



Кардиомиопатии у детей

Кафедра педиатрии РУДН, МДГКБ

Доцент кафедры педиатрии РУДН,

детский кардиолог МДГКБ

Кантемирова М.Г.

Кардиомиопатии

- Неоднородная группа заболеваний миокарда, связанных с нарушением механической и/или электрической функции, которые обычно сопровождаются патологическим ремоделированием желудочков сердца (дилатацией или гипертрофией) и обусловлены различными причинами, многие из которых – генетические (Maron B., Towbin J., Thiene G., et al. *Circulation*. – 2006. – v.113. – p.1807-1816)

Все кардиомиопатии могут быть разделены на две большие группы

- ◎ **Первичные**, при которых изолированно или преимущественно поражается миокард;
- ◎ **Вторичные**, при которых имеет место генерализованное (полиорганное) заболевание, а сердце - лишь один из пораженных органов.

Классификация первичных кардиомиопатий (Американская ассоциация сердца, 2006)

- ◎ I. Генетические кардиомиопатии
- ◎ II. Смешанные: генетические и негенетические кардиомиопатии
- ◎ III. Приобретенный кардиомиопатии:

Генетические кардиомиопатии

- 1. Гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП)
- ◎ 2. Аритмогенная кардиомиопатия или дисплазия правого желудочка (АКПЖ)
- ◎ 3. Некомпактный левый желудочек («губчатый миокард»)
- ◎ 4. Нарушение проводящей системы сердца (синдром Ленегра)
- ◎ 5. Гликогенозы (PRKAG2-тип и Данон-тип)
- ◎ 6. Митохондриальные миопатии
- ◎ 7. Нарушения ионных каналов:
 - ◎ А. Синдром удлинённого интервала QT
 - ◎ В. Синдром Бругада
 - ◎ С. Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия
 - ◎ Д. Синдром укорочённого интервала QT
 - ◎ Е. Южноазиатский синдром внезапной необъяснимой смерти во сне.

Смешанные генетические и негенетические кардиомиопатии

- ① 1. Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП)
- ② 2. Первичная рестриктивная негипертрофическая кардиомиопатия

Приобретенные кардиомиопатии

- ① 1. Миокардит (воспалительная кардиопатия)
- ② 2. Кардиомиопатия, обусловленная внезапным эмоциональным стрессом
- ③ 3. Перипартальная кардиомиопатия
- ④ 4. Кардиомиопатии, индуцированные тахикардией (аритмогенные кардиомиопатии)
- ⑤ 5. Кардиомиопатии у детей, матери которых страдают сахарным диабетом.

Вторичные КМП

- I. Кардиомиопатии при инфильтративных заболеваниях
- II. Кардиомиопатии при болезнях накопления
- III. Токсические кардиомиопатии
- IV. Кардиомиопатии с сочетанным поражением эндокарда и миокарда
- V. Кардиомиопатии при гранулематозных заболеваниях
- VI. Кардиомиопатии с эндокринной патологией

Классификация КМП (ВОЗ/МОФК, 1995, в модификации ЕОК, 2008)

- ⦿ Дилатационная (ДКМП)
- ⦿ Гипертрофическая (ГКМП)
- ⦿ Рестриктивная (РКМП)
- ⦿ Аритмогенная правожелудочковая (АКПЖ)
- ⦿ Неклассифицируемые КМП:
некомпактный миокард, гистиоидная КМП и др.

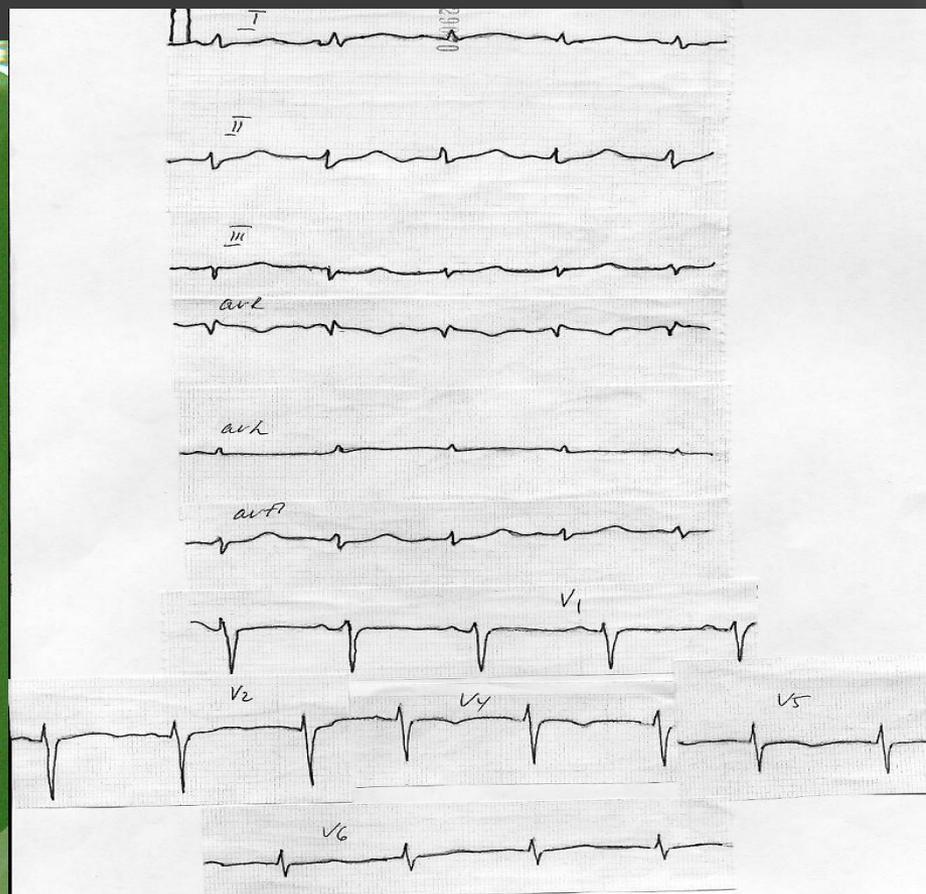
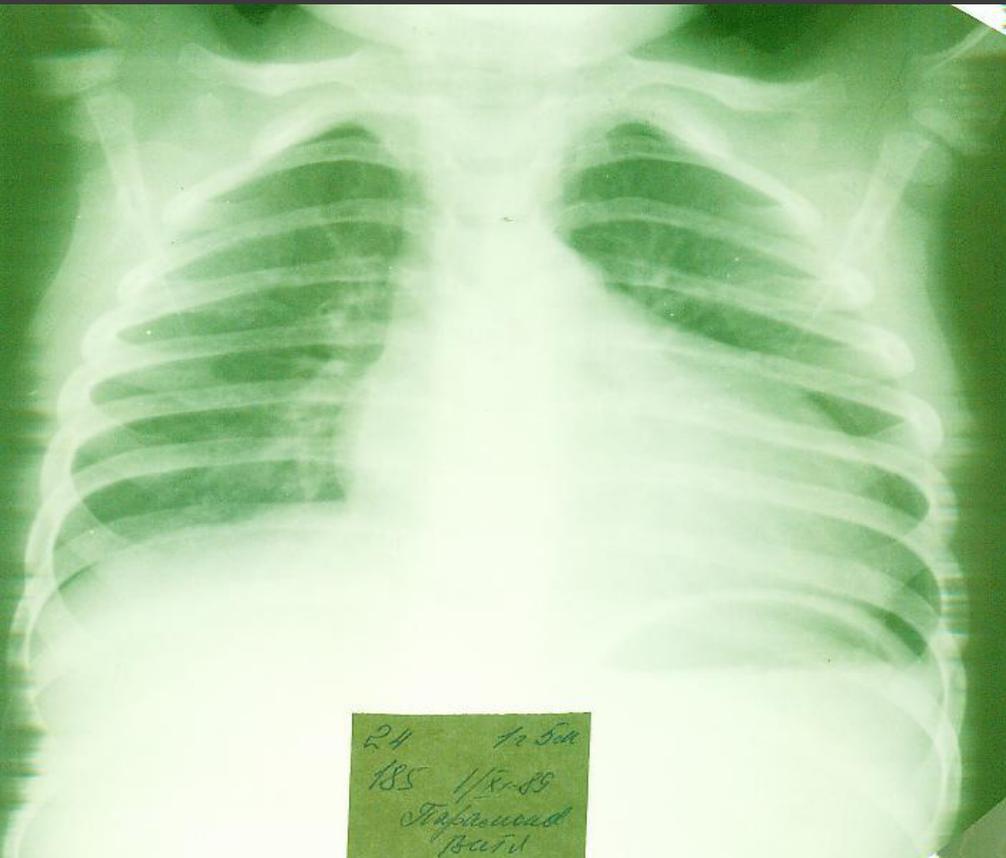
Основные клинические синдромы КМП

- Кардиомегалия
- Сердечная недостаточность
- Нарушения сердечного ритма
- Тромбоэмболический синдром

Морфологическая фенотипическая, функциональная классификация кардиомиопатий (1995, 2008 WHO/ISFC),

- 1. Дилатационная кардиомиопатия – резкое расширение полостей желудочков (больше левого) со снижением сократительной способности миокарда.
- 2. Гипертрофическая кардиомиопатия – выраженная гипертрофия левого желудочка и межжелудочковой перегородки.
- 3. Рестриктивная кардиомиопатия – уменьшение растяжимости стенок желудочков вследствие распространенного интерстициального фиброза в сочетании с резким утолщением эндокарда.
- 4. Аритмогенная кардиомиопатия (дисплазия) правого желудочка.

ДКМП



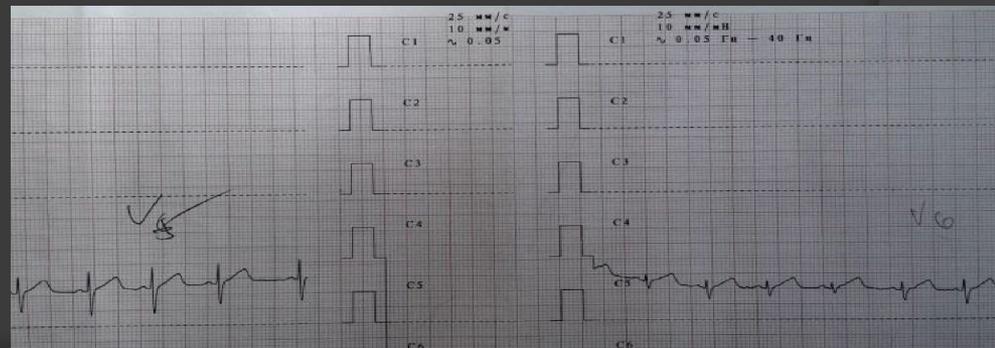
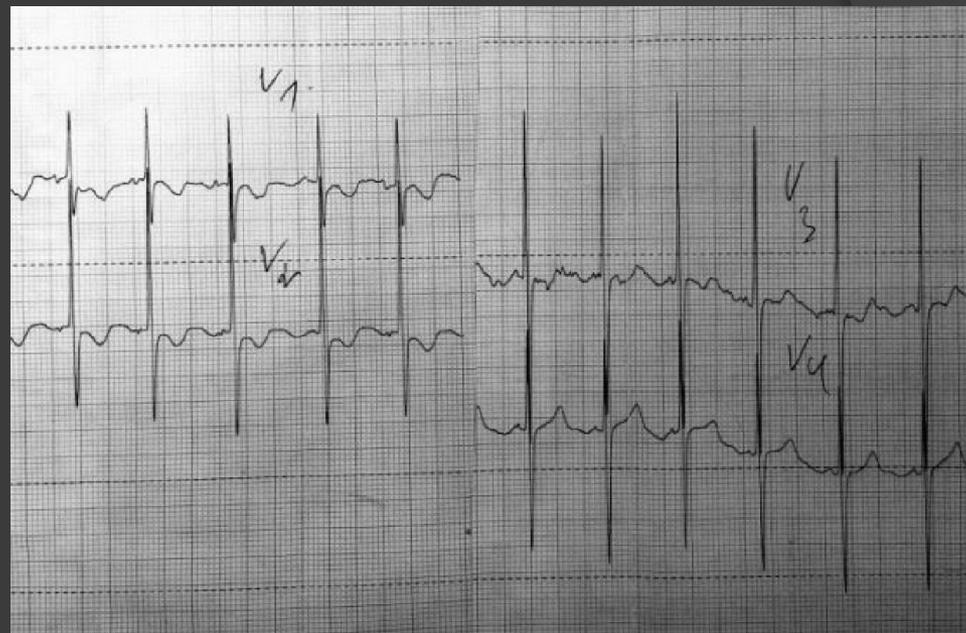
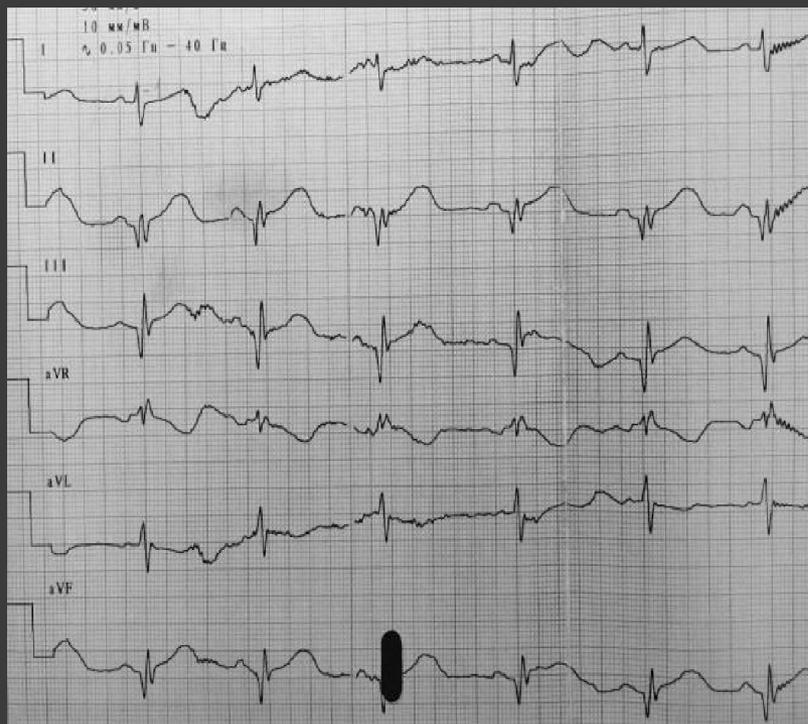
ДКМП (тромб в ЛЖ)



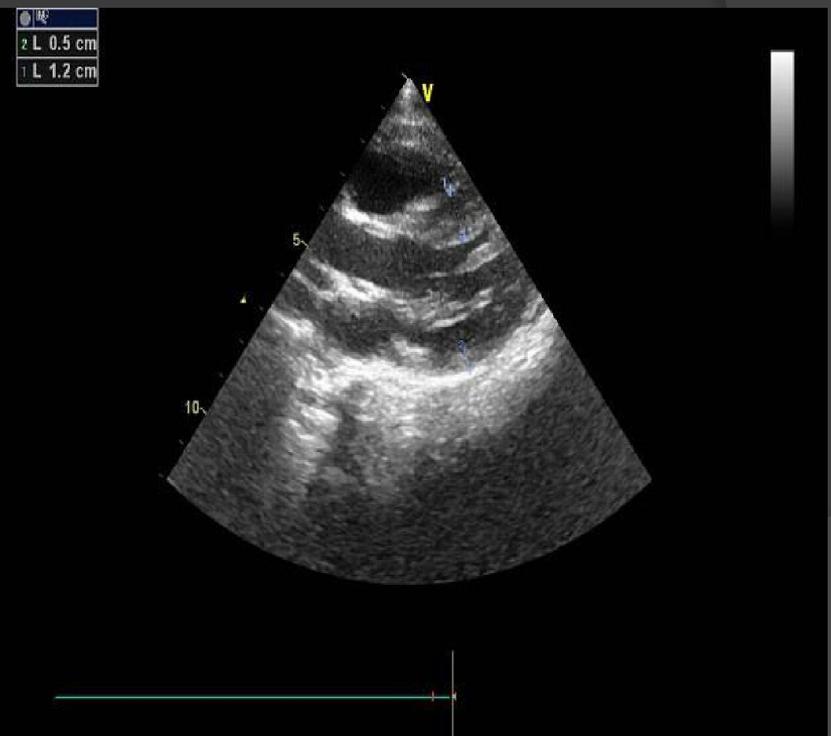
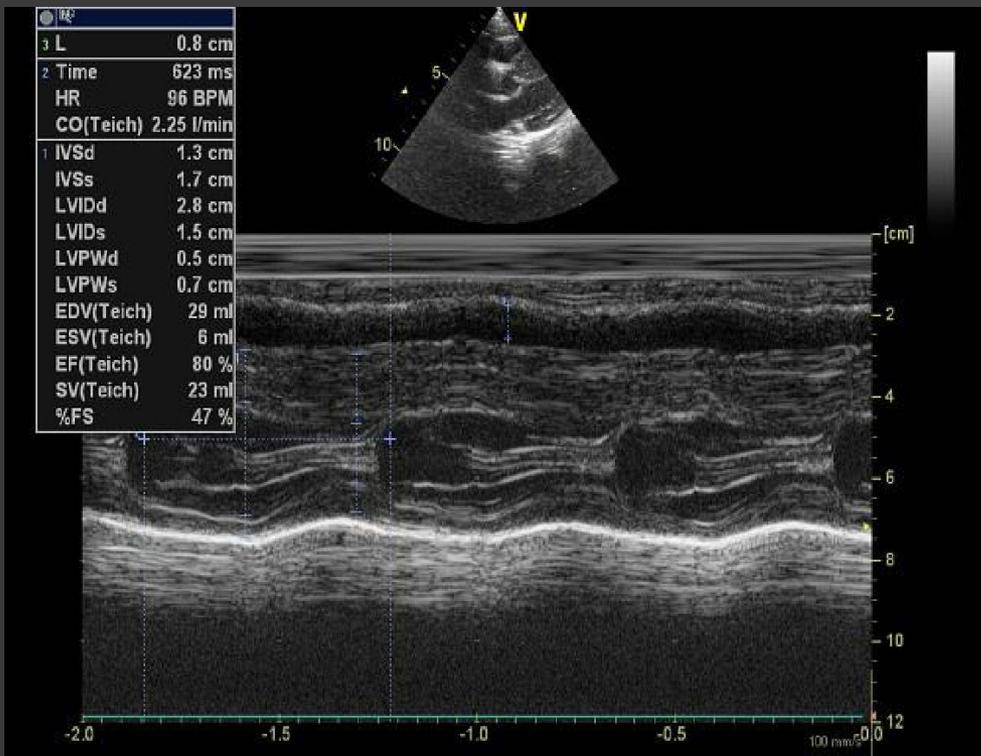
Морфологическая фенотипическая, функциональная классификация кардиомиопатий (1995, 2008 WHO/ISFC),

- 1. Дилатационная кардиомиопатия – резкое расширение полостей желудочков (больше левого) со снижением сократительной способности миокарда.
- 2. Гипертрофическая кардиомиопатия – выраженная гипертрофия левого желудочка и межжелудочковой перегородки.
- 3. Рестриктивная кардиомиопатия – уменьшение растяжимости стенок желудочков вследствие распространенного интерстициального фиброза в сочетании с резким утолщением эндокарда.
- 4. Аритмогенная кардиомиопатия (дисплазия) правого желудочка.

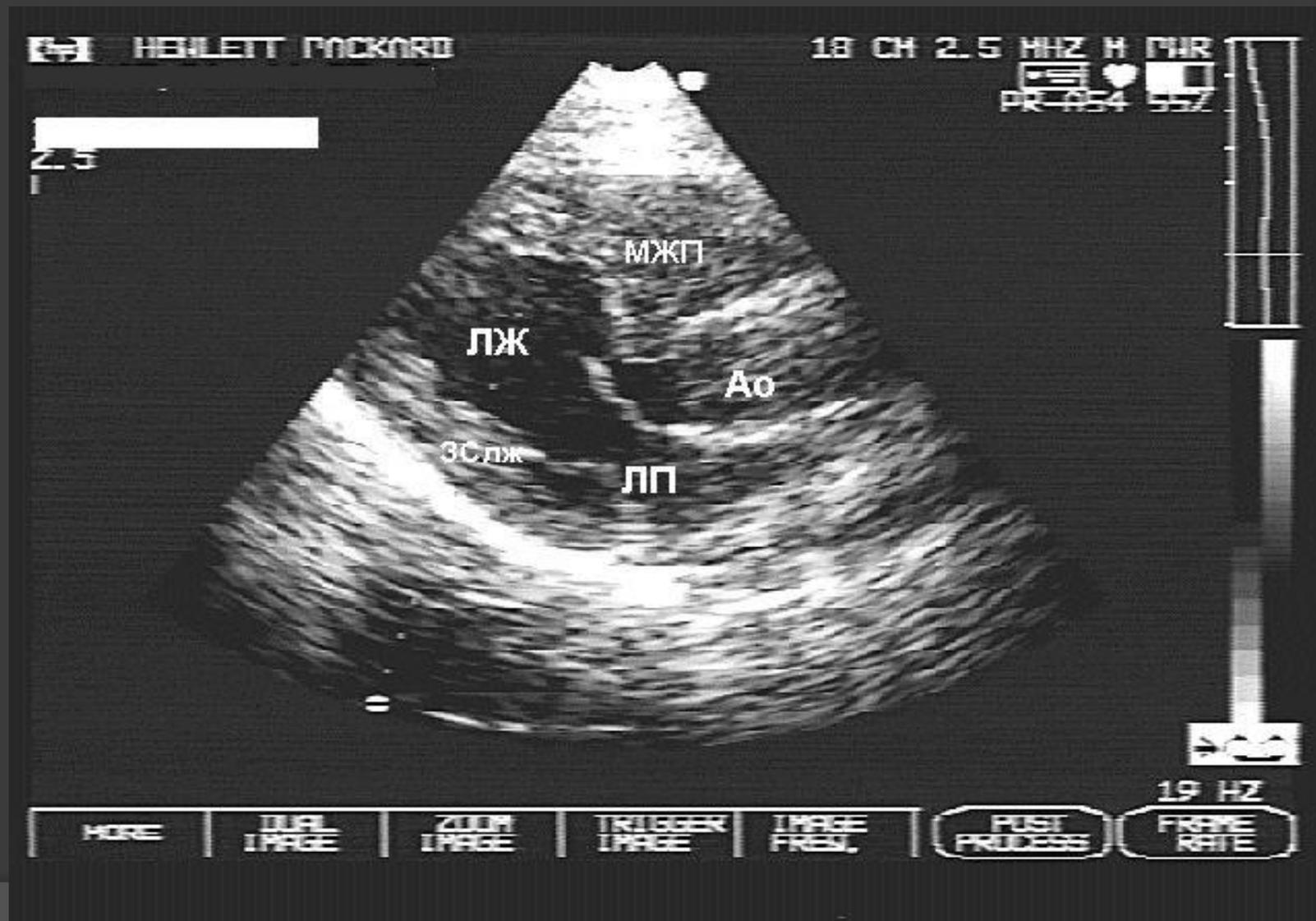
ЭКГ (перв. ГКМП) неопределенное положение ЭОС.
Синусовый ритм с ЧСС 100 уд/мин. Отмечается патологически глубокий з.Q в отведениях II, III, aVF. Амплитуда з.R в тех же отведениях значительно снижена. (Ермоленко В.С. 2016)



ЭхоКГ (ГКМП): асимметричное утолщение миокарда левого желудочка (МЖП 12мм, ЗСЛЖ 5мм), правый желудочек не утолщен. Полость левого желудочка уменьшена (КДР/КСР 28/15мм), размеры остальных полостей в пределах возрастной нормы. Систолическая функция левого желудочка повышена (ФВ по Тейхольцу 80%). Нарушение диастолической функции левого желудочка (E/A >1,0; E 0,8 м/сек; A 0,7 м/сек) DTI МЖП e/a/s - 0,08/0,11/0,08, ЗСЛЖ e/a/s 0,08/0,06/0,07 Крупные сосуды клапаны не изменены.



ЭХОКГ при ГКМП



Рентгенограмма органов грудной клетки
пациента с первичной ГКМП. (КТИ 0,5)



Эхокг Светланы С., 7 лет: Вторичная ГКМП, обструктивная форма. Атаксия Фридрейха

- Симметричная гипертрофия левого желудочка с толщиной МЖП до 20мм , ЗСЛЖ до 15 мм и расчётной массой миокарда до 271 г (норма до 120 г для площади тела $0,8 \text{ м}^2$) . Критический субаортальный стеноз за счет гипертрофии МЖП и папиллярных мышц. Диаметр ВОЛЖ в самом узком месте 3-4 мм) с пиковым градиентом давления до 100 мм.рт.ст.

Вторичная ГКМП



SEREBRIAKOVA SVETA, 7 Y
Морозовская ДГКБ

ID: dos-30223-5
7 shum

*aaaa
3S

15:30:30
04-Apr-13



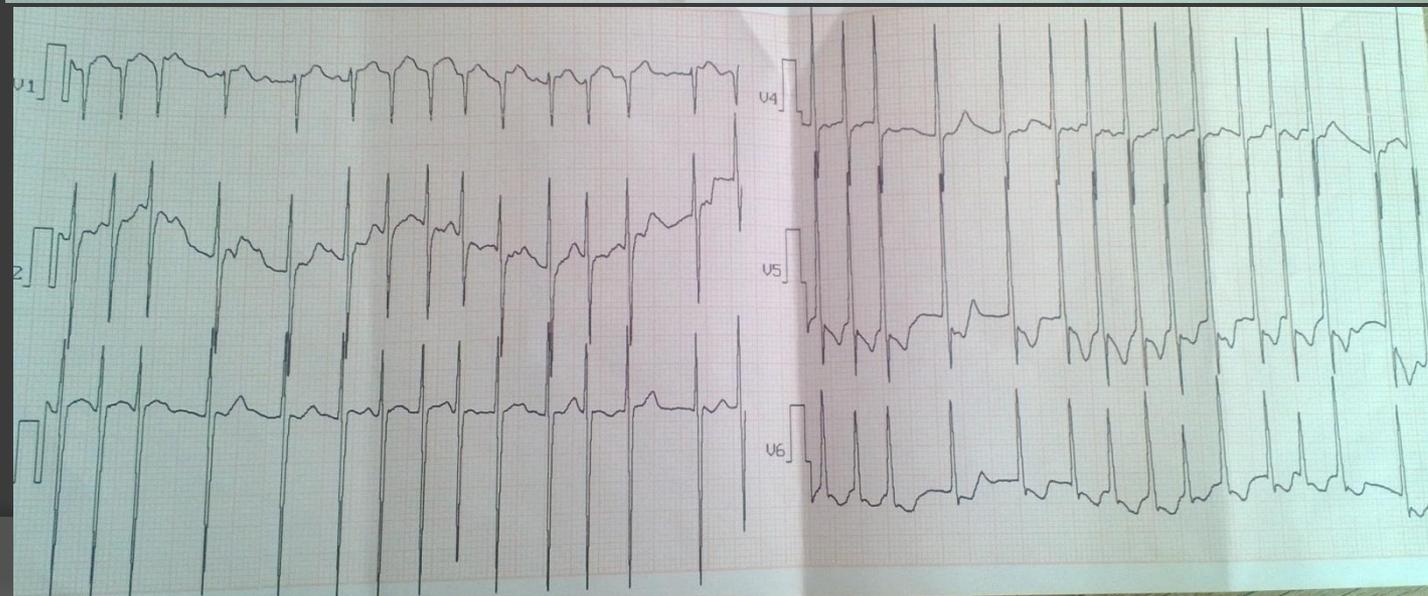
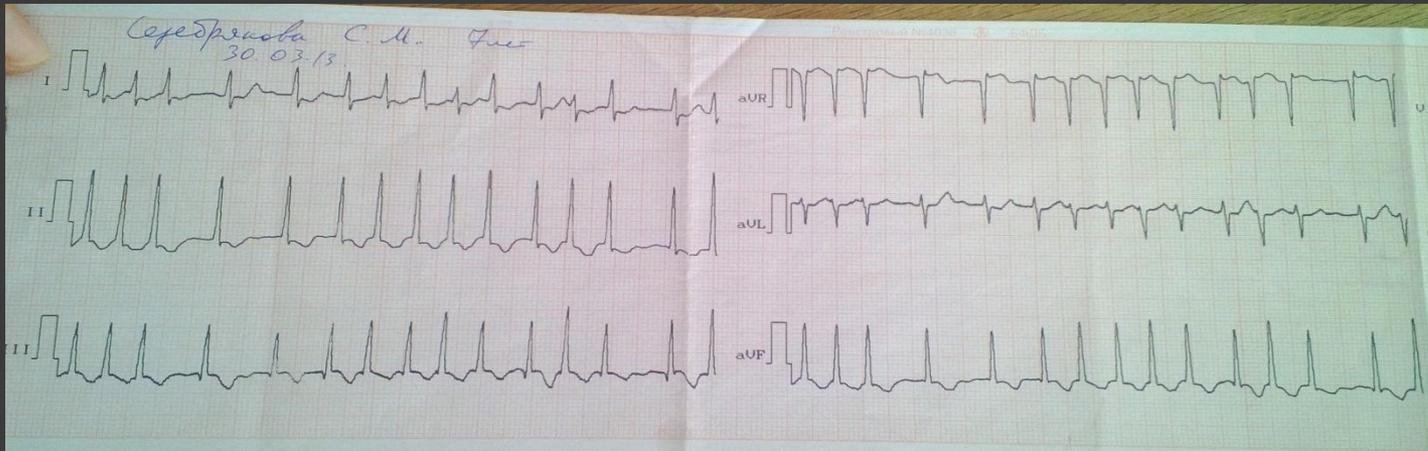
1 IVSd = 3.05 cm
LVIDd = 3.19 cm
LVPWd = 1.22 cm
2 IVSs = 3.52 cm
LVIDs = 1.15 cm
LVPWs = 2.26 cm

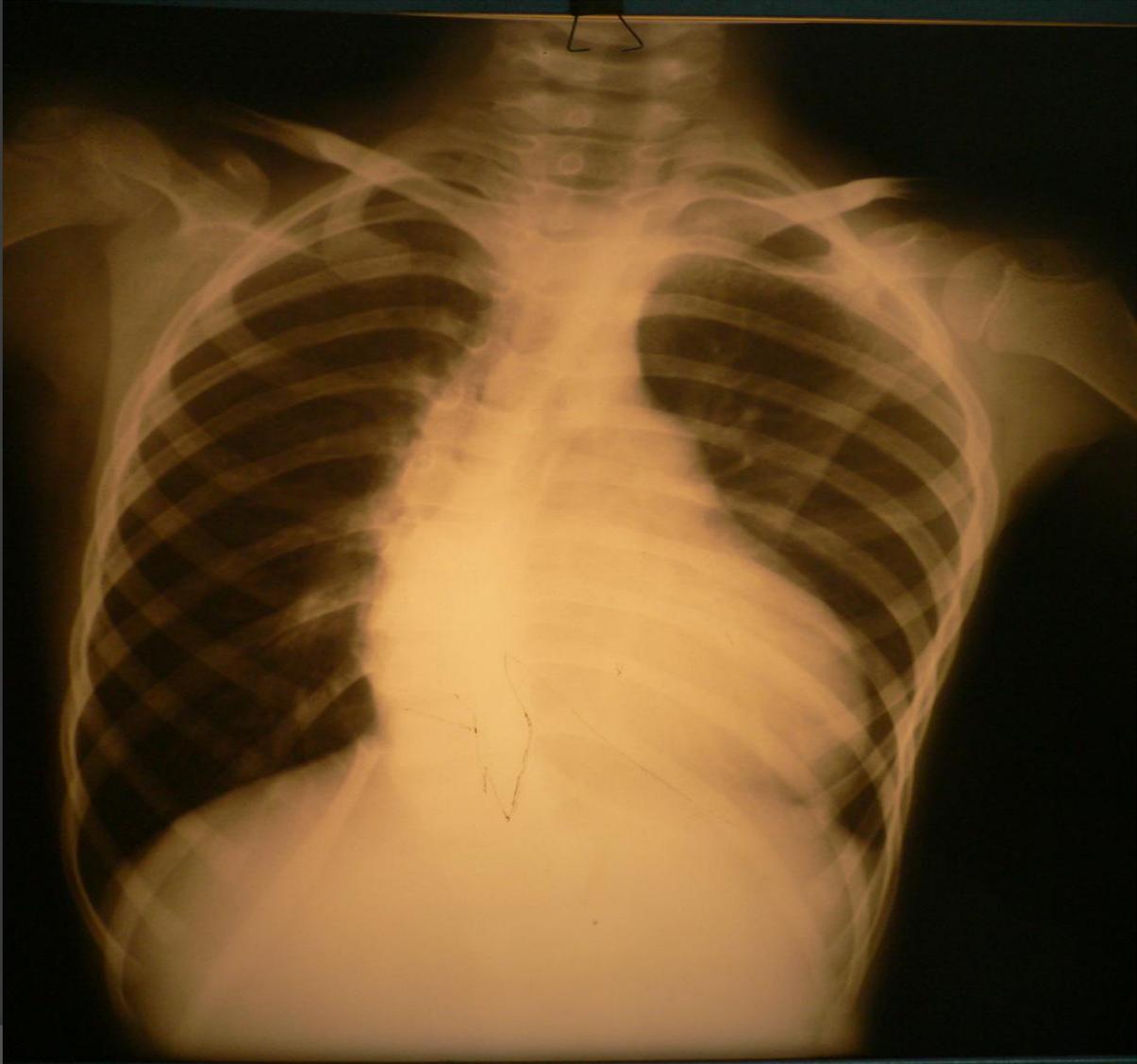
EF: 93 %
%FS: 64 %

2D 10 cm
32 f/s
f: 2.0 MHz H
DR: 65 dB
R: 2.0 G: 78
M G: 68
100 mm/sec



100 115 120. Вертикальное положение ССС.
Эктопическая суправентрикулярная тахикардия.
Гипертрофии левого желудочка с нарушением
кровообращения в нем.





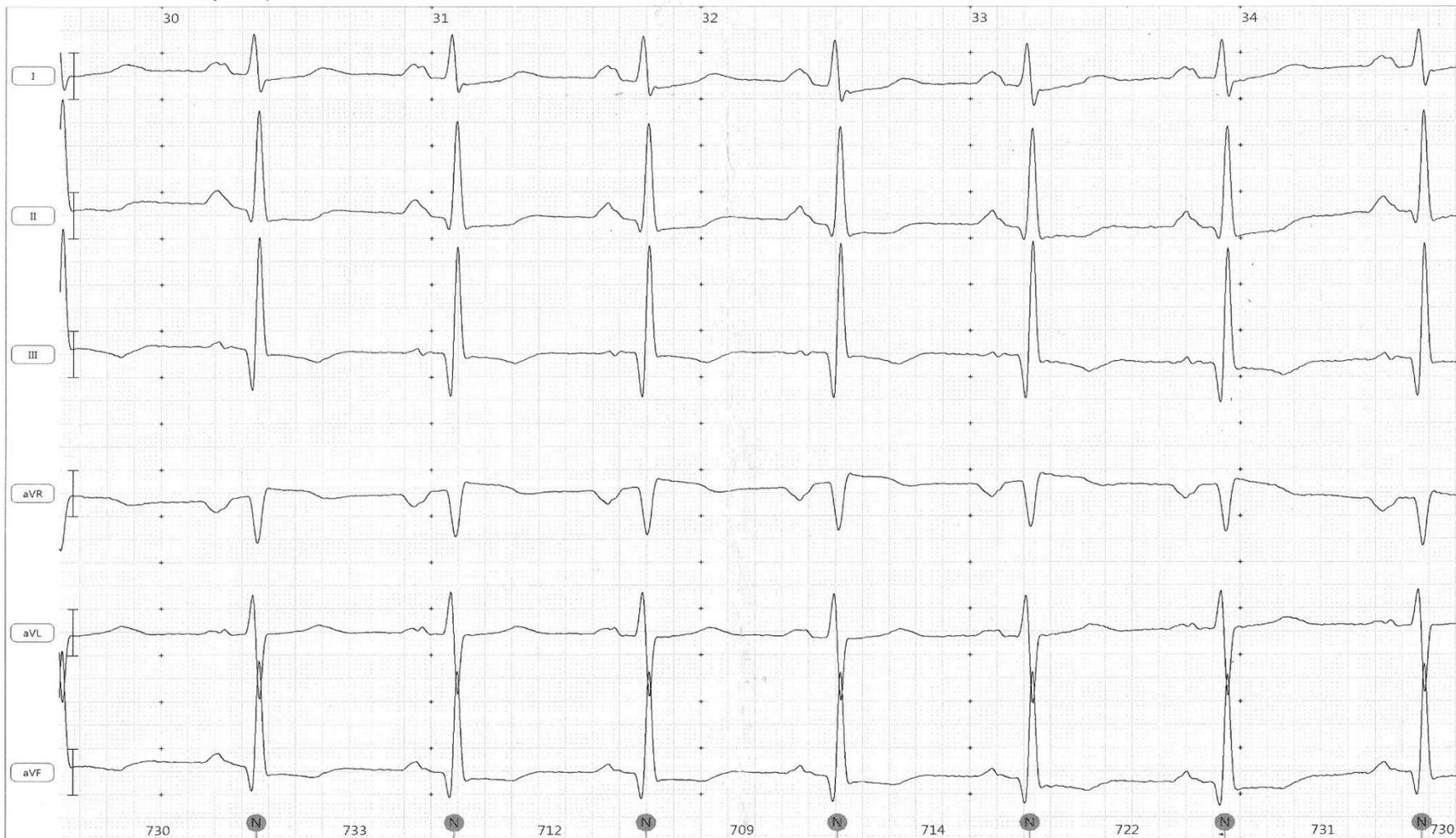
Морфологическая фенотипическая, функциональная классификация кардиомиопатий (1995, 2008 WHO/ISFC),

- 1. Дилатационная кардиомиопатия – резкое расширение полостей желудочков (больше левого) со снижением сократительной способности миокарда.
- 2. Гипертрофическая кардиомиопатия – выраженная гипертрофия левого желудочка и межжелудочковой перегородки.
- 3. Рестриктивная кардиомиопатия – уменьшение растяжимости стенок желудочков вследствие распространенного интерстициального фиброза в сочетании с резким утолщением эндокарда.
- 4. Аритмогенная кардиомиопатия (дисплазия) правого желудочка.

ЭКГ Кристины М., 10 лет РКМП

25.03.2015 15:10:44 наш Мишукова Кристина, -, пол: женский

Поли-Спектр-NET © Нейрософт www.neurosoft.ru



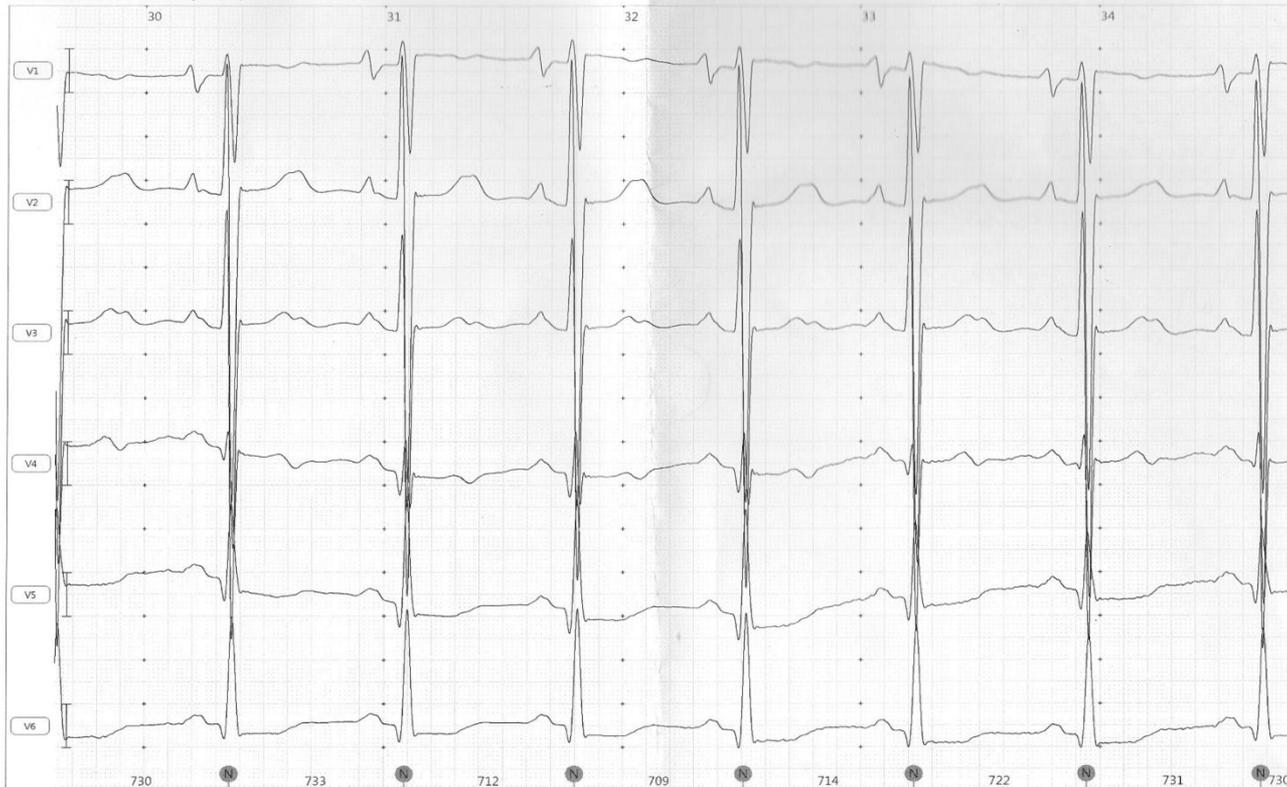
50 мм/с; 10 мм/мВ; 35Гц; ~50Гц; ЧС: 84 уд./мин

Лист 1 из 1

Отклонение ЭОС вправо, гипертрофия обоих предсердий, ЛЖ с нарушением кровообращения в нем

25.03.2015 15:10:44 наш Мишукова Кристина, -, пол: женский

Пила Спектр НЕТ © Нейрософт www.нейрософт.ru



50 мм/с; 10 мм/мВ; 35Гц; ~50Гц; ЧСС: 84 уд./мин

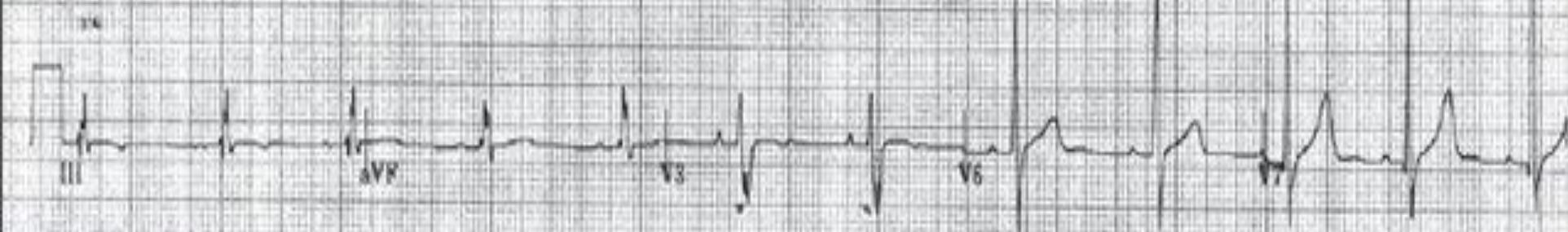
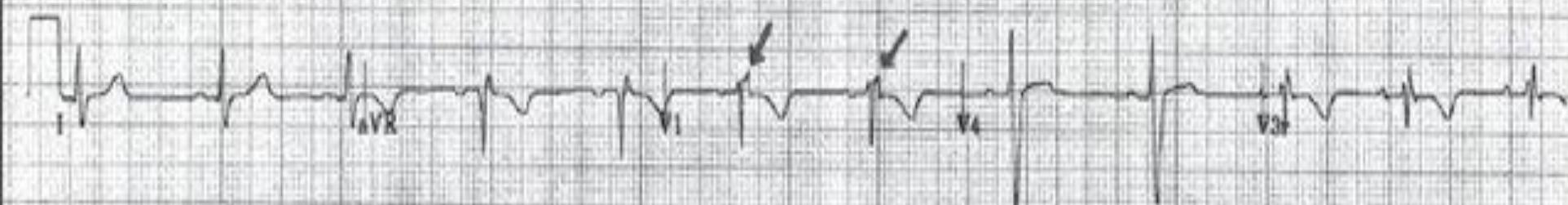
Лист 1 из 1

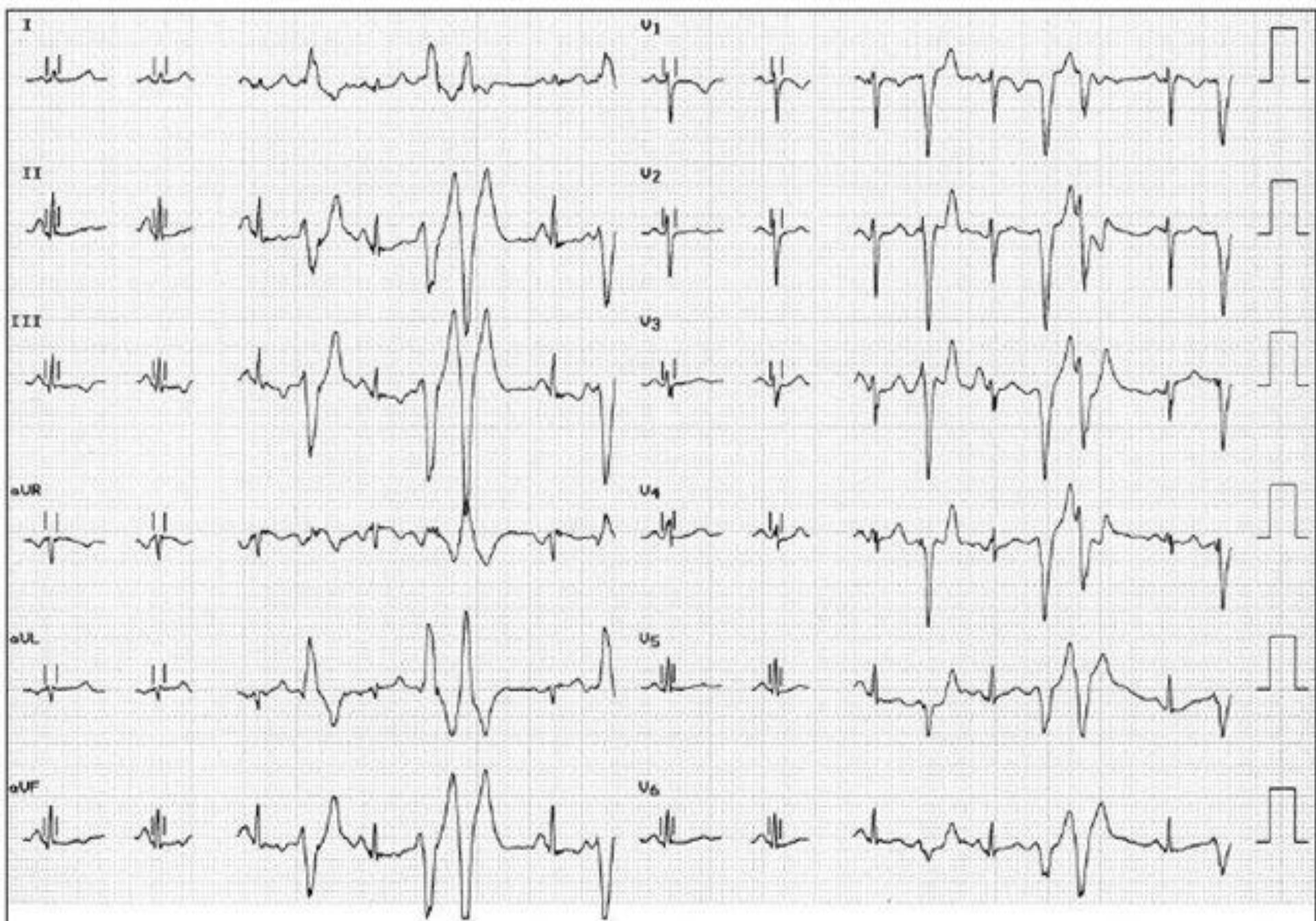
Морфологическая фенотипическая, функциональная классификация кардиомиопатий (1995, 2008 WHO/ISFC),

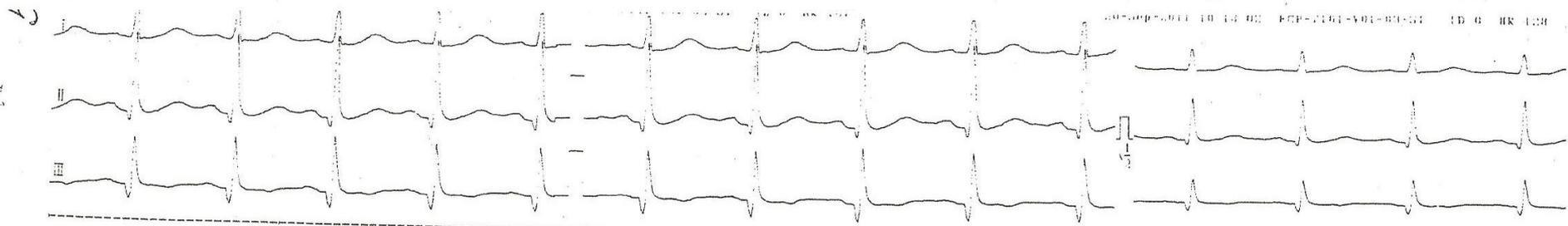
- 1. Дилатационная кардиомиопатия – резкое расширение полостей желудочков (больше левого) со снижением сократительной способности миокарда.
- 2. Гипертрофическая кардиомиопатия – выраженная гипертрофия левого желудочка и межжелудочковой перегородки.
- 3. Рестриктивная кардиомиопатия – уменьшение растяжимости стенок желудочков вследствие распространенного интерстициального фиброза в сочетании с резким утолщением эндокарда.
- 4. **Аритмогенная кардиомиопатия (дисплазия) правого желудочка.**

Определение

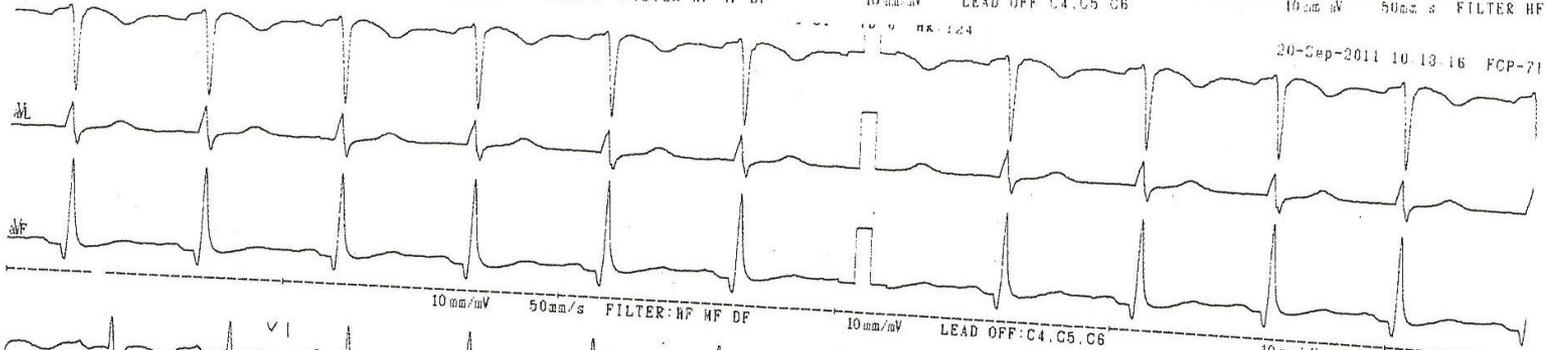
- **Аритмогенная дисплазия правого (ПЖ) желудочка** (аритмогенная правожелудочковая кардиомиопатия) – заболевание миокарда неясной этиологии с прогрессирующим фиброзно-жировым замещением миокарда преимущественно ПЖ; клинически манифестирует желудочковыми нарушениями ритма сердца (желудочковой экстрасистолии, правожелудочковой тахикардии) с высоким риском внезапной сердечной смерти (ВСС) у лиц молодого возраста (ФЖ).



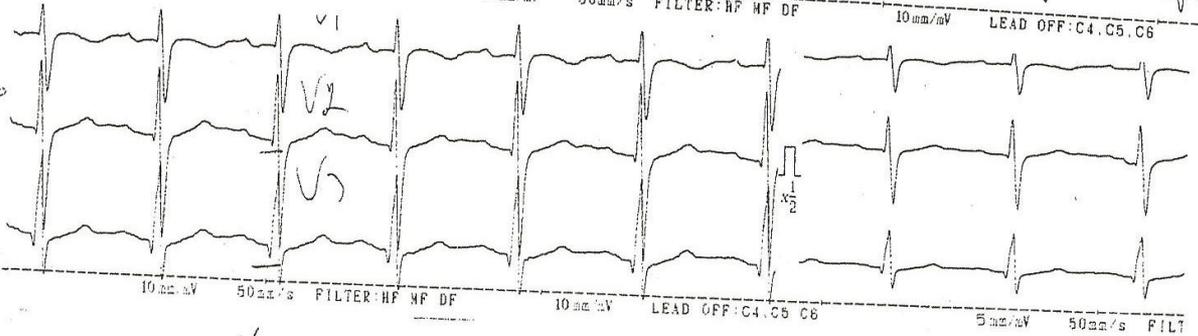




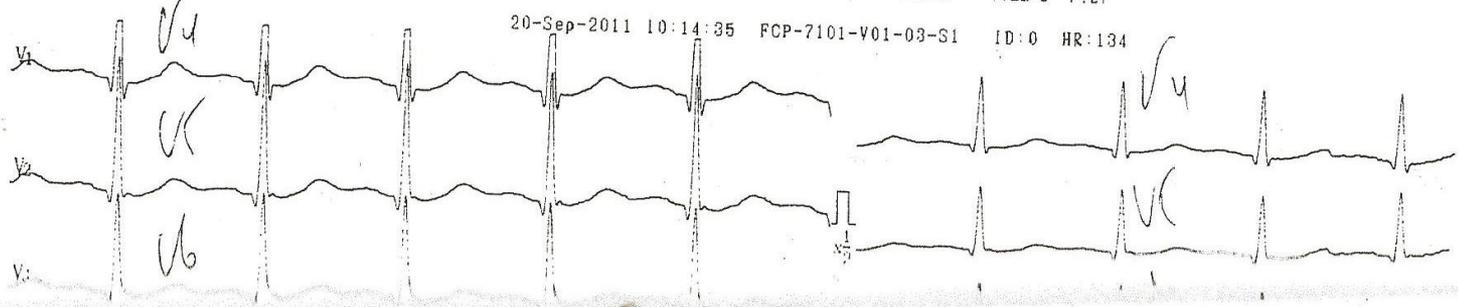
10mm/mV 50mm/s FILTER:HF HF DF 10mm/mV LEAD OFF: C4, C5, C6 10mm/mV 50mm/s FILTER:HF HF DF 5mm/mV LEAD



10mm/mV 50mm/s FILTER:HF HF DF 10mm/mV LEAD OFF: C4, C5, C6 10mm/mV 50mm/s FILTER:HF

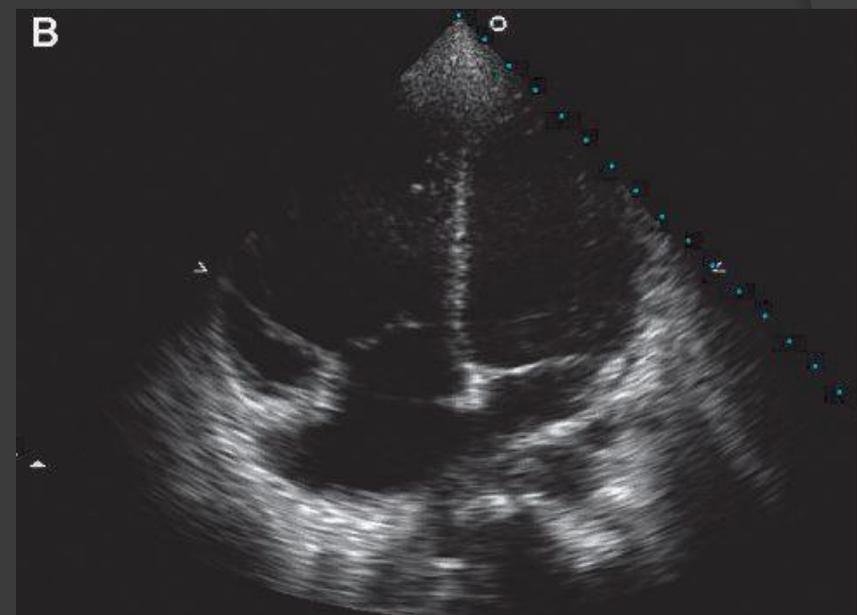
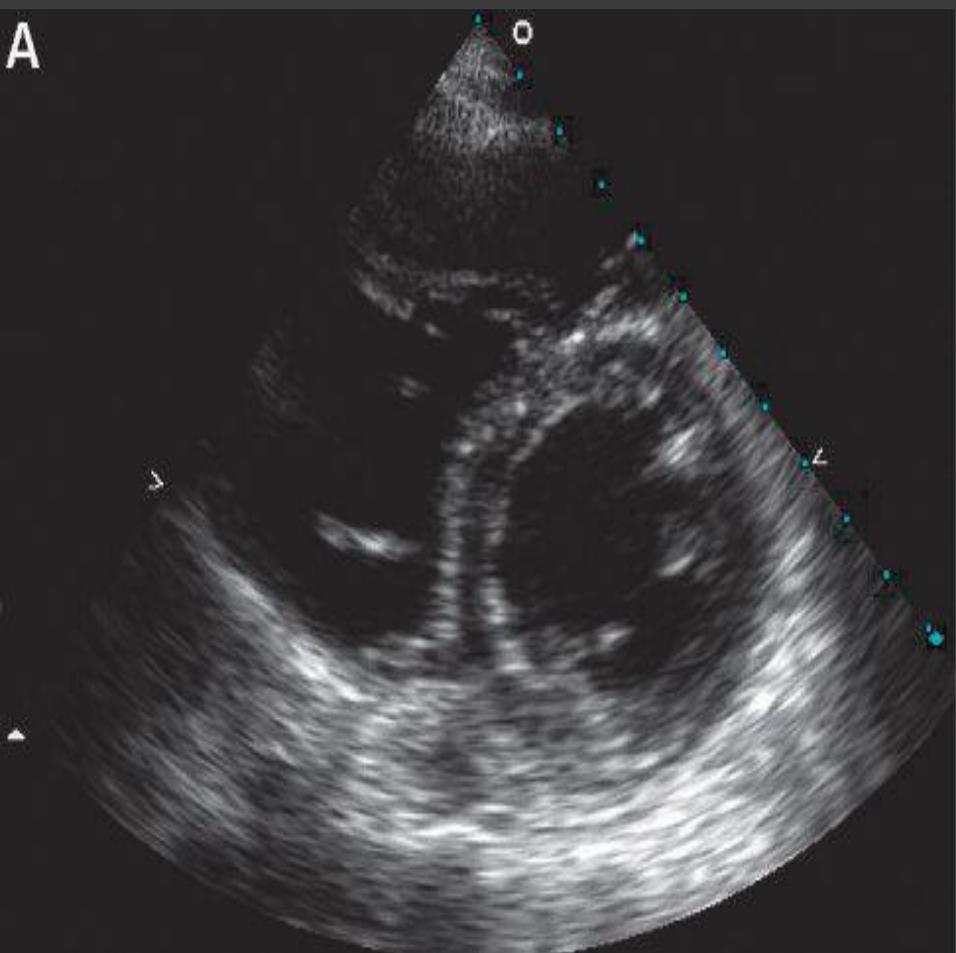


10mm/mV 50mm/s FILTER:HF HF DF 10mm/mV LEAD OFF: C4, C5, C6 5mm/mV 50mm/s FILT

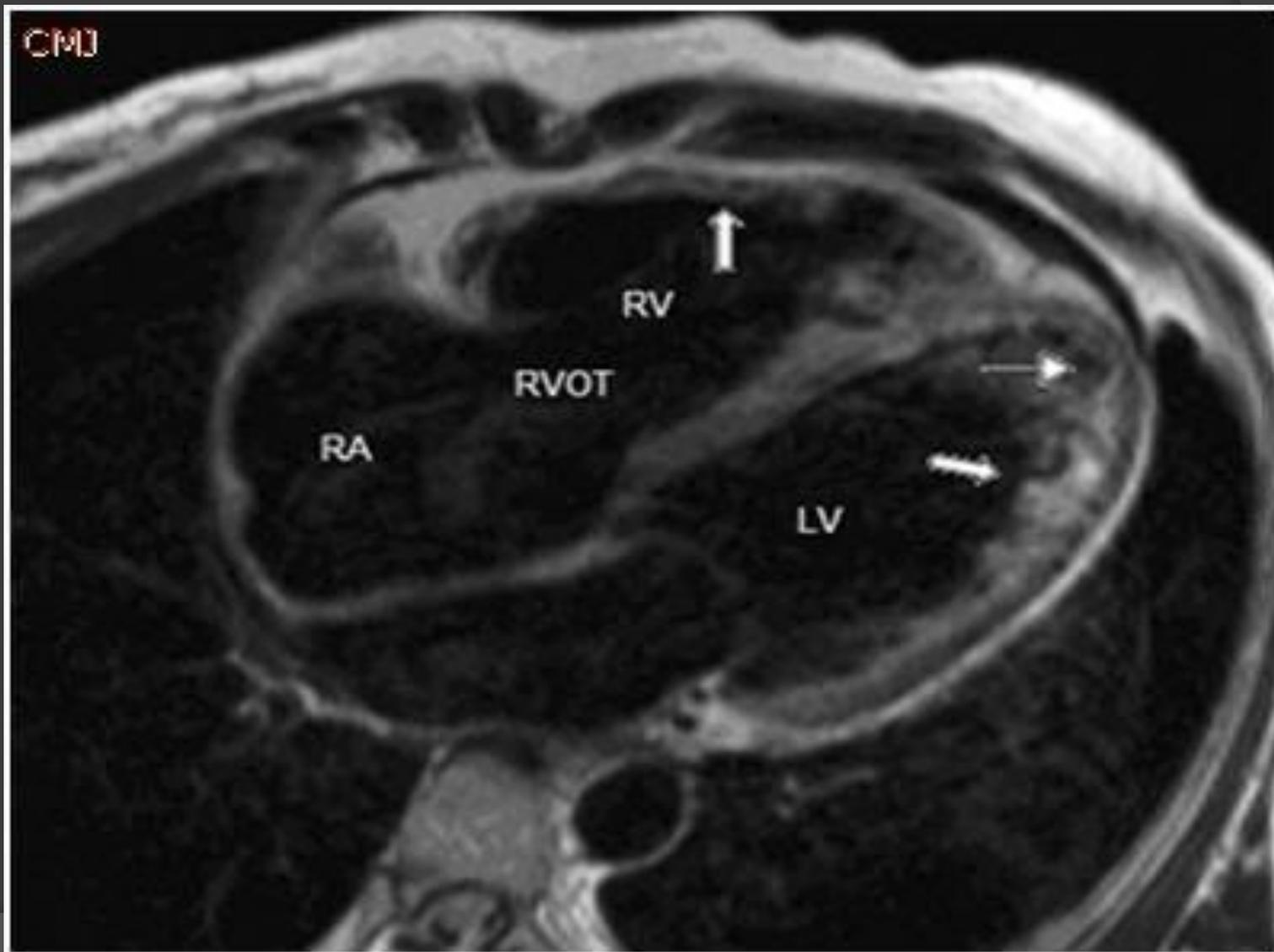


20-Sep-2011 10:14:35 FCP-7101-V01-03-S1 ID:0 HR:134

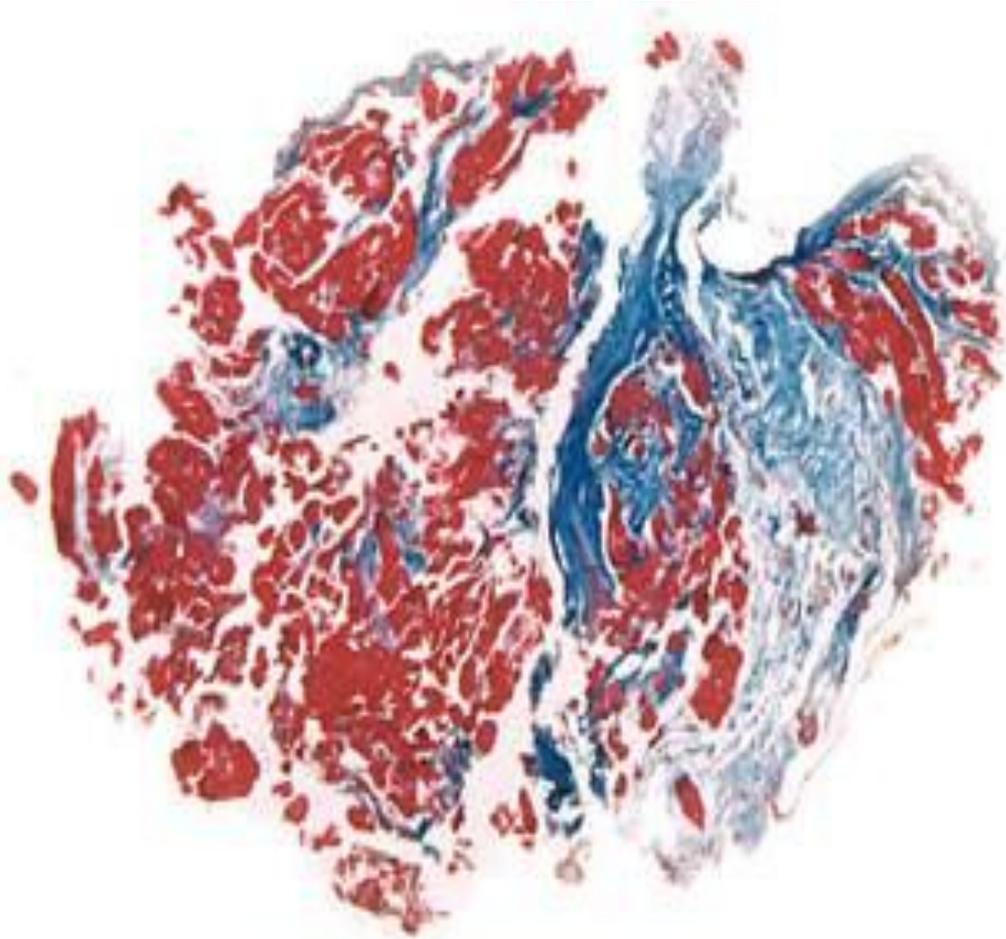
Дилатация ПЖ, гипокинезия



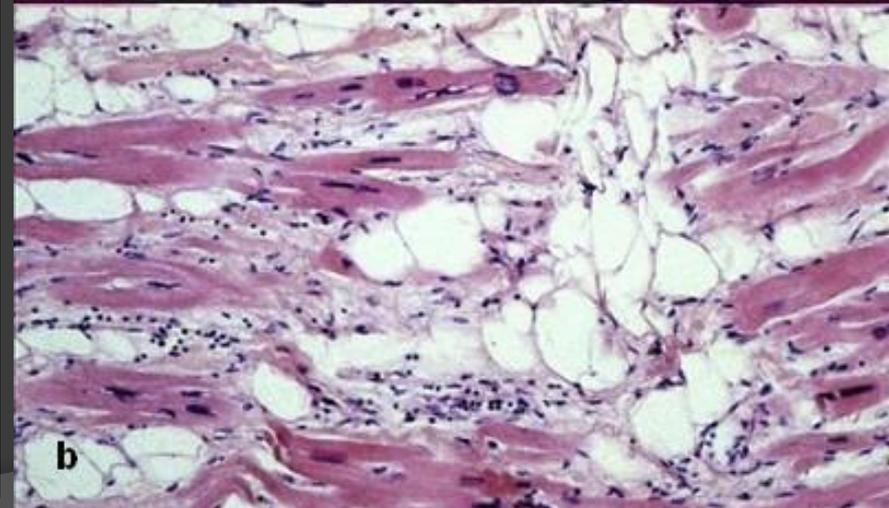
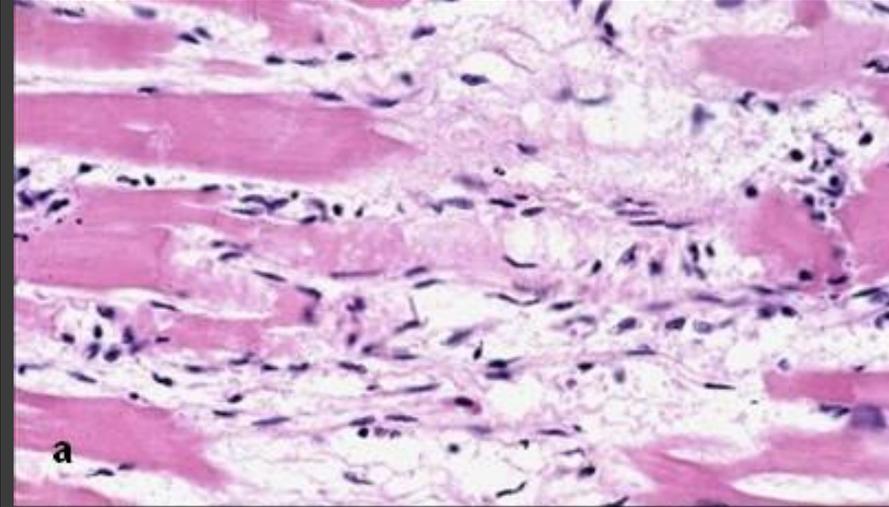
МРТ: Истончение стенок ПЖ и расширение его полости



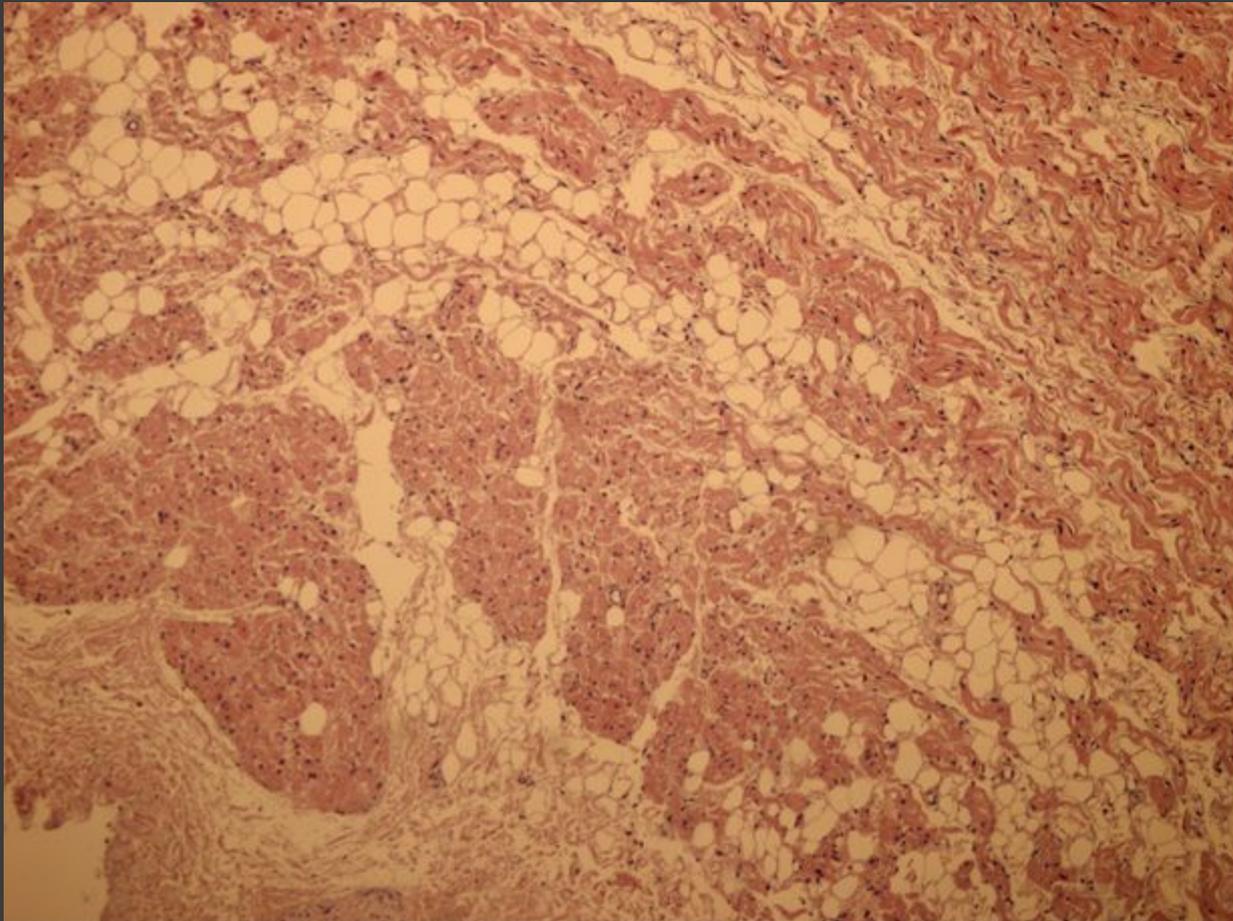
Эндомиокардиальная биопсия МЖП и сводной стенки ПЖ (обширное замещение миокарда фиброзной тканью, гибель кардиомиоцитов)



© Images in Paediatric Cardiology



АДПЖ. Пациентка А., 12 лет
Липоматоз миокарда правого желудочка



АДПЖ. Пациентка А., 12 лет

Диффузный фиброз миокарда желудочков (Окраска Ван-Гизон)



Основные клинические синдромы КМП

- Кардиомегалия
- Сердечная недостаточность
- Нарушения сердечного ритма
- Тромбоэмболический синдром

Больная К., 6 мес., поступила
в реанимационное
отделение МДГКБ 15.09.2013
в крайне тяжелом состоянии,
после клинической смерти.

Анамнез жизни

- Ребенок от II беременности (I беременность – неразвивающаяся, мед.аборт) с признаками гипоксии плода (получала лечение амбулаторно).
- Роды на 42 неделе, самостоятельные, без патологии. Масса тела при рождении 3590 г, длина – 56 см. Закричала сразу, к груди приложена в первые часы. Выписана из роддома на 4-е сутки. Период новорожденности протекал физиологически.
- Вакцинация: БЦЖ в роддоме.
- При нейросонографии в возрасте 1 мес. выявлена киста сосудистого сплетения. Наблюдалась невропатологом по поводу мышечной гипотонии, получала массаж с положительным эффектом. **Голову держит с 3,5 мес., в 6 мес. не сидит.**
- Физическое развитие соответствует возрасту.
- Из перенесенных заболеваний - острый ринофарингит в 3 мес.

Анамнез жизни

- В возрасте 1,5 мес. ребенок был проконсультирован в НИИССХ им. А.Н. Бакулева, проведена ЭхоКГ: **открытое овальное окно 3-4 мм, умеренное увеличение полости левого желудочка (ЛЖ) и левого предсердия, умеренное снижение сократительной способности миокарда ЛЖ (фракция выброса ФВ 50% при норме >60%). Отмечена повышенная трабекулярность в области верхушки и средней трети ЛЖ. ЭКГ не проводилась.**
- Заключение кардиолога: **постгипоксическая кардиопатия новорожденных.**

Анамнез болезни

- 15.09.13 днем во время прогулки ребенок внезапно «обмяк» в коляске, побледнел, не реагировал на внешние воздействия, отмечалось аритмичное редкое дыхание с последующей остановкой.
- Была вызвана «скорая медицинская помощь», на месте ребенку проводилась ИД рот-в-рот и непрямой массаж сердца (в течение 20 минут).
- СМП диагностирована клиническая смерть, ЧД 10/мин., АД и ЧСС не определяются; проводились реанимационные мероприятия: ИВЛ мешком Амбу, дефибрилляция производилась 3 раза, адреналин 0,1 мкг - каждые 2 мин в/м, дексазон в/м. После восстановления сердцебиения: ингаляция O_2 , инфузия допамина.
- Девочка была неотложно госпитализирована в ОРИТ МДГКБ.

Состояние при поступлении 15.09.13 в 21.15

- Крайне тяжелое, без сознания. Кожные покровы цианотичные, мраморные, холодные на ощупь. Дыхание – единичные вдохи, неэффективные. Тоны сердца глухие, аритмичные, брадикардия. Зрачки OD=OS, без реакции на свет, глазные яблоки плавающие.
- Проведены реанимационные мероприятия (санация верхних дыхательных путей, пункционная катетеризация v.subclavia dextra по Сельдингеру под севофораном, назогастральный зонд, интубация, аппаратная ИВЛ в режиме ВІРАР, инфузия допамина 5 мкг/кг/мин) - сердечная деятельность восстановилась, ЧСС до 140 уд/мин, зрачки сузались.

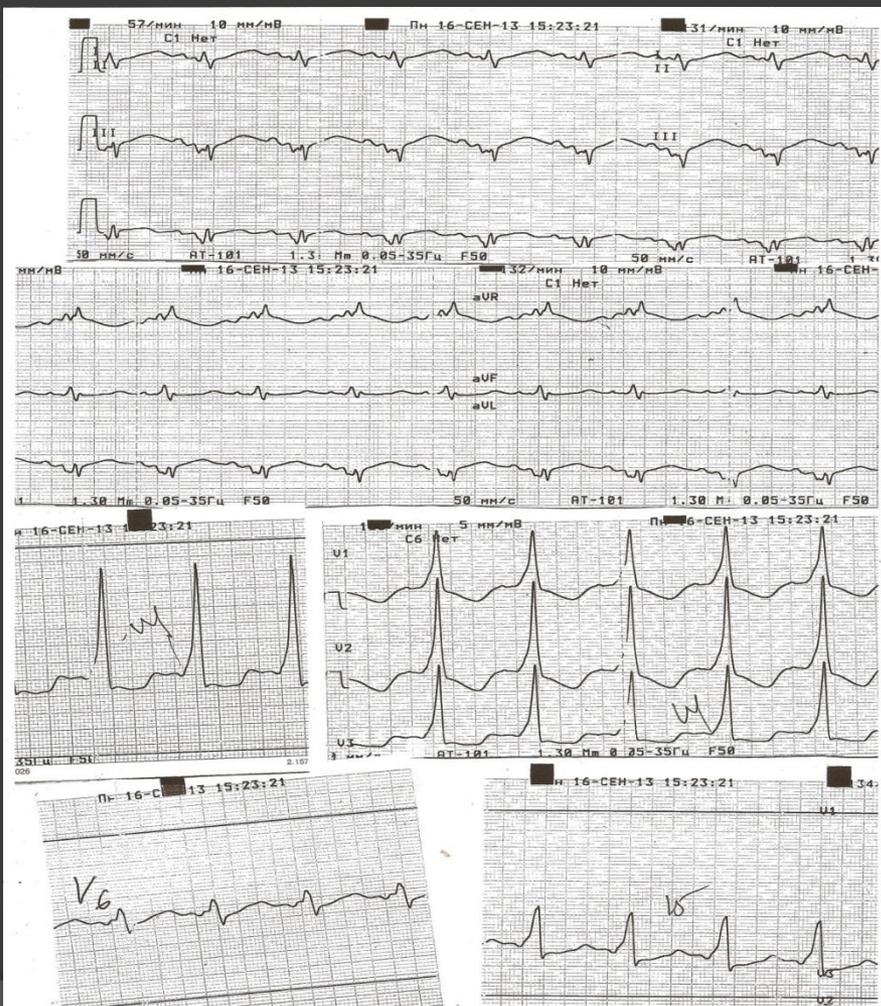
Состояние 15.09.13 в 22.00.

- Суправентрикулярная тахикардия – ЧСС 215-240/мин., АД 118/87 мм рт.ст., температура тела 38,5°C. В/в струйно введен изоптин (без эффекта), затем АТФ (незначительный эффект в виде снижения ЧСС до 188-190/мин, сохранение эктопического ритма), физические методы охлаждения (температура снизилась к 37,7°C). Начата инфузия кордорона из расчета 15 мг/кг в сутки (1.0 мл/ в час.), допамина 4% 5 мкг/кг/мин., болюсно вводился дексаметазон 0,6 мг/кг, конвулекс 1 мл (200 мг)/час, препараты калия; назначены мексидол, лазикс, капотен, верошпирон.
- В дальнейшем тахиаритмия рецидивировала в 0.00 и в 2.00 (на осмотр – вялая двигательная реакция), 3.30-4.00; 07.00 16.09.13, развились тонические судороги с угнетением сердечной деятельности. Трижды проводилась повторная кардиоверсия - дефибрилляция 16.09.13 в 10.00 уровень сознания – кома I ст. Проводилась инфузионная терапия 50-80 мл/кг с включением глюкозо-солевых растворов, свежезамороженной плазмы.

ЭКГ 16.09.13 в 9.00

- ЧСС 70-200-240 в мин. Постоянная рецидивирующая предсердная тахикардия; базовый синусовый ритм 80—105 уд/мин с удлинением интервала QT на 0,07—0,08 с; эпизоды фибрилляции предсердий с абберрантным внутрижелудочковым проведением, явления электрической альтернации. Постоянный синдром WPW.

ЧСС 70-200-240 в мин. ПРПТ; базовый синусовый ритм 80—105 уд/мин с удлинением QT на 0,07—0,08 с; эпизоды фибрилляции предсердий с аберрантным в/ж проведением, явления электрической альтернации. Постоянный синдром WPW.



Эхокардиографическое исследование в ОРИТ в 9.00 16.09.13.

- На фоне тахикардии с ЧСС 190-210 уд/мин. резкое снижение систолической функции ЛЖ (ФВ 25-35%). Умеренная дилатация ЛЖ (конечно-диастолический размер КДР 27 мм, при норме до 25 мм). Повышенная трабекулярность вершины ЛЖ, нельзя исключить синдром некомпактного миокарда (?).

- **Нейросонография 15.09.13:** эхографическая картина отека подкорковых ганглиев с двух сторон, больше слева, умеренная вентрикуломегалия, проявления последствий внутриутробной гипоксии
- **Рентгенография органов грудной клетки 15.09.13:** в легких без инфильтративных изменений, корни легких структурны, диафрагмальные синусы свободны, сердце без особенностей.
- **УЗИ органов брюшной полости и почек 16.09.13:** диффузные изменения в желудочной железе, печени и почках.

Лабораторные данные

Hb_c 5,8%; IgG CMV 107ед.

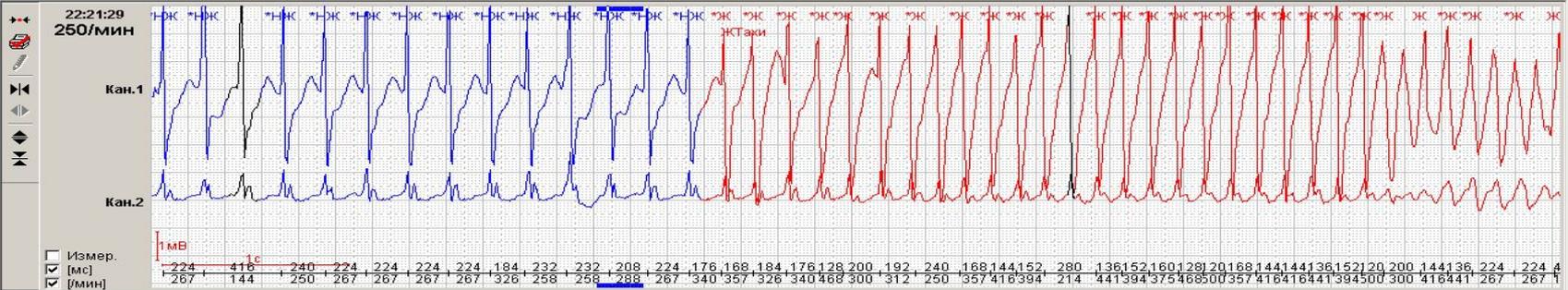
Hb г/л	115
Leuc.	34,13·10 ⁹ /л
HCT	33,2%
PLT	649*10 ⁹ /л
Lymphoc.	76%
ESR	7 mm/h

Общий белок	57г/л
мочевая кислота	0,491ммоль/л
креатинин	60мкмоль/л
калий	3,0-4,8ммоль/л
АЛТ	89Ед/л
АСТ	266Ед/л
ЛДГ	691 Ед/л
КФКМВ	102 Ед/л
СРБ	0,008-0,010
Тр/время	27,4 сек
Фибриноген	1,87 г/л

- В 12.00 16.09.13 восстановлен синусовый ритм: ЧСС 140/мин. синусовый ригидный ритм, синдром преждевременного возбуждения желудочков (WPW). ЭхоКГ в 12.00 17.09.13: некоторое увеличение систолической функции левого желудочка ФВ до 43%.
- 17.09.13 в 10.00 – состояние ребенка остается очень тяжелым, уровень сознания - кома III. На ИВЛ. Кожные покровы бледные, акроцианоза нет. В легких хрипы не выслушиваются. Тоны сердца приглушены, ритм ригидный ЧСС 140-146/мин., короткий систолический шум слева от грудины. Печень +4,5 см, пальпируется край селезенки. Отмечается спонтанный рефлекс Бабинского с двух сторон. Пастозность стоп.

В 11.00 17.09.13 начато ХМЭКГ





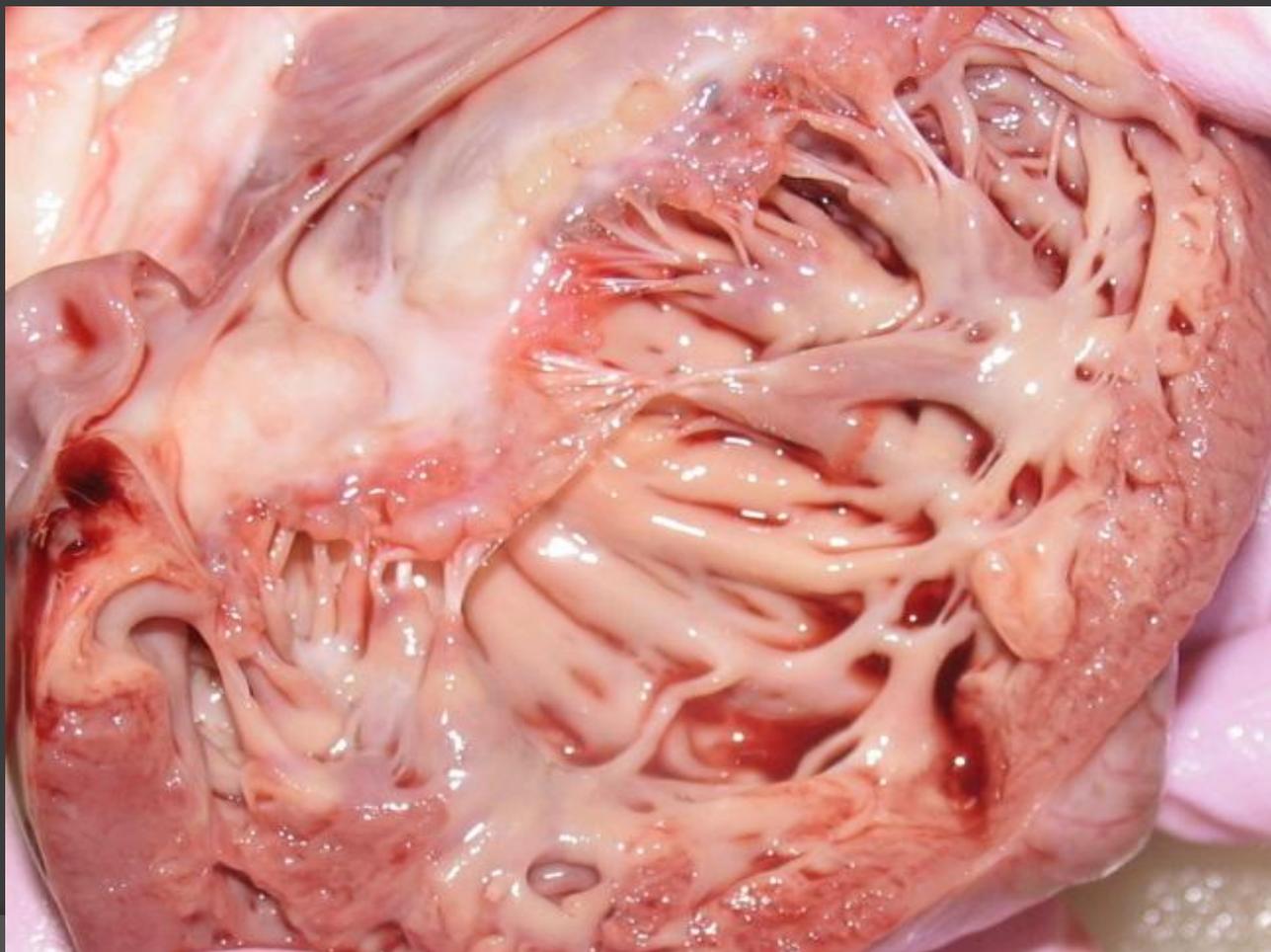
Клинический диагноз

- **Основной:** Первичная кардиомиопатия: Некомпактный миокард левого желудочка. Синдром WPW. Нарушение сердечного ритма: непрерывно-рецидивирующая суправентрикулярная тахикардия; трепетание предсердий; желудочковая тахиаритмия: трепетание и фибрилляция желудочков. Внутриутробный кардит?
- **Осложнения основного:** Аритмогенная дилатация ЛЖ. Недостаточность кровообращения 2Б.
- Состояние после клинической смерти (15.09.13г). Постгипоксическое поражение головного мозга. Отек вещества головного мозга. Судорожный синдром. Дыхательная недостаточность III ст. Состояние после ИВЛ (3 суток) и реанимации.

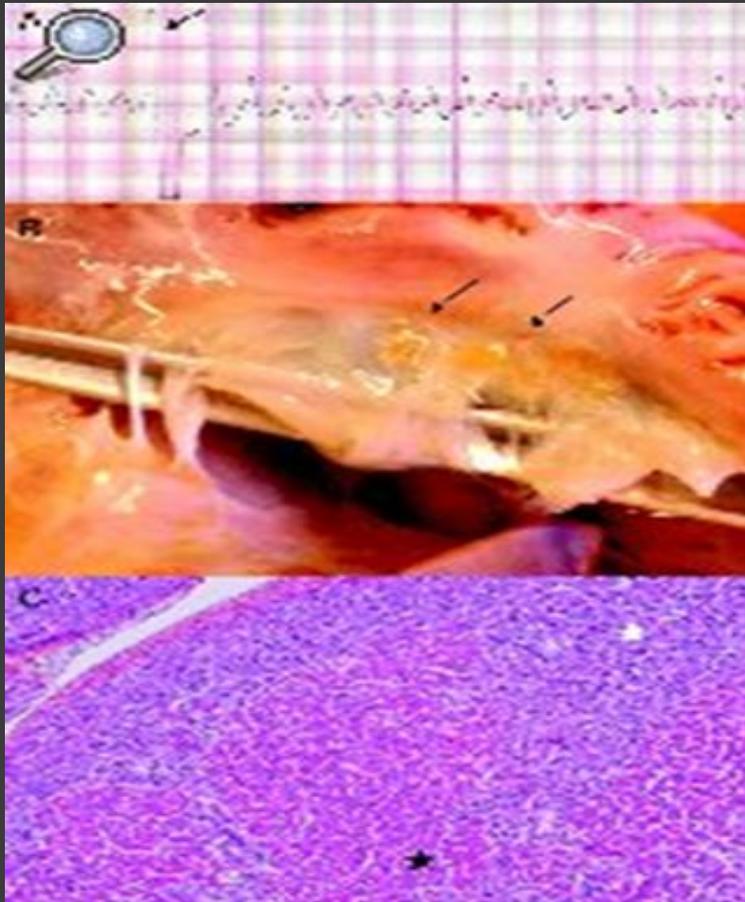
Данные аутопсии

- На аутопсии обнаружена **кардиомегалия** (масса 58,22 г, норма 37,0), выраженная **трабекулярность ЛЖ. Миогенная дилатация полостей желудочков, фиброэластоз эндокарда левого предсердия и ЛЖ, расширение устья аорты, коарктация аорты** – преддуктальный тип, гипоплазия нисходящей части аорты, расширение ствола и ветвей легочной артерии, открытое овальное окно и артериальный проток. Малая масса легких (масса 80,5 г, норма 115,0), нарушение лобуляции правого легкого. Отек легких. Паренхиматозная дистрофия печени, почек, миокарда. Набухание вещества головного мозга.

На аутопсии обнаружена в области фиброзного кольца митрального клапана имелись округлые утолщения хрящевидной плотности, белесоватого цвета, три диаметром 2 мм и один — 4 мм

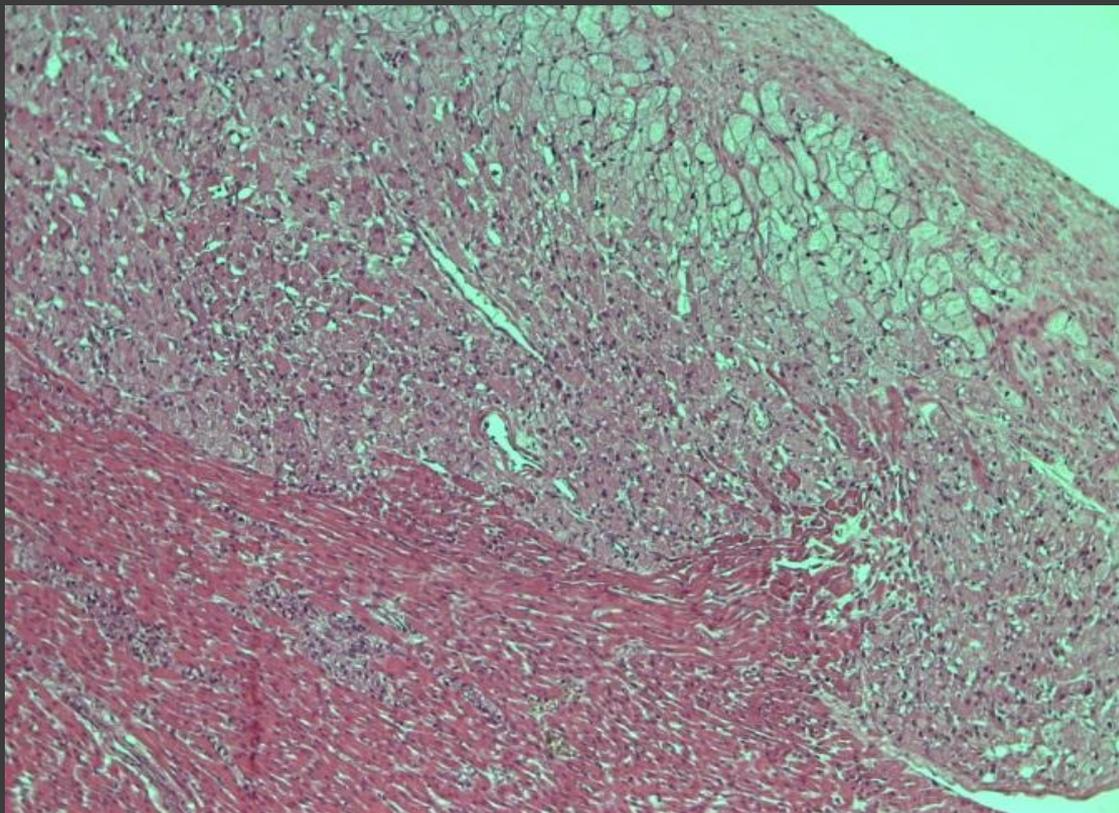


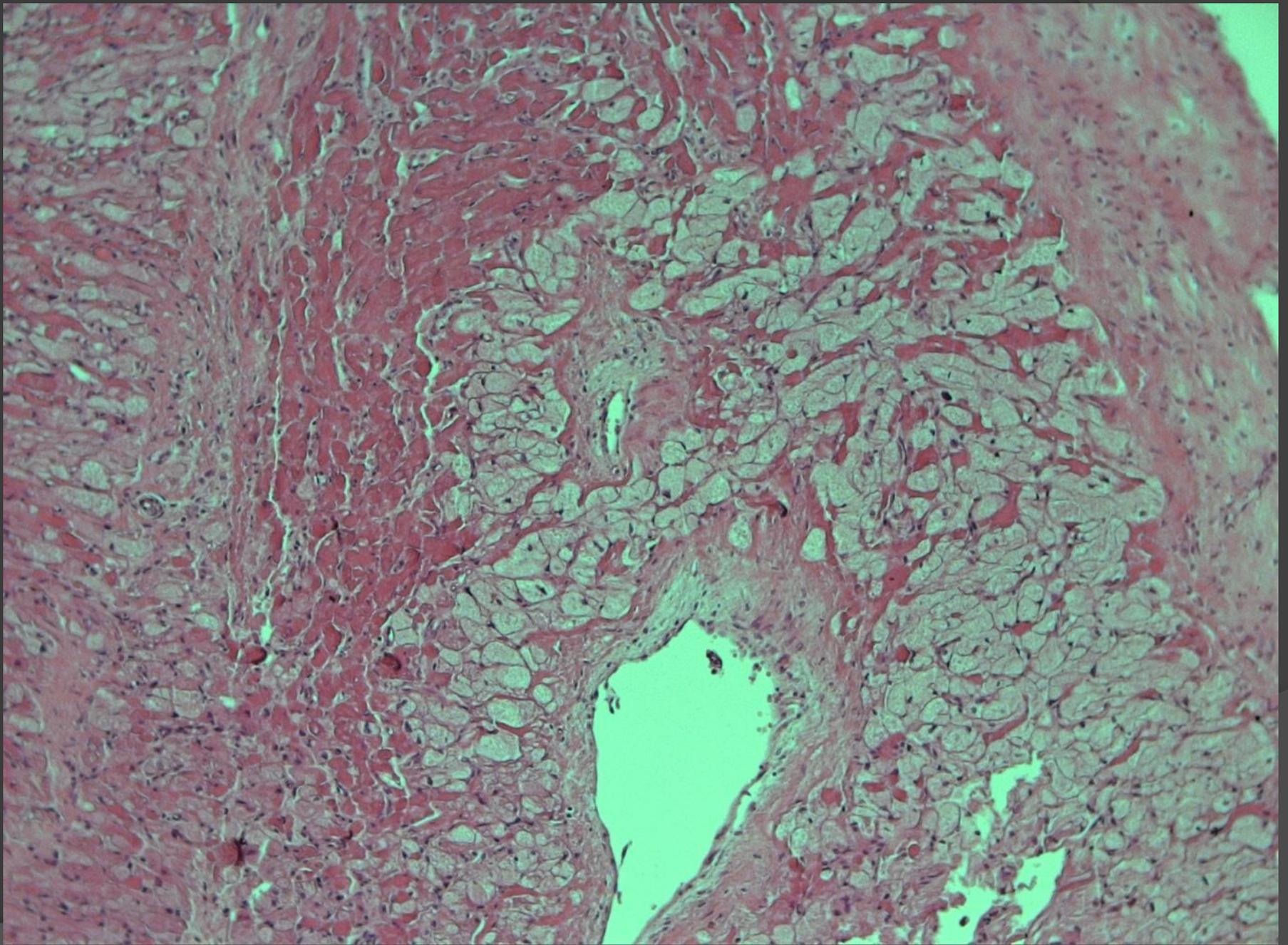
Labombarda F, Maragnes P, Jokic M, Jeanne-Pasquier C. Sudden death due to histiocytoid cardiomyopathy. Rev. Esp. Cardiol. 2011 Sep;64(9):837-8.



- . A: polymorphic ventricular tachycardia refractory to cardiac defibrillation. B: yellow arrhythmogenic histiocytoid nodules on leaflets of tricuspid valve (black arrows). C: histological section of the left ventricle displaying large foamy granular cells (white star) and normal myocardic cells (black star).

При гистологическом исследовании обнаружены очаговые скопления больших полигональных «пенистых» клеток в миокарде и эндокарде, под эпикардом; в миокарде также – фокусы фиброза. Заключение: Смерть девочки в возрасте 6 месяцев наступила от сердечно-легочной недостаточности, обусловленной основным заболеванием сердца.





Данное клиническое наблюдение иллюстрирует редкий вариант первичной гистиоцитозидная кардиомиопатии («ксантомная кардиомиопатия», «локальная липидная кардиомиопатия», «пенистая миокардиальная трансформация», «онкоцитарная кардиомиопатия»).

- Редкая наследственная КМП - причина внезапной смерти детей до 2-х лет, преимущественно грудного возраста, чаще развивается у девочек (5:1)
- Аутосомно-рецессивное или X-сцепленное митохондриальное заболевание - мутация гена митохондриальной ДНК, ответственного за синтез цитохрома С – дефицит коэнзим Q-цитохром С1-редуктазы
- Из всех описанных случаев ГЦКМП – 19% внезапная смерть на фоне «здоровья»
- Наиболее частая манифестация – развитие суправентрикулярной и желудочковой тахикардии, не купирующейся никакими известными антиаритмиками
- У 10% пациентов выявляется Wolff-Parkinson-White syndrome, что свидетельствует о диффузном характере поражения миокарда и может быть маркером тяжести заболевания.

- Эхокардиографические изменения не специфичны. Часто наблюдаются симметричная или ассиметричная гипертрофия миокарда преимущественно левого желудочка и его повышенная трабекулярность. ВПС: ДМЖП. ДМПП. Гипоплазия левых отделов сердца. Фиброэластоз эндокарда.
- Может сочетаться с другими пороками развития: расщепление твердого неба, гидроцефалия, микрофтальмия, катаракта, агенезия мозолистого тела)
- Гистологически ГЦКМП характеризуется наличием желтовато-белых узелков (под эндокардом ЛЖ, папиллярных мышцах, у основания митрального, трикуспидального, аортального клапанов) – скоплением гистиоцитоидных потенциально аритмогенных клеток.

КА
РД
ИО
МИ
ОП
АТ
ИИ

Первичные

Генетические (ГКМП, АДПЖ)

Смешанные генетические и негенетические (ДКМП, РКМП)

Приобретенные
(воспалительные КМП –
миокардит)

Вторичные

КМП, при которых имеет место генерализованное (полиорганное) заболевание, а сердце - лишь один из пораженных органов.

Карпич Г.А. , 12 лет (30.06.2004)

21.11.16- 07.12.16 БСМП в МДГКБ.

06.02.17 – 10.02.17

Жалобы при поступлении:

- ⊙ На кашель
- ⊙ Одышку при небольшой физической нагрузке .
- ⊙ На отеки нижних конечностей .
- ⊙ Беспокойство
- ⊙ На снижение аппетита.

Anamnesis morbi

Со слов матери, 10.11.16 появились следующие жалобы: кашель, одышка, вечером появились отеки нижних конечностей, отмечалось посинение губ и ногтевой ложи. Принимал : бронхikum , интерферон , аутегмин - без эффекта. Ночью состояние ухудшилось, был госпитализирован.

Anamnesis vitae

- ⊙ **Аntenатальный период** : ребенок от первой беременности, первых родов (2,3 – я беременности – замершие), протекавшей на фоне анемии , пиелонефрита на 5 месяце , угрозы прерывания на 5 месяце, 1-х экстренных родов путем кесарево сечения . Ребенок с признаками внутриутробной гипотрофии.
- ⊙ **Характеристика новорожденного**: родился доношенным (38 нед.)с ЗВУР: масса при рождении 2300 г., длина тела 48 см. Оценка по шкале APGAR - 7/8 баллов. Закричал сразу, послеродовой период без особенностей.
Вскармливание ребенка: на грудном до 4 месяцев.
- ⊙ В 6 месяцев не сидел , слабо держал голову.
- ⊙ **Эпидемиологический анамнез**: в возрасте 4 –х мес. переболел ОРВИ с эпизодами лихорадки . С этого же возраста: утратой психомоторных навыков и в дальнейшей задержкой психомоторного и речевого развития
- ⊙ Родители здоровы, у мамы – недеффиренцированная дисплазия соединительной ткани; папа – спортсмен.

Anamnesis vitae

- ⊙ 25.05.05г (11месяцев) был поставлен диагноз: Последствия гипоксико-ишемического поражения ЦНС.
- ⊙ В 09.2005г - Врожденная мышечная миодистрофия.
- ⊙ 2007г диагноз – синдром дисплазии соединительной ткани? Гипотонический – астатический синдром? Псевдобульбарный синдром? Системная миодистрофия ?
- ⊙ В 2009 г была проведена консультация генетика. Заключение: мутаций не выявлено.
- ⊙ В 2010 - Врожденная системная миодистрофия. Дисплазия тазобедренных суставов. Задержка психоречевого развития.
- ⊙ В 2013 г **консультация кардиолога** – патологии не выявлено (ЭКГ в норме) .
- ⊙ 2016 г ЭХОКГ: дилатационная кардиомиопатия со снижением фракции сброса обоих желудочков , недостаточность митрального клапана 1,5 ст. и трикуспидального клапана 3-4 ст. НК 2 а ст. ЭКГ – выраженные нарушения процессов реполяризации.

Пациент К. 12 лет
Диагноз: Дилатационная
кардиомиопатия

Консультация генетика:

Заключение кариотипа: 46 XY

Дебют заболевания с 4 мес с утратой психомоторных навыков и дальнейшей задержкой психомоторного и речевого развития

При осмотре: микроцефалия, гипоплазия надбровных дуг, широкая переносица, прямая, широкая спинка носа, аномалия прикуса, аномалия роста зубов, низко посаженные уши, множественные деформации позвоночника и грудной клетки, множественные контрактуры крупных суставов и пальцев кистей рук. Тетрапарез, задержка речевого развития.

Дифференциальный диагноз проводится в группе наследственных миодистрофий с поражением головного мозга, в т.ч.

Миодистрофиями-Дистрогликанопатиями (Миодистрофией Фукуяма, менее вероятно Уолкера-Варбурга синдром)



Настоящее состояние

1.Общее состояние: тяжелое

Положение больного: вынужденное

Поведение больного: плаксив

Сознание больного: ясное (ШКГ 15 баллов)

Вес-13.600 кг; рост-116 см; ИМТ= 9,66; ОГ-47 см; ОГК-52см;
ОП- 10 см; ОБ-19 см.

Кожные покровы : бледные с выраженным мраморным рисунком, сухие ; акроцианоз

2.Телосложение : неправильное

Конституция : астеническая

Подкожно-жировая клетчатка: истончена

Тургор тканей: умеренно ослабленный. Отеки нижних конечностей (голеней и стоп)

3.Лимфоузлы :единичные, эластической консистенции, безболезненные, подвижные.

4.Мышечная система: мышечная дистрофия

5.Костно-суставная система: сгибательная контрактура правого локтевого и лучезапястных суставов с двух сторон и межфаланговых суставов - «когтистой лапы».

6.Система органов дыхания: ЧД = 34 в минуту, одышка усиливающаяся в горизонтальном положении.

Аускультативно: дыхание в легких ослаблено слева, хрипы-влажные, мелкопузырчатые.

7.Сердечно - сосудистая система: верхушечный толчок – локализован в VI м/р ,разлитой, смещен вниз и влево.

Тоны : глухие. Шумы - отсутствуют. Пульс: ритмичный, симметричный, удовлетворительного наполнения и напряжения. ЧСС=123 уд/мин.; АД= 98/51 мм.рт.ст.

Границы относительной тупости сердца: левая- по передней аксиллярной линии, правая - +1см от края грудины, верхняя - 3 ребро.

8.Пищеварительная система

Язык: влажный, чистый.

Живот: мягкий , безболезненный

Печень : + 1,5-2 см из под края реберной дуги , плотная при пальпации , безболезненная .

Селезенка : не пальпируется.

Стул: физиологические отправления – в норме.

9.Мочеполовая система

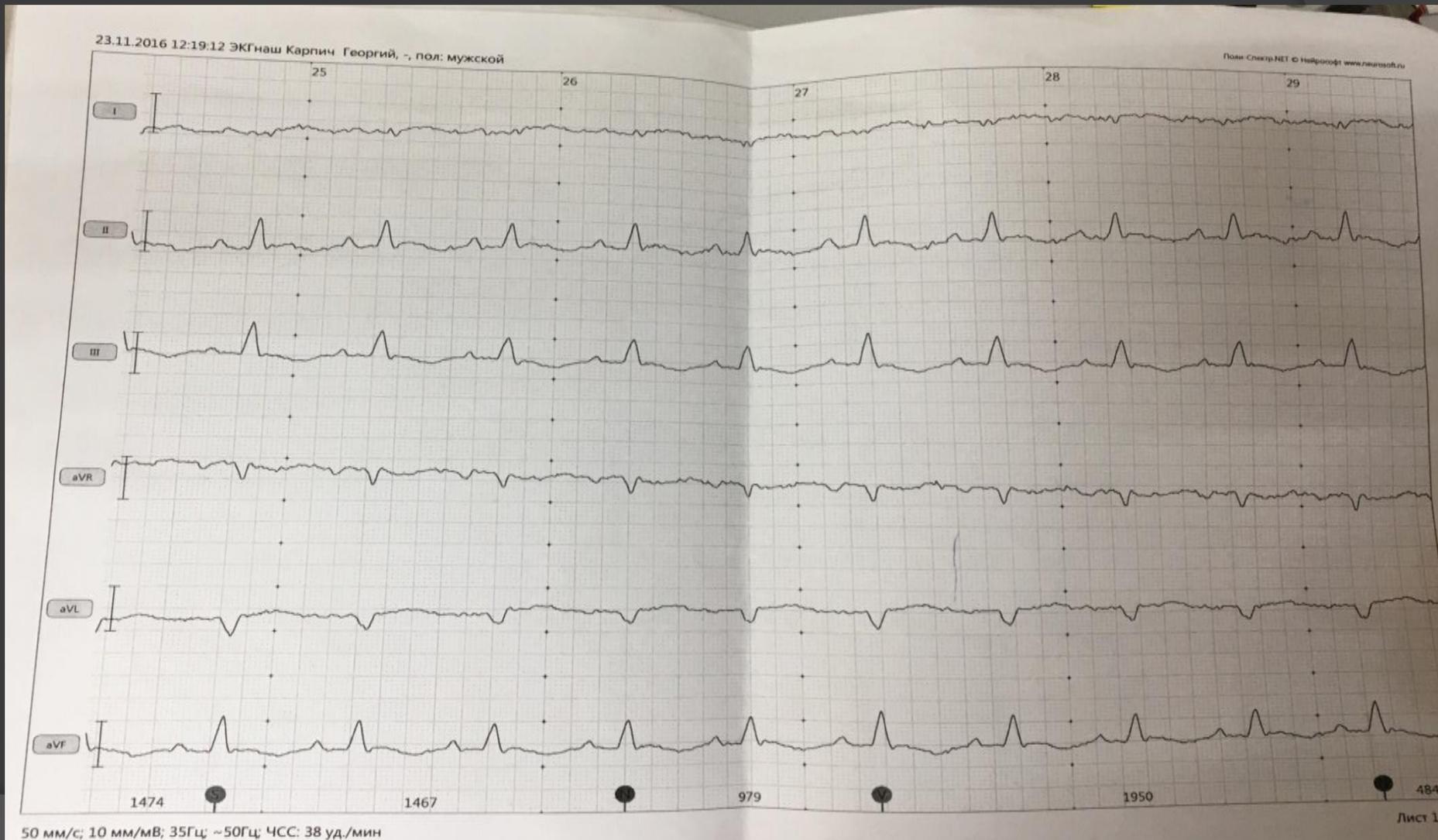
Половые органы - сформированы по мужскому типу.

Мочеиспускание : свободное, безболезненное.

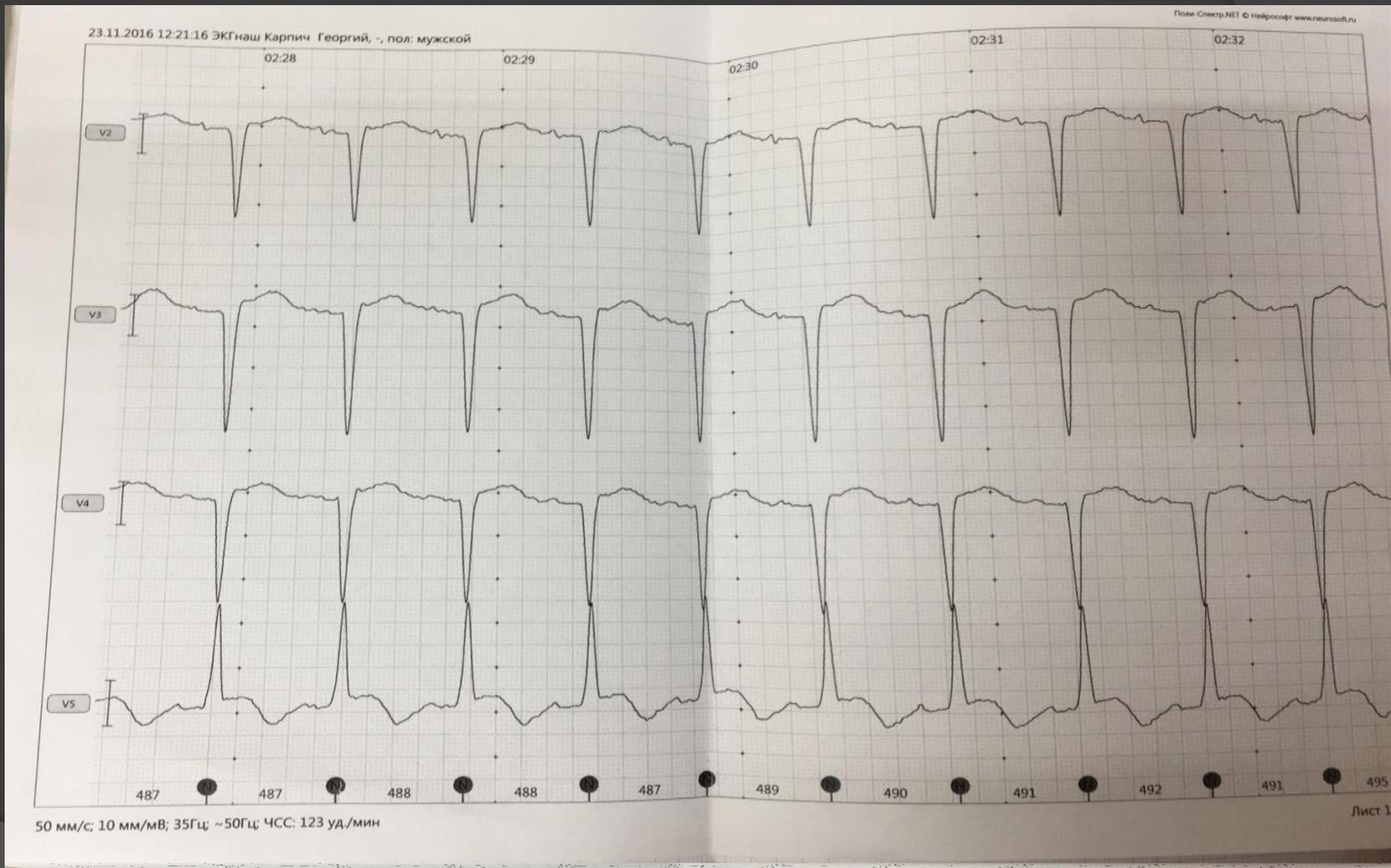
10.Нервная система и органы чувств: сознание ясное,

очаговой симптоматики и менингеальных признаков нет. Зрачки симметричны, на свет реагирует. На осмотр реагирует адекватно , когнитивные расстройства.

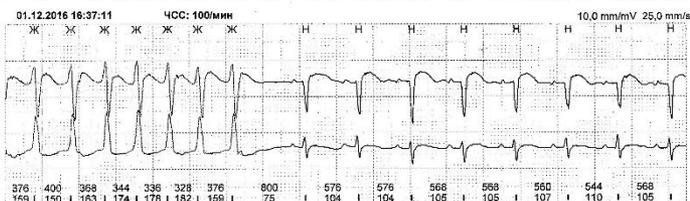
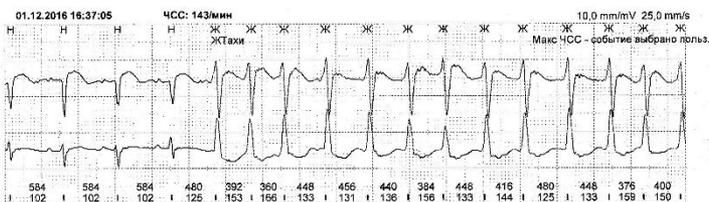
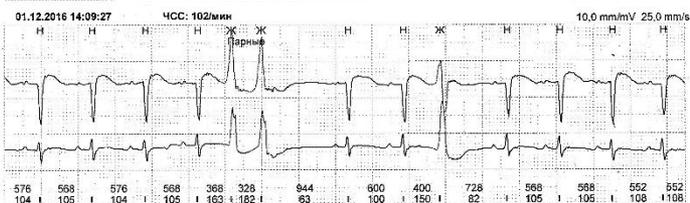
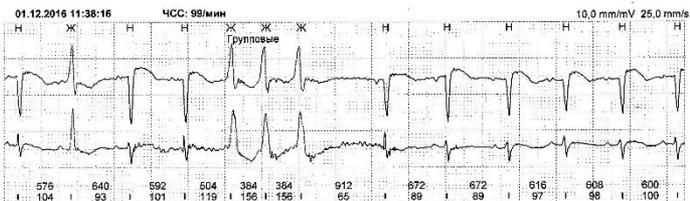
23.11.16г Данные электрокардиографического исследования
Заключение : Синусовый ритм, ЧСС=123 уд/мин , умеренная тахикордия , отклонение ЭОС вправо



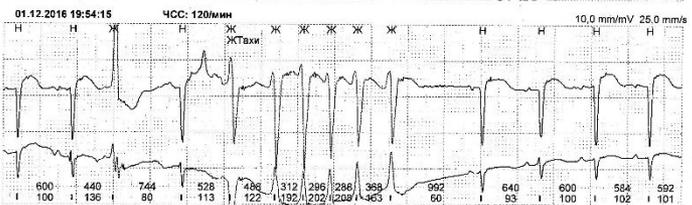
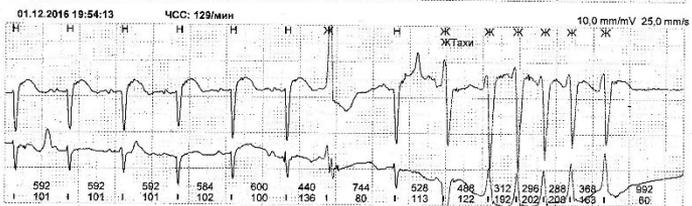
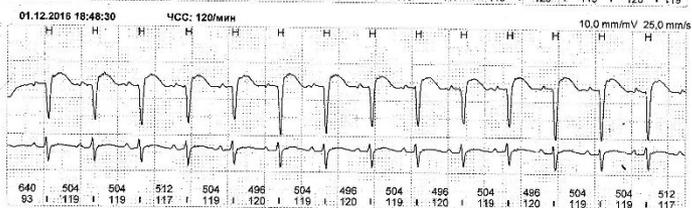
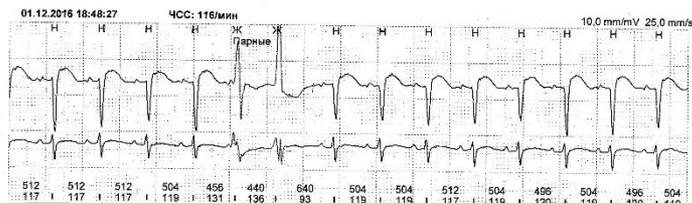
Трансмуральное повреждение в области переднеперегородочной стенки, верхушки и высоких отделов боковой стенки. Рубцовые изменения?, признаки перегрузки правого предсердия и левого желудочка.

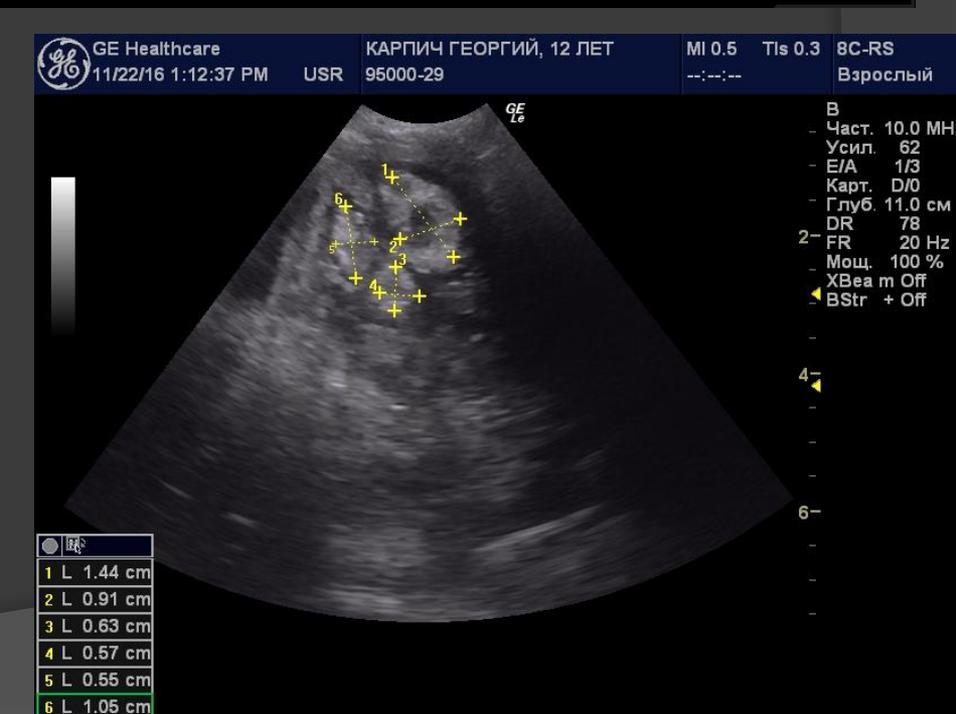
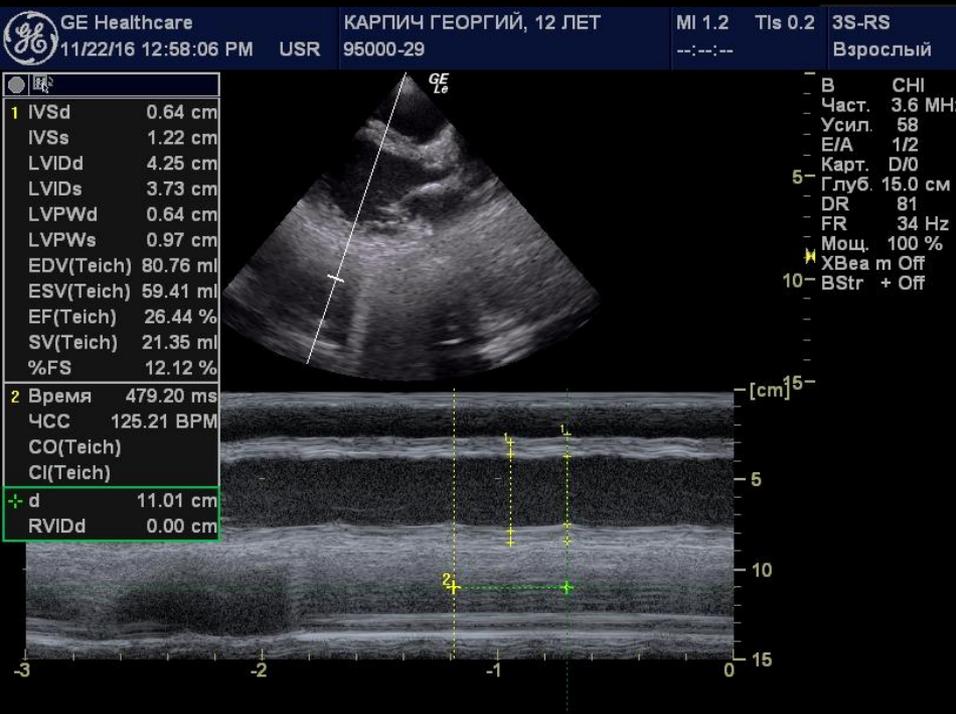
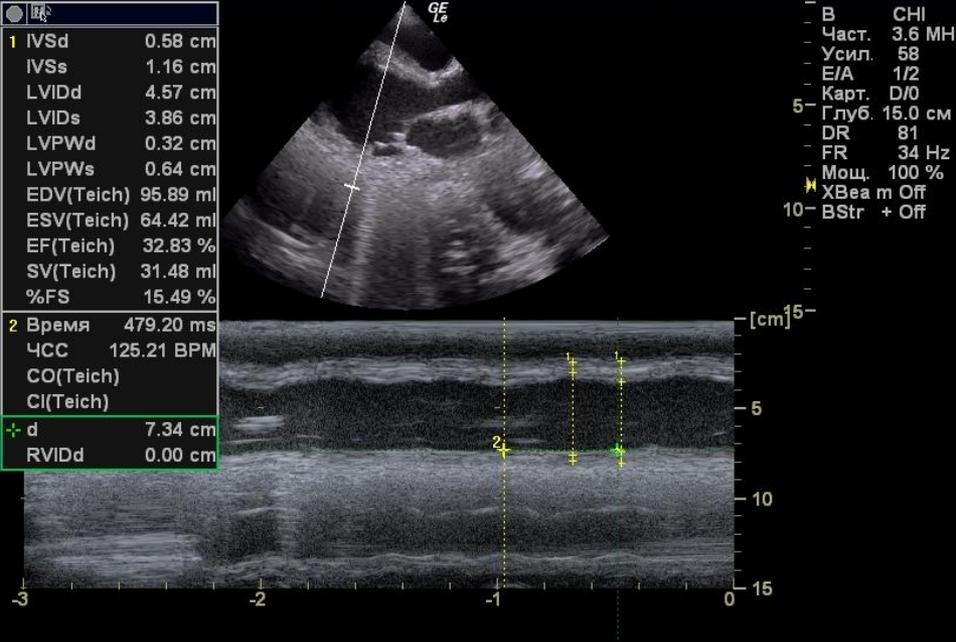


Избрано:



Выбрано:





ЭХО-КГ

22.11.16 Ультразвуковое исследование.

Заключение: небольшая дилатация полости левого желудочка с выраженным снижением систолической функции (ФВ 18-34%). Выраженная недостаточность трикуспидального клапана, без повышения расчетного давления в легочной артерии. Открытое овальное окно диаметром до 3 x 4 мм. Множественные объемные образования в обоих желудочках????

30.16г Эхо – КГ : расчетное давление в легочной

артерии до 22/8 при норме до 30/10 мм.рт.ст..

Заключение: Выраженное снижение систолической функции левого желудочка – без динамики ФВ=28-41% (Teichholtz-Simpson)

Сравнительно с Эхо-КГ от 22.11.16:
Патологических объемных образований в полости сердца не определяется.

- Вторичная ДКМП. Нарушение сердечного ритма: частая желудочковая экстрасистолия (куплеты, триплеты), пароксизмальная желудочковая тахикардия; множественные тромбы в обоих желудочках; НК IIB ФКIII

Дикогсин - 0,25 % по 0,02 мл 2 раза в 8-20 ч

Верошпирон - по 0,75 мг кг/сут 1 раз в 16 ч

Фуросемид - по 1 мг-0,75 мг/кг/сут 1 раз в 8 ч

Каптоприл - по 4 мг 3 раза

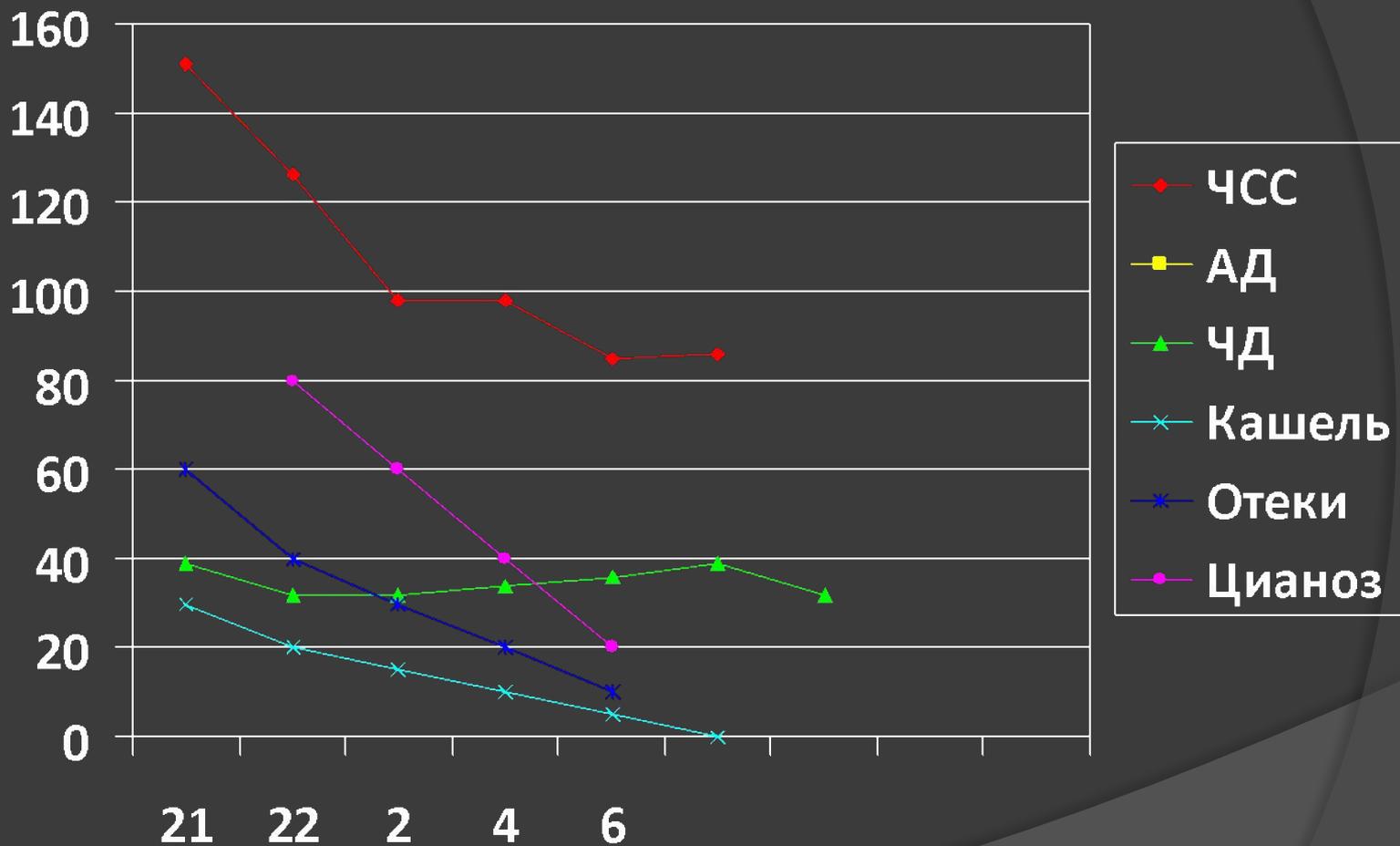
Кордарон 10 мг/кг/сут. – 4 мг/кг/сут

Панангин - по 1 таб 2 раза

Фрагмин 1250 ЕД п/к 1 раз/сут

Цефтриаксон 600мг 2 раза/сут 10 дней

Динамика на фоне терапии



Пациент К. 12 лет
Диагноз: Дилатационная
кардиомиопатия

Консультация генетика:

Заключение кариотипа: 46 XY

Дебют заболевания с 4 мес с утратой психомоторных навыков и дальнейшей задержкой психомоторного и речевого развития

При осмотре: микроцефалия, гипоплазия надбровных дуг, широкая переносица, прямая, широкая спинка носа, аномалия прикуса, аномалия роста зубов, низко посаженные уши, множественные деформации позвоночника и грудной клетки, множественные контрактуры крупных суставов и пальцев кистей рук. Тетрапарез, задержка речевого развития.

Дифференциальный диагноз проводится в группе наследственных миодистрофий с поражением головного мозга, в т.ч.

Миодистрофиями-Дистрогликанопатиями (Миодистрофией Фукуяма, менее вероятно Уолкера-Варбурга синдром)



НМБ	Генная мутация	Кардиомиопатия	ЭКГ	Аритмия
МДЦ	Дистрофин	Дилатационная	Укорочение интервала PQ, удлинение интервала QT, гипертрофия ПЖ, глубокий зубец Q в II, III, aVF, V5, V6	Тахикардия, снижение вариабельности частоты сердечных сокращений, преждевременные желудочковые сокращения (58 % пациентов к 24 годам)
Носители МДЦ женского пола	Дистрофин	Дилатационная	Нет	Нетипичны
МДБ	Дистрофин	Дилатационная	Нарушение проводимости сердца	Как при МДЦ
Аутосомно-доминантная МДЭД или проксимальная доминантная ПКМД 1В типа	Ламин А/С	Дилатационная	Нарушения проводимости: удлинение интервала PQ и синусовая брадикардия	Фибрилляция или трепетания предсердий и остановка предсердий
ПКМД	Саркогликаны α , β , γ , δ	Дилатационная	Неполная блокада правой ножки пучка Гиса, высокий зубец R в VI и V2 отведениях или блокада левой передней ветви	Нетипичны
Врожденная мышечная дистрофия	α^2 -ламинин	Дилатационная	Нет	Нет
ПКМД 2I типа	Фукутин	Дилатационная	АВ-блокада и блокада ножек пучка Гиса, возраст начала – поздний подростковый или чуть старше 20	Предсердные аритмии и/или желудочковые аритмии
X-сцепленная МДЭД	Эмерин	Редко	Нарушения проводимости: удлинение интервала PQ и синусовая брадикардия	Фибрилляция или трепетания предсердий и остановка предсердий
Атаксия Фридрейха	Ген фратаксина	Гипертрофическая	Инверсия зубца T, отклонение электрической оси влево и нарушение реполяризации	Желудочковые аритмии
Миотоническая дистрофия 1-го типа, дети 1-го года жизни	Ген протеинкиназы миотонической дистрофии	Гипертрофическая	Нарушения проводимости, удлинение интервала PQ, расширение комплекса QRS	Фибрилляция и трепетание предсердий, полная АВ-блокада сердца
Миотоническая дистрофия 1-го типа	Ген протеинкиназы миотонической дистрофии	Некомпактный миокард левого желудочка	Нарушения проводимости, удлинение интервала PQ, расширение комплекса QRS	Фибрилляция и трепетание предсердий, полная АВ-блокада сердца

КА
РД
ИО
МИ
ОП
АТ
ИИ

Первичные

Генетические (ГКМП, АДПЖ)

Смешанные генетические и негенетические (ДКМП, РКМП)

Приобретенные
(воспалительные КМП –
миокардит)

Вторичные

КМП, при которых имеет место генерализованное (полиорганное) заболевание, а сердце - лишь один из пораженных органов.

Принципы терапии кардиальной патологии у детей с миодистрофиями.

- НРС – антиаритмики, имплантация ИВР (ИКС), кардиовертер-дефибриллятор
- Ремоделирование миокарда, систолическая и/или диастолическая дисфункция м-да – иАПФ, β -блокаторы, диуретики, антикратулянт
- **Данные 10-летнего наблюдения указывают на более низкий уровень смертности среди пациентов, которым были изначально назначены иАПФ или комбинация иАПФ + β -блокаторы**



МЕДИЦИНСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

ИВАНКО-МАКАР

8

Спасибо за внимание!



*Российского университета дружбы
народов
Медицинский институт
ФПКМР*



КАНТЕМИРОВА М.Г., КОРОВИНА О.А., НОВИКОВА Ю.Ю.,
ПРОЛЫГИНА Е.А., СЕМЕНОВА Л.П., ОРЛОВА Н.В.,
ЮМАТОВА О.И.

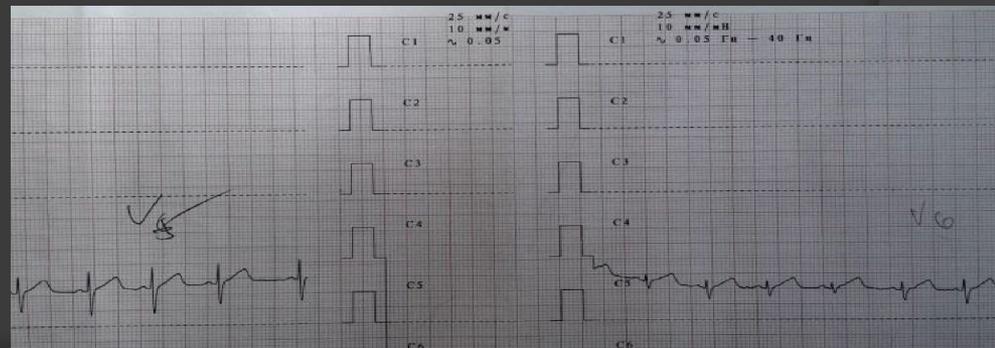
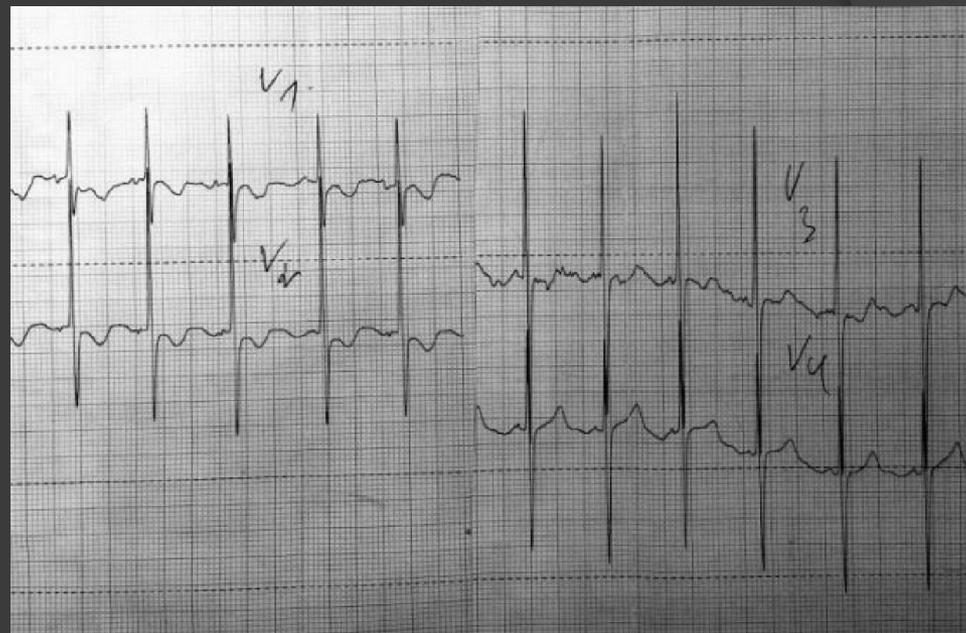
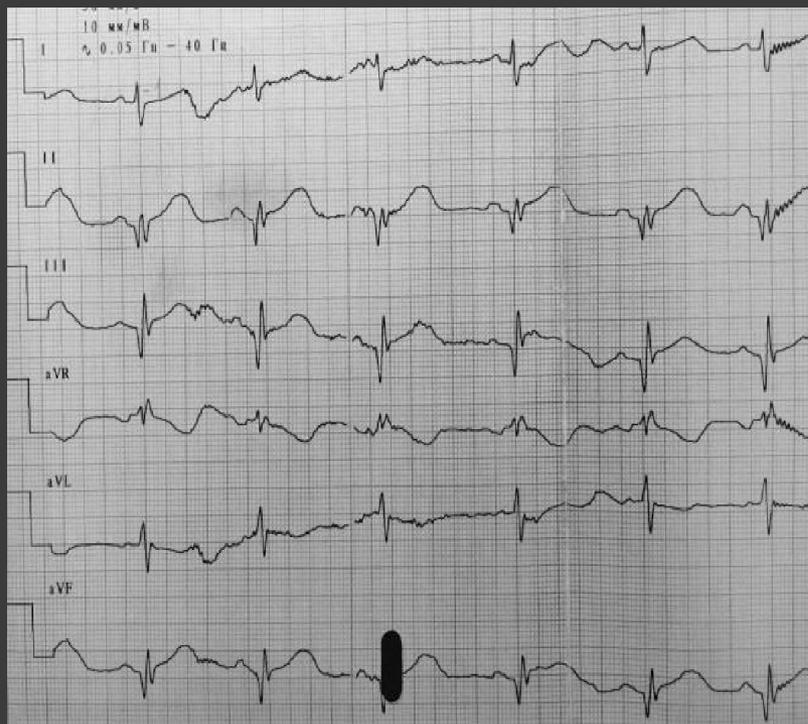


АРИТМОГЕННАЯ ПРЕЗЕНТАЦИЯ ГИСТИОЦИТОИДНОЙ КАРДИОМИОПАТИИ

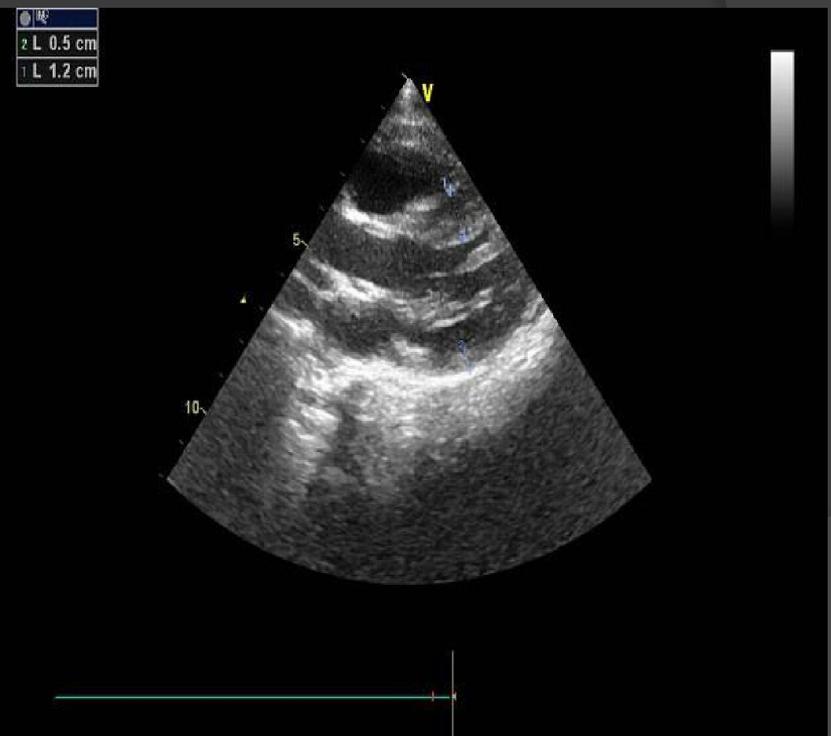
КАНТЕМИРОВА М.Г., КОРОВИНА О.А., НОВИКОВА Ю.Ю.,
ПРОЛЫГИНА Е.А., СЕМЕНОВА Л.П., ОРЛОВА Н.В.,
ЮМАТОВА О.И.

*Кафедра педиатрии Российского университета дружбы народов,
Морозовская детская городская клиническая больница*

ЭКГ (перв. ГКМП) неопределенное положение ЭОС.
Синусовый ритм с ЧСС 100 уд/мин. Отмечается патологически глубокий з.Q в отведениях II, III, aVF. Амплитуда з.R в тех же отведениях значительно снижена. (Ермоленко В.С. 2016)



ЭхоКГ (ГКМП): асимметричное утолщение миокарда левого желудочка (МЖП 12мм, ЗСЛЖ 5мм), правый желудочек не утолщен. Полость левого желудочка уменьшена (КДР/КСР 28/15мм), размеры остальных полостей в пределах возрастной нормы. Систолическая функция левого желудочка повышена (ФВ по Тейхольцу 80%). Нарушение диастолической функции левого желудочка (E/A >1,0; E 0,8 м/сек; A 0,7 м/сек) DTI МЖП e/a/s - 0,08/0,11/0,08, ЗСЛЖ e/a/s 0,08/0,06/0,07 Крупные сосуды клапаны не изменены.



Рентгенограмма органов грудной клетки
пациента с первичной ГКМП. (КТИ 0,5)

