей слияние правой и левой створки связано с коарктацией аорты. В 20–30% случаев при ДАК определяют слияние правой и некоронарной створки, более распространенное среди азиатской популяции и часто связанное с аортальным стенозом у взрослых [25, 29].

Слияние правой и некоронарной створки встречается в 20–30% случаев ДАК и ассоциировано с высокой распространенностью аортального стеноза у взрослых, быстрым прогрессированием аортальной регургитации. У детей при этом фенотипе отмечают быстрое прогрессирование аортального стеноза и аортальной регургитации [1, 3].

Слияние левой и некоронарной створки является наименее распространенным и встречается у 3–6% пациентов с ДАК [5].

Второй тип слияния створок аортального клапана – 2-синусовый, встречается редко и не предполагает слияния створок. По внешнему виду 2 створки примерно одинакового размера и формы с двумя синусами без шва, соответственно расположению створок выделяют латеролатеральный и передне-задний фенотипы. Научные данные о клиническом прогностическом значении и ассоциациях 2-синусового ДАК отсутствуют [5, 26].

При частичном слиянии створок аортального клапана тип ДАК выделен недавно, распространенность неизвестна. Этот тип клапана подобен трехстворчатому с тремя симметричными створками, при исследовании (во время кардиохирургического вмешательства или при визуализации методами с высоким разрешением – КТ, МРТ) определяется частичное (<50% длины) сращение створок у основания комиссур с образованием «мини-шва». Этот тип ДАК не всегда распознают при ЭхоКГ, но он часто ассоциирован с аортопатией [30, 31].

Связь между фенотипом ДАК и клапанной дисфункцией выявляли в метаанализе Z. Mai и соавт. Поскольку результаты многих исследований противоречивые и свидетельствовали о том, что фенотипы ДАК имеют различное соотношение с дисфункцией клапана, выполнен анализ 13 исследований с визуализацией сердца методами трансторакальной и чреспищеводной ЭхоКГ и КТ. Результаты метаанализа показали, что при слиянии правой и левой створки ДАК часто наблюдали аортальную регургитацию, а у пациентов со слиянием правой и некоронарной створки – аортальный стеноз. К тому же при ДАК со швом выявили более высокую частоту аортальной регургитации, в то время как на частоту аортального стеноза шов не влиял [32]. Наиболее частым осложнением ДАК у взрослых являлась дисфункция аортального клапана (тяжелый аортальный стеноз или реже тяжелая аортальная регургитация, либо их комбинация), при которой 53% пациентов нуждались в хирургическом восстановлении расширенной аорты или замене аортального клапана [26].

У пациентов с ДАК и массивной кальцификацией клапана обнаружены высокие уровни холестерина, липопротеидов низкой плотности и высокочувствительного С-реактивного белка. Повышенный уровень С-реактивного белка выявили у пациентов с умеренной или тяжелой кальцификацией, но его значение не коррелировало с диаметром аорты, возрастом, полом, индексом массы миокарда [33, 34]. Результаты исследования посчитали полезными для прогнозирования кальцификации аортального клапана у пациентов с ДАК.

■ АОРТОПАТИЯ

Аортопатией называют проксимальное расширение аорты с диаметром >40 мм и/или индексируемым диаметром аорты, превышающим 21 мм/м² [35]. У пациентов с ДАК аортопатия встречается в 20–84% случаев [24].

Расширение корня или восходящей аорты считают легким в случае, если значение диаметра находится между верхним пределом нормы, зависящим от возраста, размера тела и пола пациента, и 45 мм; умеренным – при диаметре от 46 мм до 50–54 мм; тяжелым при диаметре ≥ 55 мм, если нет сопутствующих факторов риска, и также тяжелым при диаметре ≥ 50 мм, если есть сопутствующие факторы риска (любой из них). К факторам риска, которые увеличивают вероятность аортальных осложнений у пациентов с ДАК с типичной вальвулоаортопатией, относятся «корневой фенотип» аортопатии, тяжелая аортальная регургитация, неконтролируемая гипертензия, личный анамнез коарктации аорты, семейный анамнез диссекции аорты или ранняя необъяснимая внезапная сердечная смерть, либо увеличение корня или восходящей аорты $\geq 0,3$ см/год [5, 35].

Расширение аорты при ДАК начинается с детского возраста и прогрессирует постепенно под влиянием изменений строения сосудистой стенки, обусловленной генетическими нарушениями, и гемодинамического воздействия (эксцентричный поток крови, аномальное напряжение сдвига и скорость потока и др.).

Клиническими проявлениями аортопатии, встречающейся в 40–70% случаев при ДАК, являются расширение корня, восходящей аорты и формирование осложнений: аневризмы, диссекции и разрыва аорты. Корректированный по возрасту относительный риск образования аневризмы аорты при ДАК в 80 раз выше по сравнению с общей популяцией [5]. Скорость прогрессирования расширения аорты при ДАК выше по сравнению с пациентами с трехстворчатым аортальным клапаном и дегенеративной аневризмой аорты и составляет в среднем 0,3–0,8 мм/год [3, 8].

Результаты исследования групп с аортопатией и ДАК свидетельствуют об их неоднородности, что вызывает трудности в прогнозировании риска развития осложнений аортопатии. Стратификация риска и выбор лечения аортопатии при ДАК основаны на показателе диаметра аорты (большой диаметр обуславливает более высокий риск событий) и определении фенотипа аортопатии.

Необходимость распознавания фенотипов аортопатии обусловлена тем, что их наличие и ассоциация с определенными типами и фенотипами клапанов определяет клинические исходы для пациентов с ДАК [36]. Исследователи у большинства пациентов рассматривают два основных фенотипа аортопатии [5]:

- первый – фенотип восходящей аорты, при котором происходит расширение восходящей аорты выше сино-тубулярного соединения, нередко распространяется на дугу аорты, встречается в 70% случаев аортопатий при ДАК;

- второй – расширение корня аорты («корневой» фенотип), составляет 20–30% аортопатий при ДАК, изредка вовлекает в процесс венстрикуло-аортальное соединение (кольцо аортального клапана).

Третий фенотип (редко встречается) – расширяющийся, характеризуется расширением корня, восходящей аорты и дуги аорты, ассоциирован с фенотипом ДАК, при котором наблюдают слияние правой и некоронарной или левой и некоронарной створки [3, 5].

При первом, наиболее распространенном фенотипе отмечают прогрессирующую кальцификацию клапана с развитием аортального стеноза и асимметричного расширения восходящей аорты, синусы Вальсальвы нормальных размеров или расширены незначительно [37]. Фенотип восходящей аорты развивается при любом типе и фенотипе ДАК, часто при слиянии правой и некоронарной створок. Кальцификация клапана (27%) с формированием аортального стеноза появляется у пациентов с ДАК на десятилетие раньше по сравнению с людьми с трехстворчатым аортальным клапаном и связана с факторами риска, обычными для пожилых людей (возраст, артериальная гипертензия, диабет, дислипидемия, курение) [25]. Таким образом, фенотип, при котором расширяется восходящая аорта, характерен для людей пожилого возраста [5]. Аортопатию выявляют случайно, в течение длительного времени после протезирования аортального клапана она остается компенсированной [38]. Расширение аорты при первом фенотипе происходит медленно, преимущественно за счет гемодинамических нарушений, обусловленных ДАК.

Второй, или «корневой», фенотип характеризуется расширением корня аорты на уровне синусов Вальсальвы, регургитацией на аортальном клапане, развивается часто при слиянии правой и левой коронарных створок и редко при слиянии правой и некоронарной створки ДАК [35]. Фенотип встречается преимущественно у мужчин молодого возраста, подобен таковому при синдроме Марфана, часто осложняется диссекцией аорты [5, 39]. Расширение аорты обусловлено генетическими нарушениями, вызывающими изменения структуры соединительной ткани, и происходит более быстрыми темпами по сравнению с первым фенотипом аортопатии. Риск развития диссекции аорты в 10 раз выше по сравнению с первым фенотипом [40].

А. Evangelista и соавт. выполнили анализ ЭхоКГ-исследования 852 пациентов с ДАК (средний возраст $47,4 \pm 16,8$ года, 70,2% мужчины) с определением типа и фенотипа аортального клапана, измерением ширины аорты на уровне корня с расчетом z-балла (расширением считали при $z \geq 2$), восходящей аорты. Авторы определили при первом типе ДАК частоту трех фенотипов: слияние правой и левой створки в 72,9%, правой и некоронарной створки в 24,1%, левой и некоронарной створки в 3,0%. При многомерном анализе выявили, что аортальная регургитация (23%) связана с мужским полом (ОР: 2,80, $p < 0,0001$), пролапсом аортального клапана (ОР: 5,16, $p < 0,0001$); аортальный стеноз (22%) – с фенотипом слияния правой и некоронарной створки (ОР: 2,09, $p < 0,001$), наличием шва (ОР: 2,75, $p < 0,001$), возрастом (ОР: 1,03, $p < 0,001$), дислипидемией (ОР: 1,77, $p < 0,01$), курением (ОР: 1,63, $p < 0,05$) [25].

Измерение восходящей аорты показало расширение (у 76%), независимое от фенотипа ДАК, ассоциированное со значительной клапанной дисфункцией. Расширение корня аорты выявили в 34% случаев, преимущественно у мужчин с аортальной

регургитацией. Аортальная регургитация распространена у мужчин молодого возраста, аортальный стеноз – у пожилых пациентов [25].

■ ДИАГНОСТИКА ВИЗУАЛИЗИРУЮЩИМИ МЕТОДАМИ

Поскольку физикальные признаки ДАК неспецифичные, аускультативная картина при сформированных осложнениях (стеноз или недостаточность) соответствует дисфункции клапана. ЭхоКГ-исследование является основным методом диагностики порока. При выполнении исследования необходимо выявить ДАК, определить клапанный фенотип, оценить функцию клапана, измерить ширину корня и восходящей грудной аорты, исключить коарктацию аорты и другие врожденные пороки сердца, выявить или исключить признаки инфекционного эндокардита, диссекции аорты [5]. При трансторакальной ЭхоКГ ДАК диагностируют в 80–90% случаев, с чувствительностью 78%, специфичностью 96% [41]. Трансторакальную ЭхоКГ дополняют чреспищеводным исследованием, обладающим большей разрешающей способностью.

Другие методы визуализации (КТ, МРТ грудной аорты) показаны в случае, если диаметр и морфологию корня и восходящей аорты невозможно оценить при ЭхоКГ. КТ и МРТ сердца и аорты повышают точность диагностики и фенотипирования ДАК и аортопатии и являются «золотым стандартом» для измерения ширины грудной аорты и сравнительного наблюдения за ней [42]. Наблюдение за грудной аортой у пациентов с ДАК рекомендуют проводить пожизненно (особенно при ширине корня или восходящей аорты $\geq 4,0$ см), несмотря на выполненное хирургическое лечение аортального клапана [43]. Кратность выполнения ЭхоКГ, МРТ или КТ зависит от исходной ширины аорты и скорости роста расширения.

МРТ дополнительно к ЭхоКГ позволяет оценить анатомию, функциональную способность сердца, перфузию миокарда, визуализировать и количественно оценивать фиброз. Этот метод предпочтителен для сравнительного наблюдения за расширением восходящей аорты и диагностики диссекции. КТ обеспечивает комплексную визуализацию (в систолу и диастолу) аортального клапана, корня и восходящей аорты в разных плоскостях.

■ ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Исследования ДАК свидетельствуют о значительной неоднородности клинических проявлений, включая фенотип клапана и тяжесть его дисфункции, зависимость от морфологии клапана фенотипа аортопатии и развития осложнений. Выделение типов и фенотипов ДАК, фенотипов аортопатии является очередной попыткой прогнозировать течение вальвулоаортопатии для предупреждения развития осложнений и своевременного хирургического лечения. Диагностика ДАК улучшается благодаря более широкому применению визуализирующих методов исследования сердца и аорты, увеличивается количество пациентов, оперированных по поводу дисфункции аортального клапана и осложнений аортопатии. Необходимы рандомизированные клинические исследования по анализу частоты осложнений при различных фенотипах ДАК и аортопатии у пациентов, не оперированных и оперированных по поводу дисфункции аортального клапана и аортопатии.

■ ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Nappi F, Giacinto O, Lusini M, et al. Patients with Bicuspid Aortopathy and Aortic Dilatation. *J Clin Med*. 2022;11(20):6002. doi: 10.3390/jcm1120600
2. Basso C, Boschello M, Perrone C, et al. An echocardiographic survey of primary school children for bicuspid aortic valve. *Am J Cardiol*. 2004;93(5):661–663. doi: 10.1016/j.amjcard.2003.11.031
3. Koski M.G., Dismorr M., Björk H.M., et al. Effect of Bicuspid Versus Tricuspid Aortic Valve Morphology on the Fate of the Ascending Aorta. *J Am Heart Assoc*. 2025;14(8):e38013. doi: 10.1111/JAHA.124.038013
4. Chatrath N., Westaby J., Finocchiaro G., et al. The role of the bicuspid aortic valve in sudden cardiac death-findings at cardiac autopsy. *Cardiovasc Pathol*. 2023;65:107527. doi: 10.1016/j.carpath.2023.107527
5. Michelena H.I., Corte A.D., Evangelista A., et al. International consensus statement on nomenclature and classification of the congenital bicuspid aortic valve and its aortopathy, for clinical, surgical, interventional and research purposes. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2021;60(3):448–476. doi: 10.1093/ejcts/eza
6. Sillesen A-S., Vogg O., Pihl C., et al. Prevalence of Bicuspid Aortic Valve and Associated Aortopathy in Newborns in Copenhagen, Denmark. *JAMA*. 2021;325(5):561–567. doi: 10.1001/2020.27205
7. Nistri S., Basso C., Marzari C., et al. Frequency of bicuspid aortic valve in young male conscripts by echocardiogram. *Am J Cardiol*. 2005;96(5):718–721. doi: 10.1016/j.amjcard.2005.04.05
8. Lester G.D., Jeremy R.W. Prevalence of Bicuspid Aortic Valve: Systematic Review and Meta-Analysis of Prevalence Studies. *medRxiv Cardiovasc Med*. 2023. doi: 10.1101/2023.06.19.23291627
9. Bray J.J.H., Freer R., Pitcher A., Kharbada R. Family screening for bicuspid aortic valve and aortic dilatation: a meta-analysis. *Eur Heart J*. 2023;44(33):3152–3164. doi: 10.1093/eurheartj/ehad320
10. Glotzbach J.P., Hanson H.A., Tonna J.E., et al. Familial Associations of Prevalence and Cause-Specific Mortality for Thoracic Aortic Disease and Bicuspid Aortic Valve in a Large-Population Database. *Circulation*. 2023;148(8):637–647. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.122.060439
11. Di Zhang, Lu Y-T., Zhou Z-M., et al. Clinical characteristics and management of coexistent cardiomyopathy in patients with bicuspid aortic valve. *J Geriatr Cardiol*. 2023;20(3):205–213. doi: 10.26599/1671-5411.2023.03.005
12. Duran A.C., Frescura C., Sans-Coma V., et al. Bicuspid aortic valves in hearts with other congenital heart disease. *J Heart Valve Dis*. 1995;4(6):581–590
13. Schoemaker M.J., Swerdlow A.J., Higgins C.D., et al. Mortality in women with Turner syndrome in Great Britain: a national cohort study. *J Clin Endocrinol Metab*. 2008;93(12):4735–4742. doi: 10.1210/jc.2008-1049
14. Nistri S., Porciani M.C., Attanasio M., et al. Association of Marfan syndrome and bicuspid aortic valve: frequency and outcome. *Int J Cardiol*. 2012;155(2):324–325. doi: 10.1016/j.ijcard.2011.12.009
15. Milleron O., Ropers J., Arnoult F., et al. Clinical Significance of Aortic Root Modification Associated With Bicuspid Aortic Valve in Marfan Syndrome. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2019;12(3):e008129. doi: 10.1016/CIRCIMAGING.118008129
16. Roman M.J., Pugh N.L., Devereux R.B., et al. Aortic Dilatation Associated With Bicuspid Aortic Valve: Relation to Sex, Hemodynamics, and Valve Morphology (the National Heart Lung and Blood Institute-Sponsored National Registry of Genetically Triggered Thoracic Aortic Aneurysms and Cardiovascular Conditions). *Am J Cardiol*. 2017;120(7):1171–1175. doi: 10.1016/j.amjcard.2017.06.061
17. Van Hemelrijk C., Renard M., Loeys B. The Loeys-Dietz syndrome: an update for the clinician. *Curr Opin Cardiol*. 2010;25(6):546–51. doi: 10.1097/HCO.0b013e32833f0220
18. Loeys B.L., Schwarze U., Holm T., et al. Aneurysm syndromes caused by mutations in the TGF-beta receptor. *N Engl J Med*. 2006;355(8):788–798. doi: 10.1056/NEJMoa055695
19. Meester J.A.N., Verstraeten A., Schepers D., et al. Differences in manifestations of Marfan syndrome, Ehlers-Danlos syndrome, and Loeys-Dietz syndrome. *Ann Cardiothorac Surg*. 2017;6(6):582–94. doi: 10.21037/acs.2017.11.03
20. Patel N.D., Crawford T., Magruder J.T., et al. Cardiovascular operations for Loeys-Dietz syndrome: Intermediate-term results. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2017;153(2):406–412. doi: 10.1016/j.jtcvs.2016.10.088
21. Tessler L., Albuissou J., Goudot G., et al. Bicuspid Aortic Valve: Genetic and Clinical Insights. *Aorta (Stamford)*. 2021;9(4):139–146. doi: 10.1055/s-0041-1730294
22. Yang L-T., Foley T.A., Eidem B.W., et al. Double-orifice mitral valve associated and bicuspid aortic valve: forme fruste of Shone's complex? *Eur Heart J*. 2020;21(1):118. doi: 10.1093/ehjci/jez195
23. Mazzanti A., Guz D., Trancuccio A., et al. Natural History and Risk Stratification in Andersen-Tawil Syndrome Type 1. *JACC*. 202;75(15):1772–1784. doi: 10.1016/j.jacc.2020.02.033
24. Verma R., Siu S.C. Aortic dilatation in patients with bicuspid aortic valve. *N Engl J Med*. 2014;370(20):1920–1929. doi: 10.1056/NEJMra1207059
25. Evangelista A., Gallego P., Calvo-Iglesias F., et al. Anatomical and clinical predictors of valve dysfunction and aortic dilation in bicuspid aortic valve disease. *Heart*. 2018;104(7):566–573. doi: 10.1136/heartjnl-2017-311560
26. Michelena H.I., Prakash S.K., Della Corte A., et al. Bicuspid aortic valve: Identifying knowledge gaps and rising to the challenge from the International Bicuspid Aortic Valve Consortium (BAVCon). *Circulation*. 2014;129(125):2691–2704. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.113.007851
27. Kong W.K.F., Reeger M.V., Poh K.K., et al. Inter-ethnic differences in valve morphology, valvular dysfunction, and aortopathy between Asian and European patients with bicuspid aortic valve. *Eur Heart J*. 2018;39(15):1308–1313. doi: 10.1093/eurheartj/ehx562
28. Niaz T., Poterucha J.T., Olson T.M., et al. Characteristic Morphologies of the Bicuspid Aortic Valve in Patients with Genetic Syndromes. *J Am Soc Echocardiogr*. 2018;31(2):194–200. doi: 10.1016/j.echo.2017.10.008
29. Sun B.J., Jin X., Song J.-K., et al. Clinical Characteristics of Korean Patients with Bicuspid Aortic Valve Who Underwent Aortic Valve Surgery. *Korean Circ J*. 2018;48:48–58. doi: 10.4070/kcj.2017.0124
30. Sperling J.S., Lubat E. Forme fruste or 'Incomplete' bicuspid aortic valves with very small raphe: the prevalence of bicuspid valve and its significance may be underestimated. *Int J Cardiol*. 2015;184:1–5.
31. Michelena H.I., Yang L.T., Enriquez-Sarano M., Pochettino A. The elusive 'forme fruste' bicuspid aortic valve: 3D transoesophageal echocardiography to the rescue. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2020;21:1169–1169.
32. Mai Z., Guan L., Mu Y. Association between bicuspid aortic valve phenotype and patterns of valvular dysfunction: A meta-analysis. *Clin Cardiol*. 2021;44:1683–1691. doi: 10.1002/clc.23736
33. Rabus M.B., Kayalar N., Sareyyupoglu B., et al. Hypercholesterolemia association with aortic stenosis of various etiologies. *J Card Surg*. 2009;24(2):146–150. doi: 10.1111/j.1540-1891.2009.00814.x

34. Yagubyan M., Sarkar G., Nishimura R.A., Sundt T.M. C-reactive protein as a marker of severe calcification among patients with bicuspid aortic valve disease. *J Surg Research*. 2004;121(2):281. doi: 10.1016/j.jss.2004.07.049
35. Girdauskas E., Petersen J., Neuman N., et al. Novel Approaches for BAV Aortopathy Prediction – Is There a Need for Cohort Studies and Biomarkers? *Biomolecules*. 2018;8(30):58. doi: 10.3380/biom8030058
36. Masri A., Kalahasti V., Svensson L.G., et al. Aortic Cross-Sectional Area/Height Ratio and Outcomes in Patients With Bicuspid Aortic Valve and a Dilated Ascending Aorta. *Circ Cardiovasc Imaging*. 2017;10:e006249. doi: 10.1161/CIRCIMAGING.116.006249
37. Girdauskas E., Dicha K., Rouman M., et al. Aortic events after isolated aortic valve replacement for bicuspid aortic valve root phenotype: echocardiographic follow-up study. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2015;48(4):e71–76. doi: 10.1093/ejcts/ezv259
38. Girdauskas E., Geist L., Disha K., et al. Genetic abnormalities in bicuspid aortic valve root phenotype: preliminary results. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2017;52(1):156–162. doi: 10.1093/ejcts/ezx065
39. Della Corte A., Bancone C., Dialeto G., et al. The ascending aorta with bicuspid aortic valve: a phenotypic classification with potential prognostic significance. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2014;46(2):240–247, discussion 247. doi: 10.1093/ejcts/ezt621
40. Li R.G., Xu Y.J., Wang J., Liu X.Y., Yuan F., Huang R.T., Xue S., Li L., Liu H., Li Y.J., et al. GATA4 Loss-of-Function Mutation and the Congenitally Bicuspid Aortic Valve. *Am J Cardiol*. 2018;121:469–474. doi: 10.1016/j.amjcard.2017.11.012
41. Michelena H.I., Chandrasekaran K., Topilsky Y., et al. The bicuspid aortic valve condition: the critical role of echocardiography and the case for a standard nomenclature Consensus. *Prog Cardiovasc Dis*. 2018;61(5–6):404–415. doi: 10.1016/j.pcad.2018.11.003
42. Gallan-Gay L., Rodriguez-Palomares J., Guala A., et al. Multimodality imaging in bicuspid aortic valve. *Prog Cardiovasc Dis*. 2020;63(4):442–451. doi: 10.1016/j.pcad.2020.06.003
43. Beckman J.A., et al. 2022 ACC/AHA Guideline for the Diagnosis and Management of Aortic Disease: A Report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Circulation. J Am Coll Cardiol*. 2022;80(24):e223–e393. doi: 10.1016/j.jacc.2022.08.004