

Кардиомиопатии у детей.

Выполнила: Егорова А. А.

М-21-3-15

Проверила: Бушуева Э.В.

Определение.

- *Кардиомиопатии (КМП) группа гетерогенных заболеваний, характеризующаяся патологией миокарда с его структурными и/или функциональными нарушениями, не обусловленная ишемической болезнью сердца, гипертензией, клапанными пороками и врожденными заболеваниями.*

Определение №2

Кардиомиопатии (от греч. kardia – сердце, mys – мышца, pathos – болезнь) – группа заболеваний, характеризующихся первичными дистрофическими изменениями миокарда. Эта группа включает различные заболевания некоронарного и неревматического происхождения, разные по этиологии (метаболические, эндокринные и другие) и патогенезу, но сходные клинически. Основное клиническое проявление кардиомиопатий – недостаточность сократительной функции миокарда в связи с его дистрофией.

Классификация (Патофизиологическая)

1. Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП)

2. Гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП)

- с обструкцией;
- без обструкции.

3. Рестриктивная кардиомиопатия (РКМП)

- первичная миокардиальная;
- эндомиокардиальная с эозинофилией;
- эндомиокардиальная без эозинофилии.

4. Аритмогенная кардиомиопатия правого желудочка (АКПЖ)

Классификация.

- Первичные (идеопатический) кмк
- Вторичные кмк

Классификация первичных

КМК.

Генетические:

- *ГКМП;*
- *АКМП/дисплазия правого желудочка (АДПЖ);*
- *Некомпактный левый желудочек (НКМ), («зубчатый» миокард);*
- *Нарушения проводящей системы сердца (синдром Ленегре);*
- *Гликогенозы (типы PRKAG2 и Данон);*
- *Митохондриальные миопатии4*
- *Нарушения функции ионных каналов:*
 - *синдром удлиненного интервала QT;*
 - *синдром Бругада;*
 - *катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия;*
 - *синдром укороченного интервала QT;*
 - *южно-азиатский синдром внезапной необъяснимой смерти во сне.*

Смешанные (генетические и негенетические):

- *ДКМП;*
- *Первичная рестриктивная негипертрофическая КМП;*

Приобретенные:

- *Миокардиты (воспалительная КМП);*
- *КМП, обусловленная внезапным эмоциональным стрессом (КМП tako-tsubo);*
- *Перипартальная КМП;*
- *КМП, индуцированная тахикардией;*
- *КМП у детей, матери которых страдают сахарным диабетом (СД) 1-го типа.*

ГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ

Заболевание миокарда, характеризующееся очаговой или диффузной гипертрофией миокарда левого и/или правого желудочка, чаще асимметричной, с вовлечением в гипертрофический процесс межжелудочковой перегородки, нормальным или уменьшенным объемом левого желудочка, сопровождающееся нормальной или увеличенной контрактильностью миокарда при значительном снижении диастолической

- Семейная (генетически обусловленная) ГКМП - заболевание, характеризующееся гипертрофией миокарда, исключаящее наличие у пациента иного заболевания, которое сопровождается гипертрофией миокарда
- Генетически детерминированное заболевание
- Наследование аутосомно-доминантное
- Распространенность 1:500 (0,2%)
- Не зависит от расы и пола

ЭТИОЛОГИЯ.

- 1. Мутации генов, кодирующих синтез сократительных белков миокарда. Дефекты белковых компонентов сердечного саркомера при ГКМП составляют 80-85% всех мутаций: тяжелой цепи β -миозина ~35%, миозинсвязывающего белка C ~35%, тропонина T ~10%. 15-20% всех мутаций обуславливают дефекты эссенциальной и регуляторной легких цепей миозина, α -тропомиозина, α -актина, сердечного тропонина I, тяжелой цепи α -миозина, титина, тропонина C, цАМФ-активируемой протеинкиназы, митохондриальной ДНК.*
- 2. Увеличение массы миокарда ЛЖ и толщины его стенки при инфильтрации интерстиция или при внутриклеточном отложении продуктов метаболизма*

Патогенез.

- **При ГКМП генетическая неполноценность сократительных белков обуславливает нарушение обменных и сократительных процессов в гипертрофированной мышце. Морфологические изменения левого желудочка определяют состояние внутрисердечной гемодинамики.**
- **Основные патогенетические факторы ГКМП:**
 - 1. снижение эластичности и сократительной способности гипертрофированного миокарда левого желудочка с ухудшением его диастолического наполнения, в результате чего работа миокарда, в пересчете на единицу массы миокарда, существенно уменьшается;**
 - 2. несоответствие коронарного кровотока в неизмененных сосудах степени гипертрофии миокарда;**
 - 3. сдавление коронарных сосудов гипертрофированным миокардом;**
 - 4. нарушение скорости проведения возбуждения в желудочках наряду с асинхронным сокращением различных отделов миокарда;**
 - 5. асинергизм сокращения отдельных участков миокарда со снижением пропульсивной способности левого желудочка.**

Клиника.

- *Клинические проявления ГКМП полиморфны и неспецифичны, они варьируют от бессимптомных форм до тяжелого нарушения функционального состояния и внезапной смерти, которая часто наступает в детском или юношеском возрасте, во время физической нагрузки или сразу после нее.*
- *Основные жалобы у детей старшего возраста:*
 1. *быстрая утомляемость;*
 2. *одышка при физической нагрузке, а у части больных и в покое, по ночам, которая обусловлена венозным застоем крови в легких вследствие диастолической дисфункции гипертрофированного левого желудочка;*
 3. *кардиалгии, связанные с несоответствием коронарного кровотока массе миокарда. На развитие ишемии миокарда влияют нарушения процесса расслабления сердечной мышцы, повышение внутримиокардиального напряжения и сдавление интрамуральных коронарных сосудов;*

4. головокружения и обмороки, в части случаев, связаны с резким снижением сердечного выброса вследствие усугубления препятствия изгнанию крови из левого желудочка. У детей это отмечается чаще при физической нагрузке и эмоциональном стрессе;

5. сердцебиение, перебои в работе сердца, синкопальные состояния могут быть обусловлены нарушениями ритма сердца.

- У детей раннего возраста выявление ГКМП нередко связано с возникновением признаков застойной сердечной недостаточности, которая у них развивается чаще, чем у детей старшего**

Анамнез.

При *сборе анамнеза* выявляется отягощенная наследственность:

- ССЗ с гипертрофией миокарда ЛЖ или диагнозом ГКМП;
- внезапно умершие родственники, особенно в молодом возрасте.
- обследование родственников пациента с целью выявления семейных случаев заболевания

Физикальный осмотр.

1. Необструктивная форма

- при необструктивной форме отклонений от нормы при осмотре может не быть, но иногда определяют увеличение продолжительности верхушечного толчка, IV тон сердца.

2. При обструктивной форме

- выявляют усиленный продолжительный верхушечный толчок, занимающий всю систолу вплоть до II тона (признак гипертрофии миокарда левого желудочка)
- систолическое дрожание вдоль левого края грудины,
- пульсацию сонных артерий, быстрый «отрывистый» пульс при пальпации сонных артерий, обусловленные быстрым изгнанием крови в первую половину систолы.
- Грубый веретенообразный систолический шум, возникающий не в раннюю систолу, когда изгнание крови происходит без помех, а спустя некоторое время после I тона. Лучше всего шум слышен у левого края грудины и на верхушке, где из-за сопутствующей митральной недостаточности он становится дующим и пансистолическим. Интенсивность шума нарастает в положении сидя, стоя, на выдохе, при пробе Вальсальвы, то есть при усугублении препятствия изгнанию крови в результате уменьшения пред- и постнагрузки или увеличения сократимости.
- I тон на верхушке сердца в большинстве случаев нормальной звучности, а II тон на основании у ряда больных ослаблен, выявляется IV тон. Нередко определяется нарушение сердечного ритма.

ДНК диагностика.

1. «генотип положительный / положительный фенотип»
2. «генотип положительный / отрицательный фенотип» - *пациент может иметь генотип без формирования фенотипа, или может быть вовлечена лишь часть миокарда ЛЖ и пациенты имеют нормальную массу миокарда ЛЖ (субклиническая ГКМП). В данном случае диагноз правомочно выставлять при наличии дополнительных критериев: отягощенный семейный анамнез, изменения на ЭКГ, наличие тахиаримий, наличия кардиосимптомов.*

Инструментальная диагностика.

1. Рентгенография органов грудной клетки: незначительное увеличение дуг левого желудочка и левого предсердия и закругление верхушки сердца, усиление сосудистого рисунка, связанное с перенаполнением венозного русла. При развитии систолической дисфункции – кардиомегалия.

2. Электрокардиография: вольтажные признаки гипертрофии миокарда левого желудочка и левого предсердия, нарушения процесса реполяризации желудочков, изменения комплекса ST-T, изменения амплитуды зубца T, патологические зубцы Q; нарушения ритма и проводимости (фибрилляция предсердий, желудочковые нарушения ритма, блокады ножек пучка Гиса); синдром перевозбуждения желудочков в виде укорочения интервала PQ или феномена Вольфа-Паркинсона-Уайта.

3. Суточное мониторирование ЭКГ: выявляются нарушения ритма и риск-предикторов желудочковых жизнеугрожающих аритмий; сниженная вариабельность сердечного ритма, изменения сегмента ST-T, дисперсия и удлинение интервала QT; нарушения ритма III-V градации по Lown (суправентрикулярная экстрасистолия >500 за сутки, групповая, неустойчивая и устойчивая суправентрикулярная тахикардия, персистирующая форма мерцательной аритмии), А-V блокады II-III степени, синдром слабости синусового узла, ишемия миокарда (определяют количество эпизодов ишемии, суммарная продолжительность ишемии в течение суток, наиболее продолжительный эпизод ишемии, глубина депрессии сегмента ST).

4. Суточное мониторирование артериального давления (АД): проводят для исключения артериальной гипертензии

5. Эхокардиография (Эхо-КГ): является наиболее информативным методом диагностики.

- *По результатам Эхо-КГ ГКМП классифицируют по гемодинамическим параметрам (на основании систолического градиента давления в выходном отделе ЛЖ)*

А. Обструктивная форма:

- - градиент давления в покое равен или превышает 30 мм рт.ст. (2,7 м/с по данным доплер-ЭхоКГ).

В. Латентная форма:

- - градиент давления менее 30 мм рт.ст. в покое;
- - градиент давления равен или превышает 30 мм рт.ст. при проведении нагрузочной пробы.

С. Необструктивная форма:

- - градиент давления менее 30 мм рт.ст. в покое и при проведении нагрузочной пробы.

I. Критерии УЗИ-диагностики необструктивной ГКМП

- Преимущественно равномерная (концентрическая) или асимметрическая гипертрофия миокарда
- Увеличение массы сердца
- Нет признаков обструкции и переднесистолического движения створок МК.

II. Критерии УЗИ-диагностики обструктивной ГКМП

- Постоянные критерии
 1. *Асимметричная гипертрофия*
 2. У взрослых ≥ 15 мм, 13-14 мм - пограничный размер
 3. У детей ≥ 2 -х стандартных отклонений (z score ≤ 2) принятых норм для данного пола, возраста, веса
 4. Отношение толщины МЖП в диастоле к толщине задней стенки ЛЖ более 1,3
 5. Наличие симметричной гипертрофии не исключает диагноз ГКМП

6. Обструкция выносящего отдела левого желудочка

- Градиент более 30 мм рт.ст. в выходном тракте ЛЖ (скорость потока в выходном отделе ЛЖ 2,7 м/с) или при наличии внутрижелудочковой обструкции на уровне средних отделов ЛЖ более 20 мм рт.ст.

7. Переднесистолическое движение передней створки митрального клапана и ее соприкосновение с межжелудочковой перегородкой в диастолу (SAM-феномен); систолическое дрожание створок аорты

- Непостоянные критерии

1. Аномалии папиллярных мышц (гипертрофия и топографические особенности)
2. Увеличение размеров створок митрального клапана
3. Изменение геометрии ЛЖ (форма «песочных» часов вследствие сужения выходного тракта)
4. Дилатация ЛП
5. Митральная регургитация
6. дилатация ЛЖ в терминальной стадии

При оценке функции левого желудочка, по данным ЭхоКГ, у большинства больных с ГКМП наблюдается повышение фракции выброса, однако важным является нарушение диастолической функции миокарда, характеризующееся уменьшением скорости и полноты активного диастолического расслабления.

6. Магнитно-резонансная томография дает возможность наиболее точно оценить морфологические изменения, оценить распространенность и выраженность гипертрофии миокарда. Особенно ценен метод для диагностики верхушечной формы заболевания и гипертрофии нижней части межжелудочковой перегородки и правого желудочка.

7. Позитронно-эмиссионная томография (ПЭТ) позволяет выявить и оценить степени нарушения регионарной перфузии и метаболизма миокарда.

8. Катетеризация сердца и ангиокардиография в настоящее время проводятся в случаях сопутствующей патологии сердца, в частности, врожденных пороков сердца, а также при решении вопроса о хирургическом лечении заболевания.

Лечение.

Основные задачи:

1. Коррекция основных патофизиологических расстройств гемодинамики (ишемии, диастолической дисфункции, обструкции выносящего тракта, аритмий), обеспечивающих уменьшение выраженности симптомов и улучшающих качество жизни больных;
 2. Воздействие на нейрогуморальные системы, способствующие прогрессированию гипертрофии миокарда и замедление прогрессирования ХСН;
 3. Лечение и профилактика основных осложнений и внезапной сердечной смерти (нарушений ритма сердца, артериальной гипертензии, тромбозов)
- *Необструктивная форма ГКМП* терапии не подлежит, проводится ежегодное клиническое обследование.

- **Обструктивная форма**

1. Исключение вазодилататоров и высоких доз диуретиков
2. Основу терапии ГКМП составляют препараты с отрицательным инотропным действием: β -блокаторы (I) или блокаторы кальциевых каналов (I):

- **Атенолол** - дети по 0,8–1 мг/кг/сутки в два приёма, подростки: 25–50 мг/сутки в два приёма,

или

- **Верапамил** – дети по 2-4 мг/кг/сутки в три приема , подростки: 160-320 мг/сутки, внутрь, в три приема.

3. Антиаритмические препараты (IIA) показаны при тяжелых нарушениях ритма. Предпочтение отдают амиодарону*, соталолу*

- **Амиодарон** – 5 мг/кг/сутки в два приема по схеме (пять дней в неделю), или

- **Соталол** - дети до 6 лет 1- 6 мг/кг/сутки в 2-4 приема.

4. Детям старше 6 лет по 1-4 мг/кг/сутки в 2-4 приема.

5. При развитии СН терапия согласно рекомендациям по ведению больных с ХСН (I) (см. рекомендации по ХСН)

- **Хирургическое лечение ГКМП** показано при:

1) отсутствии клинического эффекта от активной медикаментозной терапии у симптомных больных с выраженной асимметричной гипертрофией МЖП и субаортальным градиентом давления в покое, равным 50 мм рт. ст. и более;

2) выраженной латентной обструкции и наличии значительных клинических проявлений.

Классической операцией является чрезаортальная септальная миэктомия по A. Morrow.

- **Имплантация кардиовертера – дефибриллятора (ИВ)**

Показана больным после остановки сердца вследствие ЖТ, ЖТ резистентной к антиаритмической терапии.

Критерии эффективности лечения

- увеличение продолжительности жизни;
- уменьшение степени обструкции выносящего тракта ЛЖ;
- отсутствие жизнеугрожающих нарушений ритма, синкопе, стенокардии;
- предотвращение развития сердечной недостаточности;
- повышение качества жизни – удовлетворительная переносимость бытовых физических нагрузок.

Дифференциальный диагноз

- Прежде всего, исключают приобретенные и врожденные пороки сердца (стеноз устья аорты), эссенциальную артериальную гипертензию, спортивное сердце, некомпактный миокард.

Профилактика инфекционного эндокардита

- Больные с обструктивной формой ГКМП относятся к группе риска, при стоматологических, эндоскопических, малых хирургических

ДИЛАТАЦИОННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ (ДКМП)

- Заболевание, характеризующееся дилатацией ЛЖ с его систолической дисфункцией при отсутствии гемодинамической перегрузки (артериальной гипертензии, клапанной патологии) или ишемической болезни сердца, которые могли бы вызвать такое нарушение глобальной систолической функции ЛЖ. Дилатация правого желудочка (ПЖ) и его дисфункция могут присутствовать, однако это не обязательно для диагноза.

Эпидемиология

- ДКМП у детей является самой распространенной кардиомиопатией, встречается во всех странах мира и в любом возрасте. Частота выявления ДКМП у детей составляет 0,57 случаев на 100000 в год, что в 10 раз ниже, чем у взрослых, отмечается преобладание больных мужского пола, частота которых колеблется от 62 до 88%

Этиология

Наследственная.

- Ген неизвестен, мутации саркомерных белков (см. ГКМП), мутации белков ZF полосы, мутации генов цитоскелета, дистрофина, десмина, метавинкулина, сакрогликанового комплекса, CRYAB, эпикардина, генов ядерной мембраны: ламина A/C, эмерина. ДКМП со слабо выраженной дилатацией полостей: мутации генов белка, вставочных дисков (см. АПЖКМП). Митохондриальные цитопатии.

- **Ненаследственные ДКМП**

- Болезнь Кавасаки, эозинофилия (синдром Чердж-Стросса - Churg Strauss), воздействие лекарств, послеродовая, эндокринная, нутритивная (недостаточность тиамина, карнитина, селена, гипофосфатемия, гипокальциемия), алкогольная, тахикардиомиопатия.
- ДКМП может встречаться на поздней стадии инфекционного воспалительного поражения миокарда (20%). В отличие от острого (активного) миокардита, при котором размеры полости ЛЖ обычно не изменены, для воспалительной ДКМП характерно наличие в миокарде клеточных элементов хронического воспаления в сочетании с дилатацией полости ЛЖ и снижением фракции выброса. В таких случаях для подтверждения диагноза необходимо гистологическое или иммуноцитохимическое исследование. При воспалительной ДКМП характерна персистенция вирусных белков, высокие титры IgG/M.

Дифференциальный диагноз

- С врожденными пороками сердца, хроническим миокардитом, аритмогенной дисфункцией миокарда, аритмогенной дисплазией правого желудочка, ревмокардитом, экссудативным перикардитом и специфическими кардиомиопатиями.

Клиника.

Вариабельна и определяется главным образом стадией НК и ФК СН (см. клинические рекомендации при ХСН). На ранних этапах заболевание протекает мало- или бессимптомно, субъективные проявления нередко отсутствуют, дети не предъявляют жалоб. Кардиомегалию, изменения на ЭКГ часто выявляют случайно при профилактических осмотрах или при обращении к врачу по другому поводу. Это объясняет позднее выявление патологии.

- Первые клинические проявления ДКМП у детей включают:
 1. одышку, вначале при физической нагрузке (кормлении), кашель;
 2. повышенную потливость, беспокойство, отказ от грудного кормления;
 3. боли в животе, тошноту, рвоту, диспептические явления;
 4. синкопальные состояния, головокружения;
 5. быструю утомляемость, снижение толерантности к физическим нагрузкам.

инструментальная

диагностика.

Базируется на основных принципах обследования больных с ХСН (см. рекомендации по ХСН).

- 1. Электрокардиография (ЭКГ):** признаки перегрузки или гипертрофии предсердий или желудочков сердца, патологическое отклонение электрической оси сердца влево или вправо, нарушения сердечного ритма и проводимости, нарушения процесса реполяризации миокарда (ST– и T–изменения).
- 2. Суточное мониторирование ЭКГ:** аритмии и латентная ишемия миокарда. **Эхокардиография (Эхо-КГ)** выявление структурных и функциональных нарушений со стороны миокарда и клапанов сердца.
- 3. Рентгенография в прямой и боковой проекциях:** выявляет кардиомегалию, усиление сосудистого рисунка.

4. Катетеризация сердца и ангиокардиография: давление или содержание кислорода в полостях сердца, давление заклинивания в легочных сосудах. Ангиокардиография позволяет получить изображение не только центральных, но и периферических отделов магистральных сосудов.

5. Магнитно-резонансная томография (МРТ): анатомические, геометрические, биохимические (с помощью магнитной спектроскопии) характеристики миокарда; может быть использована в случаях недоступности зоны интереса при Эхо-КГ, для анализа взаимоотношений сердца и сосудов с другими органами.

6. Радиоизотопное исследование и позитронно-эмиссионная томография (ПЭТ): определение жизнеспособности миокарда, выявления зон его повреждения или недостаточного кровоснабжения.

7. Исследования с дозированной физической нагрузкой (нагрузочный тест): велоэргометрия или тредмил до достижения критериев остановки. Также

Лабораторная диагностика

- *Общий анализ крови*
- *Общий анализ мочи и учет ее количества*
- *Биохимический анализ крови*
- *Иммунологические и серологические исследования*
- *Коагулограмма*
- *Анализ газового состава крови и КЩС*
- *Определение уровня натрийуретических пептидов*
- *Определение маркеров повреждения миокарда уровня тропонинов I или T*

Лечение.

Терапия базируется на коррекции и профилактике основных клинических проявлений заболевания и его осложнений:

1. хронической сердечной недостаточности
2. нарушений ритма сердца и тромбозов:

А. антикоагулянты непрямого действия: -
Варфарин

Б. антитромботические препараты -
Ацетилсалициловая кислота, Дипиридамол

3. Основные мероприятия по лечению СН обычно одинаковы и не зависят от причин, вызвавших развитие СН, и включают: организацию правильного режима и ухода за больным, диетотерапию, оксигенотерапию, фармакотерапию (см. клинические рекомендации по ХСН)

Критерии эффективности лечения ДКМП:

- отсутствие прогрессирования СН, расширения камер сердца и снижения фракции выброса левого желудочка;
- отсутствие осложнений ДКМП (тромбоэмболий и опасных для жизни нарушений ритма сердца);
- удовлетворительная переносимость физической нагрузки и улучшение качества жизни

РЕСТРИКТИВНАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ (РКМП)

- Редкое заболевание миокарда, которое характеризуется нарушением диастолической функции и повышением давления наполнения желудочков при нормальной или малоизмененной систолической функции миокарда, отсутствии его значимой гипертрофии. Явления недостаточности кровообращения у таких больных не сопровождаются увеличением объема левого желудочка.

Эпидемиология

Заболевание встречается в различных возрастных группах, как среди взрослых, так и у детей (от 4 до 63 лет). Однако чаще болеют дети, подростки, а также молодые мужчины, у которых заболевание начинается раньше и протекает тяжелее. На долю РКМП приходится 5% всех случаев КМП. Возможны семейные случаи заболевания.

Классификация.

- Из выделенных в классификации ВОЗ (1995г.) двух форм РКМП, первая, **первично миокардиальная**, протекает с изолированным поражением миокарда аналогично таковым при ДКМП, вторая, **эндомиокардиальная**, характеризуется утолщением эндокарда и инфильтративными, некротическими и фиброзными изменениями в мышце сердца.
- При эндомиокардиальной форме и выявлении эозинофильной инфильтрации миокарда заболевание расценивается как **фибропластический эндокардит Леффлера**. В случае отсутствия эозинофильной инфильтрации миокарда говорят об **эндомиокардиальном фиброзе Девиса**

Этиология.

Болезнь может быть идиопатической (первичной) или вторичной, обусловленной инфильтративными системными заболеваниями (амилоидоз, гемохроматоз, саркоидоз, опухолевая инфильтрация и др.). Предполагается генетическая детерминированность болезни, однако характер и локализация генетического дефекта, лежащего в основе фибропластического процесса, пока не выяснены. Спорадические случаи могут быть следствием аутоиммунных процессов, спровоцированных перенесенными бактериальными (стрептококковыми) и вирусными (энтеровирусы Коксаки В или А) или паразитарными (филяриоз) заболеваниями.

Патогенез.

- Вследствие эндомиокардиального фиброза или инфильтративного поражения миокарда уменьшается податливость желудочков, нарушается их наполнение, что приводит к росту конечного диастолического давления, перегрузке и дилатации предсердий и легочной гипертензии. Систолическая функция миокарда длительное время не нарушается, не наблюдается и дилатации желудочков. Толщина их стенок обычно не увеличена (за исключением амилоидоза, лимфомы).
- В дальнейшем прогрессирующий фиброз эндокарда приводит к нарушению диастолической функции сердца и развитию резистентной к лечению хронической сердечной недостаточности.

Клиника.

- Характерные жалобы

- слабость;
 - повышенная утомляемость;
 - одышка при незначительной физической нагрузке;
 - кашель (часто усиливающийся в положении лежа);
 - отеки;
 - увеличение живота;
 - отставание в физическом развитии.
-
- Клинические проявления болезни обусловлены развитием НК преимущественно по

При осмотре.

- цианотичный румянец;
- набухание и пульсация шейных вен, более выраженное в горизонтальном положении;
- пульс слабого наполнения;
- систолическое артериальное давление снижено;
- толчок локализован, верхняя граница смещена вверх за счет атриомегалии;
- часто выслушивается ритм галопа, в значительной части случаев - неинтенсивный систолический шум митральной или трикуспидальной недостаточности;
- гепатомегалия значительно выражена, печень плотная, край острый;
- нередко отмечаются периферические отеки, асцит;
- при выраженной недостаточности кровообращения при аускультации выслушиваются мелкопузырчатые хрипы над нижними отделами обоих легких.

Диагностика.

Диагноз ставят на основании семейного анамнеза, клинической картины, результатов физического обследования, данных ЭКГ, ЭхоКГ, рентгенографии органов грудной клетки, компьютерной томографии или магнитно-резонансной томографии, а также катетеризации сердца и эндомикардиальной биопсии. Данные лабораторных исследований не информативны. Подозревать рестриктивное поражение миокарда следует у больных с хронической сердечной недостаточностью, у которых отсутствуют дилатация и резко выраженные нарушения сократительной функции левого желудочка

1. ЭКГ

- На ЭКГ регистрируются признаки гипертрофии пораженных отделов сердца, особенно выраженная перегрузка предсердий. Нередко, снижение сегмента ST и инверсия зубца T. Возможны нарушения ритма сердца и проводимости. Тахикардия не характерна.

2. Рентгенография органов грудной клетки:
размеры сердца немного увеличены или не изменены, отмечается увеличение предсердий и венозный застой в легких.

3. Эхо-КГ позволяет исключить ДКМП и ГКМП, но недостаточно информативна для исключения *констриктивного перикардита*

4. Компьютерная томография (КТ) и МРТ

Эти методы имеют значение для дифференциальной диагностики РКМП с констриктивным перикардитом, позволяют оценить состояние листков перикарда и исключить их кальциноз.

5. Эндомиокардиальная биопсия

Данное исследование проводят для уточнения этиологии РКМП. Оно позволяет выявить фиброз миокарда при идиопатическом миокардиальном фиброзе, характерные изменения при амилоидозе, саркоидозе и гемохроматозе

- **Дифференциальный диагноз**
- РКМП дифференцируют в первую очередь с констриктивным перикардитом. Для этого оценивают состояние листков перикарда, исключают их кальциноз с помощью КТ. Проводят также дифференциальную диагностику между РКМП, вызванными разными причинами (при болезнях накопления – гемохроматозе, амилоидозе, саркоидозе, гликогенозах, липидозах).

Лечение.

- Малоэффективно, временное улучшение наступает при проведении терапевтических мероприятий в ранние сроки от начала заболевания. Проводят симптоматическую терапию в соответствии с общими принципами лечения ХСН в зависимости от тяжести клинических проявлений (*см. клинические рекомендации по ХСН*), при необходимости – купирование нарушений сердечного ритма.
- При гемохроматозе улучшение функции сердца достигается путем воздействия на основное заболевание. Терапия саркоидоза с применением ГКС не влияет на патологический процесс в миокарде. При эндокардиальном фиброзе резекция эндокарда с протезированием митрального клапана иногда позволяет улучшить состояние больных. Единственным радикальным методом лечения идиопатической РКМП является трансплантация сердца.

Прогноз.

Прогноз чаще неблагоприятный, больные умирают от рефрактерной ХСН, тромбоэмболий и других осложнений. Состояние пациентов обычно средней тяжести и тяжелое. 70% больных погибает в течение 5 лет.

АРИТМОГЕННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ ПРАВОГО ЖЕЛУДОЧКА (АДПЖ)

Заболевание мышцы сердца, характеризующееся прогрессирующим замещением миоцитов ПЖ жировой или фиброзно-жировой тканью, приводящим к атрофии и истончению стенки желудочка, его дилатации, сопровождающееся желудочковыми нарушениями ритма различной степени тяжести, включая фибрилляцию желудочков.

Эпидемиология.

- Распространенность АДПЖ неизвестна, считается, что она может варьировать в пределах от 1:3000 до 1:10 000. Первые клинические проявления могут возникнуть в юношеском возрасте, редко — после 40 лет

Этиология и патогенез.

- Причина заболевания неизвестна. Имеются данные о наследственном характере дисплазии. Наиболее вероятным типом наследования является аутосомно-доминантный.

Клиника.

Длительное время заболевание протекает бессимптомно. В этот период органическое повреждение, лежащее в основе АДПЖ, медленно прогрессирует. Клинические признаки АДПЖ (сердцебиение, пароксизмальная тахикардия, головокружение или обмороки) обычно появляются в подростковом или юношеском возрасте. Ведущими клиническими проявлениями при этом являются жизнеугрожающие аритмии: желудочковая экстрасистолия или тахикардия (обычно имеет графику блокады левой ножки пучка Гиса), эпизоды фибрилляции желудочков; реже – суправентрикулярные (предсердные тахиаритмии, мерцание или трепетание предсердий). Первым проявлением заболевания может служить внезапная остановка кровообращения, которая наступает во время физических нагрузок или напряженной

Диагностика.

- Малоинформативна ввиду разных причин развития данного состояния. Точная идентификация возможна только при длительном наблюдении. Иногда заболевание может быть заподозрено при отсутствии увеличения размеров сердца на рентгенограмме.

1.ЭКГ

- **ЭКГ** покоя у пациентов с АДПЖ имеет ряд характерных особенностей, позволяющих предположить наличие заболевания. Так, продолжительность желудочковых комплексов в правых грудных отведениях может превышать продолжительность QRS-комплексов в левых грудных отведениях. Длительность интервала QRS в отведении VI превышает 110 мсек (чувствительность 55% и специфичность 100%). Большая продолжительность QRS-комплексов в правых грудных отведениях по сравнению с левыми сохраняется и в случаях блокады правой ножки пучка Гиса.
- Весьма характерны различные эктопические желудочковые аритмии, вплоть до стойкой желудочковой тахикардии, при которой желудочковые комплексы обычно имеют вид блокады левой ножки пучка Гиса, а электрическая ось сердца может быть отклонена как вправо, так и влево. Пароксизмальная желудочковая тахикардия в большинстве случаев возникает в правом желудочке и легко индуцируется при электрофизиологическом исследовании.

2. При рентгенологическом исследовании органов грудной клетки в большом проценте случаев выявляются нормальные морфометрические показатели.

3. Эхокардиографические критерии АКПЖ:

- умеренная дилатация правого желудочка;
- локальное выпячивание и дискинезия нижней стенки или верхушки сердца;
- изолированное расширение выходного тракта правого желудочка;
- повышение интенсивности отраженных сигналов от правого желудочка;
- увеличение трабекулярности правого желудочка.

4. МРТ считается наиболее перспективным визуализирующим методом диагностики АКПЖ, позволяющим обнаруживать структурные нарушения, такие как фокальное истончение стенки и локальные аневризмы.

5. Ценную информацию дает **рентгеноконтрастная вентрикулография**. При этом характерна дилатация ПЖ в сочетании с сегментарными нарушениями его сокращения,

Диф. диагностика

- Проводится с ДКМП с преимущественным поражением правого желудочка. Считается, что при ДКМП с преимущественным поражением правого желудочка преобладают симптомы правожелудочковой недостаточности, а при аритмогенной дисплазии правого желудочка – желудочковые аритмии. Предполагается, что эндомиокардиальная биопсия позволит дифференцировать ДКМП и АДПЖ. При гистологическом исследовании биоптатов и аутопсий выявляют следующие изменения, характерные для аритмогенной дисплазии правого желудочка: жировую инфильтрацию (замещение) миокарда, атрофические или некротические изменения кардиомиоцитов, интерстициальный фиброз, интерстициальные инфильтраты из мононуклеаров

Лечение.

1. Направлено на устранение наблюдаемых аритмий сердца. Для этого применяются антиаритмические препараты разных групп: *соталол**, *амиодарон**, *верапамил** и др.
2. При устойчивой желудочковой тахикардии следует провести катетерное разрушение аритмогенного очага или имплантацию кардиовертера-дефибриллятора

Прогноз.

- Часто неблагоприятный. Каждый пятый больной молодого возраста, умирающий внезапно, страдает данной патологией. Каждый десятый пациент, страдающий аритмогенной дисплазией правого желудочка, умирает от застойной сердечной недостаточности и тромбоэмболических осложнений. Основной причиной смерти является электрическая нестабильность миокарда.

СИНДРОМ НЕКОМПАКТНОГО МИОКАРДА ЛЕВОГО ЖЕЛУДОЧКА (НМЛЖ)

- Распространенность НМЛЖ в общей популяции по некоторым оценкам составляет от 0,05% до 0,25% в год, в то время как по данным эмпирических исследований 20
- среди всех взрослых пациентов, прошедших Эхо-КГ-исследование, НМЛЖ был обнаружен у 0,014% - 0,26%
- Составляет 9,2 % среди всех диагностированных кардиомиопатий, занимает третье место в структуре кардиомиопатий после гипертрофической и дилатационной. НМЛЖ - один из редких видов кардиомиопатий, врожденное поражение миокарда, являющееся следствием нарушения его развития на этапе эмбриогенеза и характеризующееся повышением трабекулярности миокарда, как правило, левого желудочка и наличием глубоких межтрабекулярных пространств (лакун), сообщающихся с полостью желудочка.

Распространённость

- Распространенность НМЛЖ в общей популяции по некоторым оценкам составляет от 0,05% до 0,25% в год, в то время как по данным эмпирических исследований среди всех взрослых пациентов, прошедших Эхо-КГ-исследование, НМЛЖ был обнаружен у 0,014% - 0,26%
- Составляет 9,2 % среди всех диагностированных кардиомиопатий, занимает третье место в структуре кардиомиопатий после гипертрофической и дилатационной

Этиология и патогенез.

- Известно два типа наследования: аутосомно-рецессивный и сцепленный с полом, составляющий 44% наблюдений.
- НМЛЖ является клинически и генетически гетерогенным, обусловлен нарушением развития миокарда в процессе эмбрионального развития. Основным признаком этого заболевания – глубокие трабекулы в миокарде левого желудочка и межжелудочковой перегородке, что влечет за собой снижение систолической функции левого желудочка. В части случаев в патологический процесс может вовлекаться миокард правого желудочка. Может сочетаться с признаками дилатационной кардиомиопатии, или врожденными пороками сердца. Чаще всего встречаются сочетания НМЛЖ с дефектами межпредсердной перегородки (ДМПП), изолированными или множественными дефектами межжелудочковой перегородки (ДМЖП), стенозом легочных артерий, однако описаны и некоторые другие виды пороков. Может встречаться в сочетании с нейромышечными заболеваниями, такими как метаболическая миопатия; синдромы – Барта (Barth), Отахара (Ohtahara), Ройфман (Roifman), Мелника-Нидлза (Melnick-Needles), микрофтальмии с линейными кожными дефектами (MLS - microphthalmia with linear skin defects), ногтей-надколенника (Nail-Patella) и Нунан (Noonan): мышечные дистрофии Бекера

Классификация.

1. Морфологические типы:

- лакунарный - некомпактный миокард представлен сетью хорошо визуализирующихся трабекул с широкими, глубокими лакунами;
- губчатый - некомпактный миокард представлен чередованием множества мельчайших лакун (менее 1 мм) и трабекул, трудно различимых друг от друга;
- смешанный - визуализируются трабекулы и лакунарные пространства, менее выраженные, чем при лакунарном типе.

2. Типы ремоделирования сердца у детей с НМЛЖ:

- дилатационный;
- рестриктивный;
- гипертрофический.

Клиника.

- Сердечная недостаточность, желудочковые аритмии, системная или легочная эмболия. Нарушение диастолической и систолической функций. Диастолическая дисфункция характеризуется нарушением процессов расслабления и наполнения левого желудочка в результате уменьшения объема его полости при повышенной трабекулярности. Одним из возможных механизмов возникновения систолической дисфункции является хроническая ишемия миокарда, обусловленная нарушением коронарной микроциркуляции.
- Часто встречаются нарушения сердечного ритма и проводимости сердца. Возможны желудочковые аритмии, фибрилляция предсердий, пароксизмальная или постоянная формы желудочковой тахикардии. Причиной системных и легочных эмболий при некомпактном миокарде левого желудочка чаще всего является мерцательная аритмия с последующим формированием тромбоза в области межтрабекулярных пространств, где скорость кровотока значительно снижена

Диагностика.

- Включает проведение Эхо-КГ с определением соотношения компактного слоя миокарда к некомпактному, ЭКГ, ХМ ЭКГ, МРТ сердца, поиск мутаций в гене TAZ молекулярно-генетическими методами у больных, а также диагностика гетерозиготного носительства у родственников пациентов.

1. Эхо – КГ – я является одним из важнейших неинвазивных методов диагностики некомпактного миокарда. В соответствии с ультразвуковой картиной стенка некомпактного миокарда состоит из двух слоев: компактного эпикардимального и некомпактного эндокардимального. Некомпактный слой представлен утолщенными трабекулами с глубокими межтрабекулярными пространствами преимущественно в области апикальных и средних сегментов нижней и боковой стенок левого желудочка, поэтому эпикардимальный слой тоньше эндокардимального. Отмечается дилатация левого желудочка, снижение систолической функции и нарушение диастолической функции преимущественно по рестриктивному типу. Гипокинезия миокарда отмечается как в зонах с некомпактностью, так и в нормальных сегментах левого желудочка

2. ЭКГ

Не имеет специфических признаков. На электрокардиограмме больных некомпактным миокардом левого желудочка выявляются: отклонение электрической оси сердца влево, гипертрофия миокарда левого желудочка, признаки нарушения реполяризации желудочков, изменения конечной части желудочкового комплекса, суправентрикулярная и желудочковая экстрасистолии, блокады ножек пучка Гиса, WPW-синдром, атриовентрикулярные блокады различной степени выраженности, фибрилляция предсердий и другие нарушения

Лечение.

В настоящее время остается неспецифичным и симптоматическим. Оно базируется на коррекции и профилактике трех основных клинических проявлений некомпактного миокарда: сердечной недостаточности, аритмий и эмболических осложнений. При отсутствии эффекта от проводимой терапии, торпидном течении заболевания возможна постановка в лист ожидания на трансплантацию сердца. Больным со «злокачественными» нарушениями ритма необходима установка кардиовертера-

Диф.диагностика.

- Следует дифференцировать с разными формами идиопатических кардиомиопатии (дилатационной, гипертрофической, рестриктивной), а также тромбозом левого желудочка, дополнительными трабекулами, аномально расположенными хордами, персистирующими синусоидами при аномальном отхождении левой коронарной артерии от легочного ствола, атрезией легочной артерии при интактной межжелудочковой перегородке, опухолями сердца.

Прогноз.

Прогноз больных с ИНЛЖ зависит от объема пораженных сегментов, общей сократительной способности миокарда, времени возникновения и скорости нарастания симптомов сердечной недостаточности. Наиболее неблагоприятный прогноз наблюдается у пациентов с ФВ менее 35 %. Основную угрозу для здоровья и жизни больных представляет развитие и прогрессирование сердечной недостаточности. Необходима профилактика тромбоэмболических осложнений.