

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ У ПОДРОСТКА

Н.А. Щегрова¹, О.В. Аверьянова¹, Л.С. Эверт², докт. мед. наук,

Г.Ф. Левкина¹, Н.А. Качмарик¹, Т.В. Потупчик³, канд. мед. наук

¹Красноярский межрайонный родильный дом №4 – Центр охраны материнства и детства,

²Научно-исследовательский институт медицинских проблем Севера,

³Красноярский государственный медицинский

университет им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого МЗ РФ

E-mail: shegrova_nata@mail.ru

При диспансеризации у подростка, занимающегося спортом, выявлено генетически обусловленное заболевание сердца – гипертрофическая кардиомиопатия.

Ключевые слова: гипертрофическая кардиомиопатия, генетические заболевания сердца, индекс сферичности, диастолическая функция.

Гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП) относится к группе некоронарогенных заболеваний миокарда и является одной из основных и, вероятно, наиболее распространенных форм кардиомиопатий. ГКМП может диагностироваться в любом возрасте – от первых дней до последней декады жизни – независимо от пола и расовой принадлежности, однако преимущественно заболевание выявляется у лиц молодого трудоспособного возраста. Ежегодная смертность больных ГКМП колеблется от 1 до 6%: у взрослых больных она составляет 13%, а в детском и подростковом возрасте у лиц с высоким риском внезапной смерти – 4–6% [2, 15].

ГКМП – одна из относительно частых форм генетически обусловленных заболеваний сердца (0,2%, 1:500 в общей популяции) и одна из наиболее частых причин внезапной сердечной смерти у спортсменов (чаще – в возрасте до 30 лет). К настоящему времени известны 14 белковых компонентов саркомера, выполняющих контрактильную, структурную или регуляторную функции, дефекты которых наблюдаются при ГКМП [3–5].

К наиболее частым причинам ГКМП относятся мутации в генах тяжелой цепи β -миозина и миозинсвязывающего белка С (до 75% всех случаев). В российской популяции больных ГКМП мутации в гене тяжелой цепи β -миозина являются причиной 17% всех и 25% семейных случаев заболевания. В число не генетических этиологических факторов развития ГКМП входят вирусная ин-

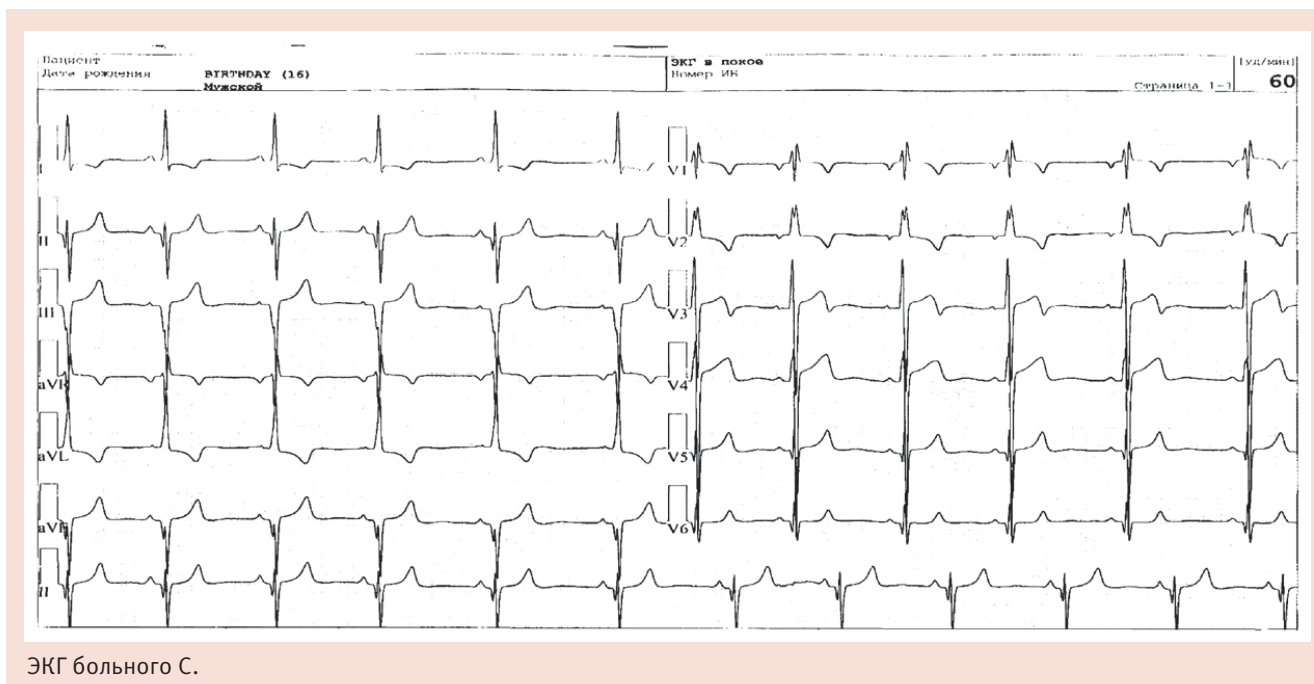
фекция (аденовирус, вирус герпеса, цитомегаловирус), аллергический фактор, токсическое воздействие лекарственных препаратов, гиперкатехоламинемия, а также нарушение иннервации межжелудочковой перегородки [7, 11, 14].

Всем носителям потенциально злокачественных мутаций с целью уменьшения вероятности внезапной смерти рекомендуют регулярное ежегодное обследование и необходимость воздержаться от занятий профессиональным спортом. Риск у спортсменов при наличии ГКМП зависит от электрической нестабильности миокарда и склонности к потенциально летальным желудочковым тахикардиям, что связано с влиянием тренировок и участием в соревнованиях (изменение объема циркулирующей крови, гидратация и обмен электролитов) [9].

Принимая во внимание взаимосвязь ГКМП и риска внезапной смерти у юных спортсменов, а также недавно полученные данные о повышении риска при регулярных занятиях спортом у лиц с сердечно-сосудистыми отклонениями, в рекомендациях по допуску спортсменов с ГКМП к занятиям спортом представлен осторожный, взвешенный подход [6]. Появилась необходимость более пристального внимания к детям, решившим заниматься профессиональным спортом, так как это позволяет выявить патологию сердечно-сосудистой системы, а также определить клиническое течение заболевания у профессиональных спортсменов, своевременно проводить скрининг осложнений, что имеет решающее значение для определения стратегии терапии.

ГКМП проявляется гетерогенными клинической картиной и анамнезом, однако наиболее характерная черта заболевания – необъяснимая асимметричная гипертрофия недилатированного левого желудочка (ЛЖ), определяемая при эхокардиографии (ЭхоКГ) [1, 8, 12, 13].

Приводим клинический случай ГКМП у подростка, выявленный в 2014 г.



Пациент С., 17 лет, родился от 1-й беременности, 1-х родов. Беременность протекала без особенностей, проводилось регулярное скрининговое обследование. Роды срочные, без осложнений. Масса тела при рождении – 3400 г, длина тела – 54 см. На 7-е сутки ребенок переведен в соматическое отделение городской клинической больницы №20 Красноярска с диагнозом: перинатальное поражение головного мозга гипоксического генеза; киста сосудистого сплетения на фоне умеренно выраженного гипертензионного синдрома; дисплазия тазобедренных суставов. При аускультации сердца выслушивался систолический шум, на ЭхоКГ выявлена дополнительная хорда ЛЖ. На 1-м году жизни ребенок наблюдался у невропатолога, в 1 год 2 мес снят с диспансерного учета. Прививки – по возрасту.

По данным ЭКГ в 1 год – ритм синусовый, частота сердечных сокращений 130 в минуту, синдром преждевременной реполяризации желудочков, диффузные метаболические изменения миокарда. В 2 года – оформление в детское дошкольное учреждение. Физическое и нервно-психическое развитие соответствует возрасту (масса тела – 13 кг, рост – 81 см). По данным ЭхоКГ – дополнительная хорда ЛЖ.

По поводу острой респираторной вирусной инфекции обращались 1–2 раза в год в детскую поликлинику. В 8 лет направлен на консультацию к фтизиатру из-за выража туберкулиновой пробы, но рентгенография грудной клетки патологии не выявила. Часто обращался к офтальмологу по поводу миопии. Последнее обращение

к педиатру – в 2008 г. (в возрасте 10 лет) – дискинезия желчевыводящих путей, гипертрофия небных миндалин II степени. Жалоб не предъявлял. На повторные обследования у кардиолога не направлялся. В диспансерные группы по результатам ЭКГ, ЭхоКГ не входил.

Наследственность отягощена: у деда по линии матери диагностирована ГКМП с летальным исходом в возрасте 32 лет.

С 11 лет мальчик занимается спортивным туризмом, физические нагрузки переносит удовлетворительно, жалоб на состояние сердечной деятельности не предъявляет. Впервые в физкультурном диспансере ЭКГ проведена перед соревнованиями в 2014 г. в возрасте 16 лет; выявлены признаки гипертрофии ЛЖ, изменения реполяризации в перегородочной области сердца. По результатам ЭКГ подросток направлен в Федеральный центр сердечно-сосудистой хирургии Красноярска.

ЭхоКГ: выявлено выраженное утолщение стенок ЛЖ; толщина задней стенки – 13 мм (норма – 5–11 мм); межжелудочковая перегородка – 30 мм (норма – 5–10 мм); определено уменьшение объема полости ЛЖ: конечный диастолический размер – 31 мм (норма – 37–55 мм), конечный диастолический объем – 54 мл (норма – 65–193 мл); выходной отдел ЛЖ свободен; диастолическая функция ЛЖ не нарушена. Поставлен диагноз: ГКМП ЛЖ без обструкции выходного тракта.

По данным холтеровского мониторинга: ритм синусовый, периодическая синусовая аритмия, единичные наджелудочковые и желу-

дочковые экстрасистолы, выраженная постоянная элевация интервала ST во II и III отведениях до 4 мм вследствие гипертрофии межжелудочковой перегородки.

Ребенок обследуется в связи с данным диагнозом с периодичностью 1 раз в 3 мес; по данным ЭКГ, холтеровского мониторирования, ЭхоКГ отрицательной динамики не наблюдалось. За период от постановки диагноза по сегодняшний день лекарственную терапию не получает из-за отсутствия объективных жалоб и нарушений ритма сердца.

В октябре 2015 г. приглашен в Центр ультразвуковой и функциональной диагностики на диспансерный осмотр для оценки количественных и качественных характеристик ЛЖ сердца и его диастолической функции. Обследование выявило следующие изменения. По данным ЭхоКГ: в парастернальной позиции по длинной оси ЛЖ (М-режим) – выраженное утолщение межжелудочковой перегородки и задней стенки ЛЖ. Масса миокарда ЛЖ – 360 г; индекс массы миокарда ЛЖ (ИММЛЖ) – 201 г/м² (норма – до 115 г/м²). Конечный диастолический размер ЛЖ – 33 мм при норме 37–55 мм. Конечный диастолический объем ЛЖ уменьшен: 58 мл при норме 65–193 мл. Левое предсердие не увеличено: индекс левого предсердия – 17 мл/м² при норме не более 29 мл/м². При оценке диастолической функции ЛЖ по трансмитральному кровотоку нарушений не отмечено.

Для выявления геометрической перестройки ЛЖ рассчитаны:

- индекс относительной толщины стенок ЛЖ – 1,43 (в норме не превышает 0,45);
- индекс сферичности в систолу – 0,3 (норма – 0,4–0,45);
- индекс сферичности в диастолу – 0,48 (норма – 0,55–0,65).

Приведенные показатели соответствуют таковым при концентрической гипертрофии ЛЖ; ввиду разницы в толщине межжелудочковой перегородки и задней стенки ЛЖ гипертрофия ЛЖ расценена как асимметричная.

ЭКГ: синусовая аритмия; электрическая ось сердца резко отклонена влево; угол α – 64°; блокада передней ветви ножки пучка Гиса; неполная блокада передней ножки пучка Гиса; признаки гипертрофии ЛЖ; выраженное нарушение процессов реполяризации (изменения зубца Т в отведениях I, AVL I–IV); см. рисунок.

В настоящий момент ребенок отстранен от занятий спортом в связи с высоким риском внезапной сердечной смерти. Физкультурная группа в колледже – специальная. Регулярно наблюдается по месту жительства и в Федеральном

центре сердечно-сосудистой хирургии Красноярска. Планируется молекулярно-генетическое исследование.

Приведенный клинический случай демонстрирует необходимость более пристального внимания к детям, решившим заниматься профессиональным спортом. Программа обследования таких детей должна включать в себя тщательный сбор семейного анамнеза (случаи внезапной смерти в семье в возрасте моложе 40 лет; сердечно-сосудистые заболевания у родственников молодого возраста; наличие у родственников ГКМП, дилатационной кардиомиопатии, синдрома Марфана, жизнеугрожающих аритмий). Объем обследования должен определяться в индивидуальном порядке, исходя из данных анамнеза и обязательного ЭКГ-обследования перед отбором в спортивные секции. Для своевременного выявления патологических изменений у профессиональных спортсменов и их коррекции необходим контроль состояния сердечно-сосудистой системы в динамике (обязательные ежегодные ЭКГ, физикальное обследование, по показаниям ЭхоКГ, стресс-тест, магнитно-резонансная томография, кардиоангиография, биопсия, молекулярно-генетическое исследование).

Литература

1. Агеев Ф. Т., Габрусенко С.А., Постнов А.Ю. Клинические рекомендации по диагностике и лечению кардиомиопатий (гипертрофической). Евразийский кардиологический журнал. 2014; 3: 5-23.
2. Беленков Ю.Н., Привалова Е.В., Каплунова В.Ю. Гипертрофическая кардиомиопатия: руководство для врачей. М.: ГЭОТАР-Медиа. 2011.
3. Беленков Ю.Н., Привалова Е.В., Каплунова В.Ю. Гипертрофическая кардиомиопатия – современное состояние проблемы. Вопросы эпидемиологии и номенклатуры, генетики и патофизиологии, вариантов течения и дифференциального диагноза. Кардиология. 2013; 15: 4-12.
4. Габрусенко С.А., Селезнев Д.М., Бочков В.Н. Генетические аспекты гипертрофической кардиомиопатии: Обзор литературы. Практикующий врач. 2000; 18: 2-5.
5. Иманов Б.Ж. Генетические аспекты гипертрофической кардиомиопатии // Кардиология. 2003; 4: 57-61.
6. Национальные рекомендации по допуску спортсменов с отклонением со стороны сердечно-сосудистой системы к тренировочно-соревновательному процессу. Столичная издательская компания. М., 2011 7(6) Приложение.
7. Селезнев Д.М., Габрусенко С.А., Парфенова Е.В. Роль мутаций в гене тяжелой цепи сердечного β -миозина в российской популяции больных с гипертрофической кардиомиопатией. Кардиология. 2005; 4: 15-20.

8. Шапошник И.И., Шапошник О.Д. Развитие признаков дилатационной кардиомиопатии у больных неструктурной гипертрофической кардиомиопатией. Терапевтический архив 1992; 11: 125-126.

9. Шапошник И.И., Жукова Н.В., Катышкина Н.И. Диспансеризация больных кардиомиопатиями. Челябинск, 1993.

10. Школьникова М.А., Абдулатипова И.В., Осокина Г.Г. Болезни сердечно-сосудистой системы у детей в Российской Федерации. Врожденные и приобретенные пороки сердца. Под ред. В.И. Макарова. Архангельск. 2003.

11. Arad M., Penas-Lado M., Monserrat L. et al. Gene mutations in apical hypertrophic cardiomyopathy. Circulation. 2005; 112: 2805-2811.

12. Gersh B.J., Maron B.J., Bonow R.O. ACCF/AHA Guideline for the Diagnosis and Treatment of Hypertrophic Cardiomyopathy: a report of the American College of Cardiology Foundation. American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. Developed in collaboration with the American Association for Thoracic Surgery, American Society of Echocardiography, American Society of Nuclear Cardiology, Heart Failure Society of America, Heart Rhythm Society, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, and Society of Thoracic Surgeons. *Cardiol.* 2011; 58(25): 212-260.

13. Kubo T., Gimeno J.R., Bahl A. et al. Prevalence, clinical significance, and genetic basis of hypertrophic cardiomyopathy with restrictive phenotype. *J. Amer. Coll. Cardiology.* 2007; 49(25): 2419-2426.

14. Laredo R., Monserrat L., Hermida-Prieto M. et al. Beta-myosin heavy-chain gene mutations in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Rev. Esp. Cardiology.* 2006. 9: 1008-1018.

15. Maron B.J., Towbin J. A., Thien G., Antzelevitch C. et al. Contemporary Definitions and Classification of the Cardiomyopathies: An American Heart Association Scientific Statement From the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation.* 2006; 113: 1807-1816.

A CLINICAL CASE OF HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY IN A TEENAGER

N.A. Shchegrova¹, O.V. Averyanova¹, L.S. Evert², G.F. Levkina¹, N.A. Kachmarik¹, T.V. Potupchik³

¹Krasnoyarsk Interdistrict Maternity Hospital Four, Maternity and Child Care Center; ²Research Institute for Medical Problems of the North; ³Prof. V.F. Voino-Yasenetsky Krasnoyarsk State Medical University, Ministry of Health of the Russian Federation

The paper describes a clinical case of the genetic disease hypertrophic cardiomyopathy detected during prophylactic medical examinations in a teenager going in for sports.

Key words: hypertrophic cardiomyopathy, genetic heart disease, sphericity index, diastolic function.