

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Красноярский государственный медицинский университет
имени профессора В. Ф. Войно-Ясенецкого» Министерства здравоохранения
Российской Федерации.


Кафедра педиатрии ИПО

Зав. кафедрой: проф, д.м.н., Таранушенко Т. Е.

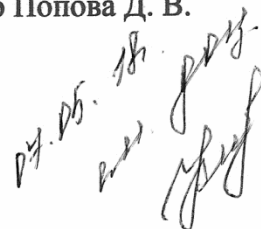
Проверил: проф, д.м.н., Емельянчик Е. Ю.

Реферат

На тему: «Дифференциальная диагностика болезней миокарда: кардитов,
кардиомиопатий, поражения миокарда при болезнях накопления и хромосомных
заболеваниях».

4/5 

Выполнил: врач-ординатор Попова Д. В.


27.05.18

г. Красноярск, 2018 год

ОГЛАВЛЕНИЕ

ВВЕДЕНИЕ	3
Неревматические кардиты	5
Ревматический кардит	14
Кардиомиопатии	17
Болезни накопления	33
Наследственные болезни сердца.....	41
СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ.....	50

ВВЕДЕНИЕ

Для обозначения воспалительного поражения миокарда, обусловленного в том числе внутриутробным проникновением инфекционных агентов, раньше использовали термин «миокардит». Однако, согласно данным многочисленных исследований, у детей с вирусными и бактериальными миокардитами в патологический процесс практически всегда вовлекаются одновременно эндокард и перикард, поэтому использование термина «миокардит» не полностью отражает сущность патологического процесса. Исходя из этого было предложено использовать у детей термин «кардит». Им обозначают одновременное воспалительное поражение оболочек сердца — миокарда, эндокарда и перикарда.

В педиатрической практике одновременное поражение всех трех оболочек сердца обосновано общностью функций, кровоснабжения, иммунопатологических реакций. Термин «кардит», вероятно, вполне оправдан для обозначения воспалительного процесса в сердце при внутриутробном инфицировании плода, когда поражаются 2 или 3 оболочки, а при приобретенном процессе необходимо пользоваться термином «миокардит».

Для обозначения кардита, имеющего нестрептококковую этиологию, раньше употребляли термин «инфекционно-аллергический кардит». Однако с позиции современного представления о патогенезе кардита данный термин нельзя считать правильным, т. к. это полиэтиологическое заболевание. В настоящее время кардит нестрептококковой этиологии у детей обозначают понятием «неревматический кардит». Неревматические кардиты объединяют воспалительные заболевания миокарда различной этиологии, не связанные с β -гемолитическим стрептококком группы А и диффузными болезнями соединительной ткани. В детском возрасте неревматические кардиты встречаются достаточно часто. Однако данные об их распространенности не очень точны в связи с трудностями диагностики из-за разнообразия клинических проявлений и отсутствия четких диагностических критериев. Считают, что пациенты с неревматическим кардитом составляют около 0,5 % всех госпитализированных детей. При аутопсии умерших детей частота

кардитов составляет 2,3–8 % случаев. Среди лиц, заболевших вирусной инфекцией, частота кардитов может возрасть до 10–15 %

1. НЕРЕВМАТИЧЕСКИЕ КАРДИТЫ

Неревматические кардиты - воспалительные поражения сердца различной этиологии, не связанные с ревматизмом или иными заболеваниями системного характера. Неревматические кардиты выявляют во всех возрастных группах, но чаще у детей первых лет жизни с преобладанием у мальчиков.

Врожденные кардиты — последствия в первую очередь вирусной инфекции, перенесенной матерью во время беременности (Коксаки А и В, ЕСНО, грипп, краснуха, ветряная оспа, герпес). В происхождении неревматических кардитов определенное значение также имеют следующие факторы:

- бактериальный (дифтерия, брюшной тиф, стрептококк, хламидии, микоплазмы и др.);
- паразитарный (токсоплазмоз, гистоплазмоз, шистосомоз);
- грибковый (кокцидиомикоз, аспергиллез, кандидоз, гистоплазмоз);
- аллергический (лекарства, сыворотка, вакцина);
- внешнесредовой (действие токсических факторов, физических агентов, радиации).

Заражение обычно происходит от матери при снижении плацентарного барьера. У части пациентов (до 10 %) установить причину, вызвавшую кардит, не удается.

Неревматические кардиты могут развиваться в результате непосредственного **кардиотоксического** действия возбудителя и формирования воспалительных и деструктивных изменений в оболочках сердца (преимущественно миокарда). Важную роль отводят **иммунным нарушениям**, нередко генетически детерминированным. Внедрение инфекционного агента приводит к образованию цитотоксических Т-лимфоцитов, циркулирующих иммунных комплексов, антител к кардиомиоцитам, вызывающих развитие аллергических реакций немедленного и замедленного типов. В результате повреждаются различные структуры сердца (кардиомиоциты, соединительная ткань, стенки сосудов), развиваются

метаболические сдвиги, активируются лизосомальные ферменты и другие медиаторы, что приводит к деструкции миофибрилл, нарушению сосудистой проницаемости, микроциркуляции, возникновению тканевой гипоксии и тромбоэмболии. Совместное действие инфекционного агента и иммунопатологических процессов, как правило, приводит к развитию острого кардита. В возникновении хронического процесса определяющую роль отводят аутоиммунным реакциям.

КЛАССИФИКАЦИЯ

Общепринятой классификации неревматических кардитов в детском возрасте нет. В классификации, применяемой в педиатрической практике, учитываются:

- период возникновения заболевания (врожденный и приобретенный кардит);
- характер течения (острый, подострый, хронический);
- степень тяжести;
- выраженность сердечной недостаточности;
- возможные исходы и осложнения заболевания.

Врожденные кардиты разделяют на **ранние** и **поздние**. Обязательным морфологическим признаком **ранних** кардитов является *фиброэластоз* или *эластофиброз* эндокарда и миокарда. Поздние кардиты не имеют этого признака. Тяжесть течения кардита определяется комплексом клинико-инструментальных данных: размерами сердца, выраженностью сердечной недостаточности, признаками ишемических и метаболических изменений на ЭКГ, характером аритмий, состоянием малого круга кровообращения.

1. РАННИЕ ВРОЖДЕННЫЕ КАРДИТЫ

Ранние врожденные кардиты возникают в результате действия повреждающего агента (вирусы, бактерии, радиация и др.) на сердце плода в **ранний фетальный** период (4–7-й месяцы беременности). Ткани сердца плода в это время еще не могут

ответить на воздействие полной воспалительной реакцией и отвечают реакцией пролиферации соединительной ткани, т. е. формированием фиброзной и эластической ткани. Нарушается нормальное строение сердечных оболочек, в которые проникают волокна соединительной ткани. Этот процесс начинается с *эндокарда*, затем повреждается и *миокард*. В зависимости от того, каких волокон больше — фиброзных или эластических, образуется фиброэластоз или эластофиброз. Ребенок обычно рождается уже с исходом кардита, нарушением сократительной функции сердца и дилатацией его полостей.

Все клинические проявления заболевания можно разделить на **внесердечные** и **сердечные**.

К **экстракардиальным** относятся: плохая прибавка массы тела без видимой для этого причины, отставание в физическом развитии, задержка развития статических функций. У детей отмечается вялость, сонливость, повышенная потливость, выраженная утомляемость при кормлении, срыгивания. При сосании у ребенка развивается *афония* в результате сдавления возвратного нерва увеличенными камерами сердца. Отмечаются беспричинные приступы беспокойства, реже эпизоды потери сознания. С первых дней жизни появляется кашель или навязчивое покашливание. На первом году жизни дети часто болеют (бронхит, пневмония и др.). При осмотре выявляется бледность кожных покровов, умеренная синюшность видимых слизистых оболочек, кончиков пальцев и цианоз носогубного треугольника. При аускультации легких на фоне жесткого дыхания выслушиваются крупнопузырчатые и среднепузырчатые влажные хрипы.

При пальпации верхушечный толчок ослаблен. Перкуторно определяется увеличение границ сердечной тупости преимущественно влево. Тоны сердца глухие, иногда аритмичные. При аускультации выслушивается систолический шум недостаточности митрального клапана на верхушке и в точке Боткина–Эрба, реже трехчленный ритм. Иногда шум не определяется. Отмечается увеличение частоты сердечных сокращений, которое плохо поддается лечению. Развивается тотальная, но с преобладанием левожелудочковой сердечно-сосудистая недостаточность. При

проведении фонокардиографии выявляется снижение амплитуды I и II тонов сердца и систолический шум, преимущественно в четвертом межреберье слева, связанный с I тоном и убывающий по форме.

Клиническая манифестация пренатального (раннего) кардита начинается в первые 1–6 месяцев жизни. Особенностью сердечной недостаточности при фиброэластозе является почти полная **рефрактерность** к проводимой терапии, что значительно отличает ранние врожденные кардиты от острых и подострых приобретенных кардитов.

2. ПОЗДНИЕ ВРОЖДЕННЫЕ КАРДИТЫ

Наиболее часто поздние врожденные кардиты вызываются внутриутробной инфекцией, которая проникает в сердце плода после 7-го месяца внутриутробной жизни, когда ткани сердца уже могут отвечать полной воспалительной реакцией. В отличие от ранних врожденных кардитов, такие изменения ткани сердца, как фиброэластоз и эластофиброз, при позднем врожденном кардите отсутствуют. Вместо них имеются выраженные **признаки воспаления в миокарде**, протекающего так же, как и приобретенные миокардиты у детей. Ребенок может родиться как с текущим воспалительным процессом, так и с исходом кардита.

Характеризуется умеренной кардиомегалией, различными нарушениями ритма и проводимости вплоть до полной поперечной блокады сердца и трепетания предсердий, громкими сердечными тонами, менее выраженной (по сравнению с ранним врожденным кардитом) сердечной недостаточностью. Часто выявляют признаки поражения двух или трёх оболочек сердца. У некоторых больных возникают приступы внезапного беспокойства, одышки, тахикардии с усилением цианоза, судорог, что отражает сочетанное поражение сердца и ЦНС, обусловленное предшествующей инфекцией, особенно вызванной вирусами Коксаки.

3. ПРИОБРЕТЁННЫЕ КАРДИТЫ

Приобретённые кардиты могут возникать в любом возрасте, но чаще - у детей первых 3 лет жизни.

Острый кардит

На фоне текущей или вскоре после перенесённой инфекции появляются вялость, раздражительность, бледность, навязчивый кашель, нарастающий при перемене положения тела; возможны приступы цианоза, тошнота, рвота, боли в животе, энцефалитические реакции. Постепенно или достаточно остро развиваются симптомы левожелудочковой недостаточности (одышка, тахикардия, застойные хрипы в лёгких). Объективно определяют пульс слабого наполнения, ослабление верхушечного толчка, увеличение размеров сердца, преимущественно влево, ослабление I тона, ритм галопа, разнообразные аритмии. Систолический шум отсутствует, но возможен при развитии недостаточности (относительной или органической) митрального клапана.

Рентгенологически выявляют увеличение размеров сердца различной выраженности, венозный застой в лёгких, снижение амплитуды систоло-диастолических колебаний, иногда - увеличение вилочковой железы. На ЭКГ обнаруживают снижение вольтажа комплекса QRS, признаки перегрузки левого или обоих желудочков, различные нарушения ритма и проводимости (синусовая тахи- или брадиаритмия, экстрасистолия, атриовентрикулярные и внутрижелудочковые блокады, смещение сегмента ST, сглаженный или отрицательный зубец T. Возможны инфаркто подобные изменения и ЭКГ-признаки сопутствующего перикардита. На ЭхоКГ определяют дилатацию правого желудочка и левого предсердия, гипокинезию межжелудочковой перегородки и задней стенки левого желудочка, снижение фракции выброса, увеличение конечно-систолического и конечно-диастолического размеров левого желудочка, признаки недостаточности митрального клапана, выпот в полости перикарда.

Подострый кардит

Подострый кардит чаще наблюдают у детей в возрасте от 2 до 5 лет. Он может развиваться либо после острого кардита, либо самостоятельно (первично подострый кардит) спустя продолжительное время после ОРВИ, проявляясь бледностью, повышенной утомляемостью, раздражительностью, снижением аппетита, дистрофией. Исполдволь (иногда внезапно) развивается сердечная недостаточность, или случайно обнаруживают аритмии, увеличение размеров сердца, систолический шум.

Симптомы подострого кардита аналогичны таковым при остром его варианте. Обратное развитие процесса происходит через 12-18 мес, либо он приобретает хроническое течение.

Хронический кардит

Хронический кардит развивается чаще у детей старше 7 лет либо в первично хроническом варианте, либо как исход острого или подострого кардита. Клиническая картина хронического кардита отличается многообразием, что связано, в частности, с большой продолжительностью заболевания и разнообразным соотношением воспалительных, склеротических и гипертрофических изменений в сердце.

Первично хроническому варианту неревматического кардита свойственно длительное малосимптомное течение с преобладанием экстракардиальных проявлений (отставание в физическом развитии, слабость, повышенная утомляемость, снижение аппетита, потливость, бледность, рецидивирующие пневмонии). Дети нередко ведут обычный образ жизни, могут заниматься спортом. Периодически возникают головокружение, одышка, боли в области сердца, сердцебиение, навязчивый кашель, тошнота, рвота, боли в правом подреберье, обусловленные сердечной недостаточностью. Возможно острое развитие приступов бледности, беспокойства, потери сознания, судорог, связанных с сердечной декомпенсацией или воспалительными изменениями в ЦНС,

сопутствующими кардиту. Нередко предположение о **сердечной патологии** возникает лишь при манифестации сердечной декомпенсации или обнаружении кардиомегалии, стойких аритмий, систолического шума, гепатомегалии во время профилактического осмотра либо при осмотре в связи с перенесённым интеркуррентным заболеванием.

Дифференциальная диагностика

Перечень заболеваний, с которыми проводят дифференциальную диагностику неревматического кардита, зависит от возраста ребёнка и формы кардита.

1. У новорождённых изменения в сердце, напоминающие неревматический кардит, могут возникать вследствие *перинатальной гипоксии*. При этом возможны кардиомегалия, приглушение сердечных тонов, нарушение ритма и проводимости, иногда - сердечные шумы и симптомы недостаточности кровообращения. Изучение анамнеза, наличие неврологической симптоматики, преходящий характер сердечных изменений позволяют исключить диагноз врождённого кардита.

2. К *врожденным порокам сердца (ВПС)* и сосудов с кардиомегалией, но без выраженной аускультативной симптоматики, относятся аномальное отхождение левой коронарной артерии от легочной артерии, синдром Бланда-Уайта-Гарланда, изолированная коарктация аорты, полная форма общего открытого атриовентрикулярного канала, дефект межпредсердной перегородки, тотальный или частичный аномальный дренаж легочных вен. К **общим** симптомам неревматических кардитов и этих пороков относят отставание в физическом развитии, кардиомегалию, нарушение ритма и проводимости, сердечные шумы, признаки недостаточности кровообращения, а также разнообразные жалобы кардиального и экстракардиального характера. В **отличие** от неревматических кардитов, при врожденных пороках сердца отсутствует связь с предшествующей инфекцией, преобладает поражение правых отделов сердца, нарушается лёгочная гемодинамика (обеднение лёгочного рисунка или его усиление); имеются и другие индивидуальные особенности каждого порока. Решающее значение в

дифференциальной диагностике имеют ЭхоКГ и другие специальные методы исследования.

3. *Эндомиокардиальный фиброэластоз (ФЭ)* — врожденное заболевание неясной этиологии, начинающееся во внутриутробном периоде, характеризующееся значительным утолщением эндокарда, обусловленным фиброзом, кардиомегалией и застойной сердечной недостаточностью. Считается, что фиброэластоз не является самостоятельным заболеванием, а представляет собой неспецифическую реакцию эндокарда на любой миокардиальный стресс, в качестве которого могут выступать гемодинамические перегрузки из-за врожденных пороков сердца и сосудов и их сочетаний, вирусные или бактериальные агенты, генетические aberrации, гипоксия, кардиомиопатии и т.д. Клинические проявления варьируют. На первом плане стоят кардиомегалия и рано появляющаяся декомпенсация кровообращения у новорожденных, чаще - у детей грудного возраста (до 6 месяцев). Признаки тяжелой застойной недостаточности могут развиваться у ранее клинически здорового ребенка, манифестация и прогрессирование может обнаруживаться на фоне рецидивирующих легочных инфекций. Симптомы заболевания могут носить постоянно прогрессирующий характер или протекать с периодами ремиссии. Прогноз неблагоприятен.

У детей старшего возраста неревматические кардиты необходимо дифференцировать с ревматизмом, аритмиями экстракардиального происхождения, миокардиодистрофией и др.

1. Дифференциальная диагностика *ревматических и неревматических кардитов* основана на исключении ревматической лихорадки, наблюдающейся у детей старше 5-7 лет. Характерны наличие связи манифестации кардита с перенесенной стрептококковой инфекцией, имеют место экстракардиальные проявления — анулярная сыпь, артралгии, полиартрит, хорея. Для ревматического кардита не характерна кардиомегалия и выраженная миокардиальная недостаточность, часто в процесс вовлекается перикард, рано может обнаруживаться деформация атриовентрикулярных клапанов, в дальнейшем формируются пороки сердца.

Обнаруживаются лабораторные изменения, типичные для острой ревматической лихорадки (лейкоцитоз, повышение СОЭ, высокие титры АСЛО, СРР, антиген β -гемолитического стрептококка группы А), при бактериологическом исследовании мазка из зева может выделяться β -гемолитический стрептококк группы А. Характерны: отчетливая устойчивая положительная динамика признаков декомпенсации кровообращения, изменений ЭКГ, ликвидация перикардального выпота на фоне противовоспалительной и антибиотикотерапии.

2. При дифдиагностике с *идиопатической дилатационной кардиомиопатией (ДКМП)* решающее значение имеет постепенное развитие симптомов застойной сердечной недостаточности, отсутствие или минимальные лабораторные признаки воспаления, отсутствие эффекта от противовоспалительной терапии. *Дифференциальная диагностика* этих состояний, особенно у детей первого года жизни, очень сложна, так как между ними существует не только клиническое и патогенетическое, но и морфологическое сходство, общность электрокардиографических и эхокардиографических характеристик. *Эндомиокардиальная* биопсия миокарда, показанная в этих случаях, часто (но не всегда) подтверждает диагноз.

3. У части больных неревматический кардит, особенно хронический, следует дифференцировать от *кардиомиопатий*, в частности - *гипертрофической кардиомиопатии*. При этой форме кардиомиопатий, нередко имеющей семейный характер, обычно отсутствует связь с перенесённой инфекцией, имеются различный по тембру и локализации систолический шум (подклапанного стеноза аорты и недостаточности митрального клапана), асимметричная гипертрофия мышечной части межжелудочковой перегородки при сохранной сократительной её способности. Полости левого предсердия и левого желудочка нормальны или несколько увеличены.

4. Легкие формы миокардита у детей школьного возраста и подростков следует дифференцировать с *миокардиодистрофией* на фоне вегетативной дисфункции, особенно при наличии наджелудочковой экстрасистолии, кардиалгического

синдрома. Главным **отличием** является отсутствие кардиомегалии и сердечной недостаточности, отсутствие повышения уровня биохимических маркеров повреждения миокарда, наличие ярких вегетативных нарушений со стороны других органов и систем. ЭКГ-изменения, как правило, исчезают на фоне физической нагрузки (в отличие от миокардита).

Дополнительно неревматические кардиты у детей необходимо дифференцировать с *врождёнными нарушениями проводимости, пролапсом митрального клапана, сердечными изменениями при болезнях накопления, наследственными заболеваниями соединительной ткани, констриктивным перикардитом, опухолями сердца.*

РЕВМАТИЧЕСКИЙ КАРДИТ

Острая ревматическая лихорадка (ОРЛ) – постинфекционное осложнение А-стрептококкового тонзиллита (ангины) или фарингита в виде системного воспалительного заболевания соединительной ткани с преимущественной локализацией в сердечно-сосудистой системе (ревмокардит), суставах (мигрирующий полиартрит), мозге (хорея) и коже (кольцевидная эритема, ревматические узелки), развивающееся у предрасположенных лиц (главным образом, молодого возраста, от 7 до 15 лет) в связи с аутоиммунным ответом организма на АГ стрептококка и перекрёстной реактивностью со схожими аутоантигенами поражаемых тканей человека (феномен молекулярной мимикрии).

Основные критерии:

- Кардит
- Артрит
- Хорея
- Кольцевидная эритема
- Ревматические узелки

Дополнительные:

- Лихорадка
- Артралгии
- Абдоминальный синдром
- Серозиты

Дифференциальный диагноз

Название болезни	Отличительные признаки
Инфекционный эндокардит	Преобладают зеленящие стрептококки, стафилококки и грамотрицательные микроорганизмы. - лихорадочный синдром не купируется полностью только при назначении НПВП. - характерны прогрессирующая слабость, анорексия, быстрая потеря массы тела. - быстро прогрессирующие деструктивные изменения сердечного клапана и симптомы застойной недостаточности кровообращения. - вегетации на клапанах сердца при ЭХО-КГ. - позитивная гемокультура.
Неревматический миокардит	Имеет вирусную этиологию, характеризуется активным и эмоционально окрашенным характером кардиальных жалоб, отсутствием вальвулита, артрита и выраженных артралгий, диссоциацией клинических и лабораторных параметров, медленной динамикой под влиянием противовоспалительной терапии.
Идиопатический пролапс митрального клапана	Большинство больных имеют астенический тип конституции и фенотипические признаки, указывающие на врожденную дисплазию соединительной ткани (воронкообразная деформация грудной клетки, сколиоз грудного отдела позвоночника, синдром гипермобильности суставов, раннее развитие плоскостопия и др.)

Эндокардит Лимбана-Сакса	При СКВ обнаруживается в развернутой стадии заболевания и относится к категории признаков высокой активности болезни.
--------------------------	---

2. КАРДИОМИОПАТИИ

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.

I. 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 функции.

ЭТИОЛОГИЯ

- мутации генов, кодирующих синтез сократительных белков миокарда
- увеличение массы миокарда ЛЖ и толщины его стенки при инфильтрации интерстиция или при внутриклеточном отложении продуктов метаболизма.

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

Основные жалобы у детей старшего возраста:

- *быстрая утомляемость;*
- *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;
- *кардиалгии*, связанные с несоответствием коронарного кровотока массе миокарда. На развитие ишемии миокарда влияют нарушения процесса

расслабления сердечной мышцы, повышение внутримиеокардиального напряжения и сдавление интрамуральных коронарных сосудов;

- *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;

- *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 возраста и взрослых.

ДИАГНОСТИКА

При *сборе анамнеза* выявляется отягощенная наследственность: ССЗ с гипертрофией миокарда ЛЖ или диагнозом ГКМП; внезапно умершие родственники, особенно в молодом возрасте. Целесообразно обследование родственников пациента с целью выявления семейных случаев заболевания.

При клиническом осмотре при *необструктивной* форме отклонений от нормы при осмотре может не быть, но иногда определяют увеличение продолжительности верхушечного толчка, IV тон сердца. При *обструктивной* форме ГКМП 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.

Генетическая (ДНК диагностика)

- «генотип положительный / положительный фенотип»
- «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.

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

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;

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

Магнитно-резонансная томография дает возможность наиболее точно оценить морфологические изменения, оценить распространенность и выраженность гипертрофии миокарда.

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

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.

Дифференциальный диагноз

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

II. ДИЛАТАЦИОННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ

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.

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%.

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

Вариабельна и определяется главным образом стадией НК и ФК СН. 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:

- одышку, вначале при физической нагрузке (кормлении), кашель;
- повышенную потливость, беспокойство, отказ от грудного кормления;
- боли в животе, тошноту, рвоту, диспептические явления;
- синкопальные состояния, головокружения;
- быструю утомляемость, снижение толерантности к физическим нагрузкам.

Дифференциальный диагноз

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

III. РЕСТРИКТИВНАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ

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.

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.

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

Определяется тяжестью ХСН, длительное время протекает субклинически.

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 правожелудочковому типу.

При осмотре

- цианотичный румянец;
- набухание и пульсация шейных вен, более выраженное в горизонтальном положении;
- пульс слабого наполнения;
- систолическое артериальное давление снижено;
- верхушечный 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.

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.

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).

IV. АРИТМОГЕННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ ПРАВОГО ЖЕЛУДОЧКА

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.

КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

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 спортивной активности.

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.

МРТ считается наиболее перспективным визуализирующим методом диагностики АКПЖ, позволяющим обнаруживать структурные нарушения, такие как фокальное истончение стенки и локальные аневризмы. Ценную информацию дает рентгеноконтрастная вентрикулография. При этом характерна дилатация ПЖ в сочетании с сегментарными нарушениями его сокращения, выпячиваниями контура в областях дисплазии и увеличением трабекулярности.

Дифференциальная 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.

V. СИНДРОМ НЕКОМПАКТНОГО МИОКАРДА ЛЕВОГО ЖЕЛУДОЧКА

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.

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. *Основной признак 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.

Дифференциальная диагностика кардиомиопатий и заболеваний сердца		
Нозологические формы	Клинические проявления	Инструментальная характеристика
Врожденный кардит	<p>Признаки левожелудочковой недостаточности:</p> <ul style="list-style-type: none"> • одышка, усиливающаяся по мере прогрессирования процесса, в дыхание вовлекается вспомогательная мускулатура, • часто выслушиваются разнокалиберные влажные и 	<p>Рентгенограмма органов грудной клетки:</p> <ul style="list-style-type: none"> • легочный рисунок чаще нормальный или незначительно усилен по венозному руслу, вплоть до альвеолярного отека легких, обусловленного левожелудочковой СН • сердце шаровидной или

	<p>сухие свистящие хрипы</p> <ul style="list-style-type: none"> • малиновый цианоз слизистых оболочек, кончиков пальцев. • верхушечный толчок ослаблен или не определяется. Степень кардиомегалии варьирует, максимально она выражена у детей раннего возраста. • тоны сердца приглушены, 2 тон над легочной артерией усилен за счет пассивной легочной гипертензии • ритм галопа, особенно на фоне острой миогенной дилатации сердца. • систолический шум нехарактерен. • тахи- или брадиаритмия (за счет атриовентрикулярной блокады, синдрома слабости синусового узла), • эктопические тахикаритмии • экстрасистолия. 	<p>овоидной формы. ЭКГ :</p> <p>-При раннем антенатальном кардите</p> <ul style="list-style-type: none"> • высокий вольтаж комплексов QRS • ригидная синусовая тахикардия • признаки гипертрофии ЛЖ и ишемические изменения комплекса ST-T. <p>-При позднем антенатальном и постнатальном кардитах ЭКГ изменения находятся в прямой зависимости от активности заболевания</p> <ul style="list-style-type: none"> • снижение амплитуды зубца Т и вольтаж комплекса QRS в I, II, aVF, V1-2 и V5-6 отведениях <p>ЭХОКГ:</p> <ul style="list-style-type: none"> • расширение полостей сердца и снижение сократительной способности миокарда левого желудочка снижение фракции сердечного выброса.
Ревмокардит	Для возвратного ревмокардита (на фоне сформированных митрального и аортального пороков сердца) характерен ревматический анамнез,	

	<p>экстракардиальных проявлений ревматизма, повышения температуры тела и гуморальной активности, стойкого и более интенсивного шума ревматических пороков. Течение характеризуется без признаков застойной сердечной недостаточности и имеет положительную динамику на фоне терапии. Течение кардиомиопатии проявляется выраженными признаками сердечной недостаточности, нередко рефрактерной к проводимому лечению.</p>	
<p>Эксудативный перикардит</p>	<p>Характерны кардиомегалия и выраженный застой крови в большом круге кровообращения, затрудняется отток из вен большого круга кровообращения. Нарушение оттока из легочных вен, как правило, наступает позже и не достигает значительной выраженности.</p>	<p>На ЭКГ, кроме характерной для констриктивного перикардита триады изменений (высокий зубец Р, низковольтный комплекс QRS, отрицательный зубец Т), наблюдаются изменения формы комплекса QRS: расщепление, расширение, образование зазубрин, углубление зубца Q, которые свидетельствуют о глубине вовлечений в патологический процесс миокарда. Увеличенный зубец Р резко контрастирует с низковольтным комплексом QRS.</p>

		<p>На ЭхоКГ характерно скопление жидкости в полости перикарда при отсутствии дилатации желудочков и неизменной их сократительной способности.</p>
<p>Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна</p>	<p>Обычно поражение сердечной мышцы впервые диагностируется между 6 и 7 годами. Характерны низкая физическая активность, с быстрой утратой способности к самостоятельной ходьбе. С возрастом частота выявления кардиальных симптомов возрастает, Наиболее частые нарушения: тахикардия, аритмии и сердечная недостаточность. Особенно выражены данные симптомы в конечных стадиях заболевания.</p>	<p>На ЭКГ- глубокий зубец Q в отведениях II-III, aVF и V-6, а также высокий зубец R в отведении V-1.</p> <p>ЭХОКГ признаки латентной сердечной недостаточности:</p> <ul style="list-style-type: none"> • увеличение конечного диастолического диаметра левого желудочка за 3 месяца; • увеличение массы сердца за трехмесячный период наблюдения; • снижение фракции выброса левого желудочка за тот же период; • наличие дискинезии стенок левого желудочка; • отношение расстояния от высшей точки раскрытия створки митрального клапана до межжелудочковой перегородки к конечному диастолическому диаметру левого желудочка более 16;

		<ul style="list-style-type: none"> увеличение отношения времени предизгнания левого желудочка к периоду изгнания левого желудочка за трехмесячный период.
Коарктация аорты	<p>Первые признаки появляются в раннем возрасте: бледность, резкая одышка, застой в легких, грубый систолический шум. С частым формированием фиброэластоза. Характерны: высокий пульс на руках, низкий на ногах. Заметно лучшее развитие верхней половины тела, по сравнению с нижней.</p>	<p>Рентгенограмма органов грудной клетки: отсутствие дуги аорты, узуры на ребрах.</p> <p>На ЭКГ- признаки перегрузки и гипертрофии левого желудочка.</p>
Стеноз устья аорты	<ul style="list-style-type: none"> одышка синкопальные приступы дискомфорт и боли в области сердца. <p>Течение заболевания характеризуется длительным латентным периодом, когда нарастает обструкция и гипертрофия ЛЖ. Даже тяжелый аортальный стеноз может оставаться бессимптомным в течение многих лет. При появлении симптомов летальность и риск осложнений существенно увеличиваются; при</p>	<p>Рентгенологически</p> <ul style="list-style-type: none"> гипертрофия ЛЖ без его расширения <p>На ЭКГ:</p> <p>При незначительно выраженном пороке ЭКГ может оставаться в пределах нормы. У больных с выраженным стенозом</p> <ul style="list-style-type: none"> увеличение амплитуды зубца R в V5,6 и зубца S в V1,2; смещение интервала ST вниз в отведениях I, avL, V4,5; появление сглаженности или двухфазных зубцов T в

	<p>стенокардии, обмороках и сердечной недостаточности</p>	<p>отведениях I, avL, V4,5.</p> <p>У больных с длительно существующим пороком наблюдается постепенное формирование на ЭКГ картины полной блокады левой ножки пучка Гиса. Прогностически неблагоприятным признаком следует считать глубокие отрицательные зубцы Т, сочетающиеся с депрессией сегмента S–Т в левых грудных отведениях. ЭХОКГ:</p> <p>Увеличение ЛЖ лучше всего определяется в левой косой проекции. С развитием СН происходит прогрессирующее расширение ЛЖ а затем и левого предсердия. Важным рентгенологическим признаком является постстенотическое расширение начальной части аорты, а также увеличение амплитуды пульсации в месте ее расширения.</p>
<p>Некомпактный миокард</p>	<p>Характерно повышение трабекулярности миокарда, как правило, левого желудочка и наличием глубоких межтрабекулярных пространств (лакун), сообщающихся с полостью желудочка.</p>	<p>ЭХОКГ- признаки зависят от типа</p> <p>- для лакунарного типа некомпактного миокарда характерно ремоделирование сердца по типу дилатационной кардиомиопатии с</p>

		<p>преимущественным нарушением систолической функции пораженного желудочка (100%)</p> <p>- для <i>губчатого</i> типа характерно изменение по типу рестриктивной (57%) или гипертрофической кардиомиопатии (43%), с преимущественным нарушением диастолической функции</p> <p>- для <i>смешанного</i> - ремоделирование сердца может быть как по типу рестриктивной (20%) так и по типу дилатационной (80%) кардиомиопатий</p>
<p>Фиброэластоз эндомиокарда</p>	<p>Возникают тяжелые нарушения гемодинамики. В большинстве случаев фиброэластоз имеет молниеносное, или острое течение. Внезапно возникают общий цианоз и одышка, тахикардия или брадикардия. При сочетании фиброэласто́за с врожденным пороком или при поражении клапанного эндокарда выслушивается систолический шум. Эти симптомы могут появляться сразу же после рождения, в</p>	<p>На рентгенограмме — большое шаровидное сердце.</p> <p>ЭКГ — признаки гипертрофии левого желудочка. Дистрофические изменения в миокарде.</p> <p>При ЭХОКГ выявляют шаровидную полость левого желудочка, гипокинезию его стенок и повышенную эхогенность (яркость) от эндокардиальных структур. Может регистрироваться</p>

	течение первых часов или суток жизни.	различной степени регургитация с митрального клапана.
--	---------------------------------------	---

3. БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ

1) **Болезнь Помпе (гликогеноз II типа)** – прогрессирующее, мультисистемное заболевание обусловленное недостаточностью фермента кислой альфа глюкозидазы с накоплением гликогена в тканях.

Выделяют две клинические формы болезни Помпе

- Младенческая форма БП (МБП) характеризуется тяжелой генерализованной миопатией и кардиомиопатией. У пациентов выявляется кардиомегалия, гепатомегалия, диффузная гипотония и мышечная слабость. Активность КФК в крови значительно повышена. Мышечная биопсия выявляет вакуолярную миопатию в сочетании с нарушением активности ферментов лизосом, таких как кислая и щелочная фосфатазы. Смерть обычно наступает в младенческом или раннем детском возрасте.
- Болезнь Помпе с поздним началом (БППН) – медленное прогрессирующее заболевания с преимущественным поражением мышечной ткани без признаков миокардиодистрофии с дебютом клинических проявлений с раннего детского, подросткового возраста.

Основные кардиологические жалобы:

Тяжелая кардиомегалия; Кардиомиопатия;

Нарушение проводимости, ритма сердца;

Деформация грудной клетки по типу «сердечного горба»;

Расширение границ относительной сердечной тупости;

Ослабление периферической пульсации; Сердечная недостаточность.

Аускультативно: тоны сердца глухие, систолический шум над всей областью сердца, нарушение ритма сердца.

ЭхоКГ: утолщение стенок желудочков и межжелудочковой перегородки с формированием вторичной метаболической гипертрофической кардиомиопатии; в дальнейшем, гипертрофическая кардиомиопатия медленно трансформируется в дилатационную;

Обзорная рентгенография грудной клетки: увеличение размеров сердца;

Дифференциальный диагноз МБП

Нозологические формы	Общие признаки	Дифференциальные признаки
Гликогенозы (III а, IV, VII типы)	кардиомегалия, миопатия, повышение уровня КК, накопление гликогена	нормальный уровень активности КАГ
болезнь Верднига-Гоффмана	гипотония, арефлексия, прогрессирующая проксимальная миопатия	II тип ЭМГ; фибрилляции, фасцикуляции мышц.
болезнь Данон	кардиомегалия, кардиопатия, накопление гликогена в лизосомах, миопатия	нормальный уровень КАГ
болезнь Дюшена	гипотония, гипо-арефлексия, прогрессирующая проксимальная миодистрофия, повышение уровня КФК, миокардиодистрофия	аутосомно-рецессивный тип наследования, сцепленный с полом; очень высокий уровень повышение активности АЛТ, АСТ, КФК; нарушения психо-речевого развития; дистрофинопатия
врожденные миопатии	гипотония, мышечная слабость	нормальный уровень или незначительное повышение АЛТ, АСТ, КФК; структурная патология мышц.
мутации митохондриального генома	миопатии, кардиопатии, мультисистемность поражения	нарушение соотношения лактат/пируват в крови; нормальный уровень КФК в крови.
кардиопатии	нарушение проводимости и	нормальный уровень КФК;

	ритма сердца, кардиомегалия	структурная патология сердечной мышцы
врожденные моторные, сенсорные полинейропатии	боль, гипотония и дистальная слабость мышц конечностей, гипорефлексия	нормальный уровень КФК, КК; нарушение проводимости по нервам при ЭНМГ; дистальная локализация нарушений.
гипотиреоз	гипотония, макроглоссия	нормальный уровень КФК, КК; снижение уровня ТТГ, трийодтиронина; задержка психо-речевого развития

2. Болезнь Фабри – прогрессирующее мультиорганное, мультисистемное, X-сцепленное заболевание, опосредованное мутацией гена лизосомального фермента α -галактози дазы А.

Типичная – раннее начало в детском возрасте, прогрессирующее течение с полиорганным, мультисистемным поражением

Атипичная – заболевание с поздним началом и с поражением одного или нескольких органов (изолированное поражение сосудов головного мозга, сердца, почек).

Патология сердца:

Стенокардия, боль в области сердца; Учащение сердцебиения;

Синкоп; Развитие прогрессирующей гипертрофии мышцы сердца;

Нарушение сердечной проводимости, аритмии.

Лабораторно: измерение активности фермента α -галактозидаза А (AGAL) в сухих пятнах крови методом тандемной масс-спектрометрии или методом флуориметрии: отсутствие или снижение активности фермента; молекулярно-генетическое исследование (секвенирование) мутации в гене - ген кодирующий α -галактозидазы А.

Инструментально:

ЭКГ – укорочение интервала PR, нарушение проводимости, аритмия.

Суточный мониторинг ЭКГ (выявление аритмии).

ЭхоКГ – увеличение левого желудочка, дисфункция аортального, митрального клапанов за счет утолщения створок, пролапс митрального клапана, утолщение межжелудочковой перегородки.

Дифференциально-диагностические критерии при БФ

Общие признаки	Нозологические формы
Ангиокератомы	геморрагическая телеангиэктазия Рандю-Ослера; ангиокератома Фордайса, Мибелли, ограниченная неформная ангиокератома; болезнь Шиндлера, фукозидоз, сиалидоз
Кризисы Фабри	ревматическая лихорадка, ревматоидный артрит, болезнь Рейно, эритромиалгия, «боли роста»
Почечная патология (изолированное поражение)	хронический латентный гломерулонефрит, интерстициальный нефрит
Патология сердечно-сосудистой системы	кардиомегалия, аритмия неясного происхождения
Патология ЖКТ	употребление лекарственных препаратов (группа хлороквинов, амиодарон)
Офтальмологические нарушения	употребление лекарственных препаратов (группа хлороквинов, амиодарон)
Гипертония	эндокринные заболевания, феохромоцитома, синдром Крона

3. Амилоидоз сердца

Амилоидоз сердца (амилоидная кардиопатия) – форма системного нарушения белкового обмена с преимущественным отложением белка b-фибриллярной структуры (амилоида) в миокарде, эндокарде, перикарде, аорте и стенках коронарных сосудов.

Этиология:

Наследственный амилоидоз сердца чаще встречается у представителей средиземноморской этнической группы.

В большей степени изучен вторичный системный амилоидоз, развитие которого может быть сопряжено с длительным течением ревматоидного артрита, бронхита, туберкулеза, лимфогранулематоза, болезни Крона, сифилиса, актиномикоза. У пациентов с хронической почечной недостаточностью возможно развитие амилоидоза, ассоциированного с гемодиализом

При амилоидозе сердца миокард уплотняется, становится малорастяжимым («резинový» миокард); объем полостей сердца обычно изменяется незначительно. Следствием структурных изменений миокарда являются нарушения систолической и диастолической функции, уменьшение сердечного выброса и признаки сердечной недостаточности. В случае отложения амилоида в области клапанов развивается клиника клапанного порока сердца; при скоплении фибриллярного белка в пучке Гиса, синусовом и атриовентрикулярном узлах на первый план выходят симптомы блокады проводящей системы сердца.

Клиника:

В начальных стадиях развитие амилоидоза сердца происходит исподволь, малосимптомно. Может отмечаться снижение веса, утомляемость, раздражительность, головокружение, отеки.

Резкому ухудшению самочувствия обычно предшествует перенесенное *интеркурентное заболевание*, в т. ч. респираторная инфекция, стресс, эмоциональное перенапряжение. В развернутой стадии амилоидоза сердца обращает внимание пониженное артериальное давление с явлениями ортостатической гипотензии; боли в области сердца, носящие стенокардический характер; синкопальные состояния, аритмии. Признаками

развивающейся хронической сердечной недостаточности служат одышка, гепатомегалия, отеки. **Отличительной особенностью** сердечной недостаточности при амилоидозе сердца является ее быстрое прогрессирование *и резистентность к терапии сердечными гликозидами.*

Довольно часто у пациентов с амилоидозом сердца обнаруживается перикардальный выпот и асцит. Вследствие амилоидной инфильтрации развивается синдром слабости синусового узла, что сопровождается брадикардией и может привести к внезапной сердечной смерти.

В том случае, если амилоидоз сердца является одним из проявлений системного амилоидоза, у больных может наблюдаться почечная недостаточность, дисфагия, диарея, макроглоссия, кожные геморрагии, периорбитальная пурпура, поражение нервной системы. Для генерализованного амилоидоза типично последовательное присоединение все новых и новых симптомов, создающих пеструю клиническую картину с полиорганными проявлениями.

Диагностика амилоидоза сердца

Отсутствие патогномичных симптомов затрудняет прижизненную диагностику амилоидоза сердца. Зачастую достоверные данные за амилоидную кардиопатию выявляются только на аутопсии.

При аускультации сердца у пациентов с амилоидозом выслушиваются глухость сердечных тонов, систолический шум регургитации на предсердно-желудочковых клапанах.

На ЭКГ регистрируется снижение вольтажа QRS-комплексов, различного рода нарушения возбудимости и проводимости миокарда.

К ЭхоКГ-признакам амилоидоза сердца следует отнести утолщение межжелудочковой и межпредсердной перегородок, стенок желудочков,

клапанов сердца, дилатацию предсердий, гипокинезию миокарда.

Функциональные изменения характеризуются резким снижением фракции выброса левого желудочка, нарушением диастолического наполнения, клапанной регургитацией. Иногда в миокарде удается выявить эхопозитивные включения в виде мелкие гранул, представляющих собой отложения амилоида.

На рентгенограмме органов грудной клетки может определяться увеличение тени сердца, экссудативный плеврит. Более высоко чувствительными и специфичными методами прижизненной диагностики амилоидоза сердца служат сцинтиграфия миокарда и МРТ сердца.

Морфологическое подтверждение амилоидоза сердца может быть получено путем биопсии миокарда или других пораженных органов (языка, десны, подкожно-жировой клетчатки, лимфатических узлов, почки, прямой кишки и т. д.).

В лабораторных тестах мочи и крови при амилоидозе сердца обнаруживается протеинурия, гипопроteinемия, гиперглобулинемия и гипоальбуминемия.

Дифференциальная диагностика амилоидоза сердца проводится с наследственным дистоническим липидозом (болезнью Фабри), микседематозной кардиомиопатией при гипотиреозе, гипертрофической кардиомиопатией, идиопатической рестриктивной кардиомиопатией, легочным сердцем, гемохроматозом, стенозом аорты, саркоидозом, гликогенозами.

4. Гемохроматоз сердца

Гемохроматоз – полисистемное заболевание, обусловленное наследственным нарушением метаболизма железа, его избыточным накоплением в организме

и токсическим повреждением тканей и органов. Основные клинические формы гемохроматоза включают поражение сердца, печени, эндокринных желез и суставов.

При гемохроматозе отмечаются выраженный фиброз сердечной мышцы с преимущественным нарушением проводящей системы сердца. Гемохроматоз проявляется увеличением размеров сердца и расширением его полостей, сбоям сердечного ритма (пароксизмальной тахикардией, мерцательной аритмией), право- или левожелудочковой сердечной недостаточностью, артериальной гипотонией, периферическими отеками.

При гемохроматозе сердца кожа приобретает бронзовый оттенок, особенно на открытых участках (лице, шее, конечностях, области половых органов)

Диагностика:

Признаки кардиомиопатии при гемохроматозе сердца обычно сочетаются с пигментацией кожи, циррозом печени, патологией эндокринной системы, сахарным диабетом, поражением суставов.

Для гемохроматоза сердца характерно значительное увеличение количества *сывороточного железа* (до 54-72 мкмоль/л) и *ферритина*; снижение показателей *ОЖСС* и *трансферрина*, *диспротеинемия*, *гипергликемия*. Важные признаки перегрузки железом при гемохроматозе сердца – это повышение коэффициента насыщения трансферрина железом до 60-90%, резкое увеличение выделения железа с мочой при нагрузке десфералом (> 2 мг в течение 6 ч).

Для ЭКГ типичны признаки гипертрофии левого желудочка и внутрижелудочковой блокады, говорящие о длительной перегрузке левого желудочка и нарушении сердечного ритма.

Для **подтверждения** диагноза гемохроматоза выполняют биопсию печени с количественным определением концентрации железа в печеночной ткани,

цитологическим исследованием биоптатов на наличие отложений избытка гемосидерина в гепатоцитах и портального цирроза.

Дифференциальную диагностику гемохроматоза сердца проводят с приобретенным гемосидерозом, миокардитом, ишемической болезнью сердца, ревматизмом, сахарным диабетом.

4. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА

Врожденные пороки сердца наблюдаются с частотой 8 на 1000, или 1 на 125 живорожденных. Однако истинная частота представляется значительно более высокой, если учитывать мертворожденных детей и спонтанные аборт.

Как показывает опыт, пороки сердца часто ассоциируются с хромосомными аномалиями и являются частью синдрома полисистемных пороков развития. В 25% случаев врожденные пороки сердца имеют сопутствующие экстракардиальные аномалии развития.

Примерно у 1/3 (36%) детей с диагностированным врожденным пороком сердца проведение кариотипирования выявляет хромосомные аномалии. Наиболее часто встречаются трисомии 21, 18 и 13. Больше половины детей (71,4%) из группы с анеуплоидиями имеют сочетания кардиальных (наиболее часто дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородок) и экстракардиальных аномалий.

Установлена ассоциация врожденных пороков сердца с хромосомными аномалиями (табл. 1).

Таблица 1. Хромосомные аномалии и ассоциированные с ними врожденные пороки сердца	
Вид порока	Хромосомные аномалии
Атриовентрикулярная коммуникация	Трисомия 21
Коарктация аорты	Синдром Тернера

Тотальный аномальный дренаж легочных вен	Парциальная трисомия 22q
Открытый артериальный проток	49XXXXXX, 49XXXXY
Тетрада Фалло	Парциальная трисомия 8q
Общий артериальный ствол	Моносомия 22q11
Нарушения проводимости	Парциальная трисомия 5q
Гипоплазия левого желудочка	Синдром Тернера

Составлен регистр основных наследственных синдромов, при которых поражение сердца встречается наиболее часто (табл. 2)

Синдром	Главные признаки	Тип наследования	Вариант поражения сердца	Частота поражения сердца, %
Алагилля	Внутрипеченочный холестаза, фасциальные, окулярные и скелетные аномалии. В раннем возрасте развиваются портальная гипертензия, гепатомегалия	А Д	Множественные периферические стенозы легочной артерии	100
Бейрена	Множественные пороки развития: кальцификация хрящей трахеи, бронхов, ребер и ушных раковин, глухота, укорочение концевых фаланг пальцев рук и ног	А Р	Периферические стенозы легочной артерии	50
Бонневи-Ульриха	Комплекс врожденных аномалий: крыловидные складки на шее и в области суставов, патология конечностей (синдактилия, клинодактилия), лицевые аномалии	А Д	Патология аорты (стеноз, коарктация), открытый артериальный проток, дефект межжелудочковой перегородки	50
Ватсона	Задержка умственного развития, сниженный интеллект, кофейные пятна на коже, макроцефалия	А Д	Изолированный стеноз легочной артерии	100

Вильямса	Низкий рост, эпикант, короткий нос с открытыми вперед ноздрями, широкая верхняя челюсть, полные щеки, маленькая нижняя челюсть, открытый рот, гиподонтия, оттопыренные уши, задержка физического развития и умственная отсталость	А Д	Пороки развития сердечного конуса: надклапанный стеноз аорты	80
Силенго-Ваштель	Чаще наблюдается у мальчиков, микрогнатия, расщепление губы и/или неба, гипоспадия	А Р	Транспозиция магистральных сосудов, двойное отхождение магистральных сосудов от правого желудочка	100
Ди Джорджи	Отсутствие или гипоплазия тимуса, недоразвитие паращитовидной железы, вторичная гипокальциемия, гипертелоризм, короткий фильтр, глазные аномалии. В крови лимфоцитопения, гипокальциемия, гипогаммаглобулинемия	А Д, А Р	Общий артериальный ствол, тетрада Фалло с атрезией легочной артерии, перерыв дуги аорты, коарктация аорты	100
Истман-Бикслер	Характерные лицевые проявления (широкий корень носа, расщепление неба, большие уши) в сочетании с патологией почек (подковообразная почка), умственной отсталостью	А Р	Дефект межжелудочковой перегородки, стеноз легочной артерии	100
Кальцифицирующей артериопатии	Окклюзивное поражение сосудов	А Р	Артериальная гипертензия, церебральные инсульты, инфаркт миокарда	100
Картагенера	Обратное расположение внутренних органов, бронхоэктазы, синуситы	А Р	Декстрокардия, предсердный изомеризм, атриовентрикулярная коммуникация, дефект	100

			межжелудочковой перегородки со стенозом или атрезией легочной артерии, дефект межпредсердной перегородки	
Койтеля	Типичные лицевые проявления, аномальная оссификация хрящей, брахителефангизм, субнормальное IQ, повторные респираторные инфекции	А Р	Множественные периферические стенозы легочной артерии	100
Конради-Хюнерманна	Ограничение движения в больших суставах, хондродистрофическое телосложение, задержка роста длинных трубчатых костей, мелкие отложения кальция в хрящах	А Р	Открытый артериальный проток	80
Левиса	Гипоплазия или аплазия лучевой кости и отсутствие или рудиментарный большой палец кисти	А Д	Дефект межжелудочковой перегородки, сопровождающийся высокой (первичной?) легочной гипертензией	100
LEOPARD	Обозначение синдрома дано по первым буквам основных пороков развития: lentigo - родимое пятно, ECG - электрокардиографические нарушения, ocular hypertelorism - окулярный гипертелоризм, pulmonis stenosis - пульмональный стеноз, abnormalities of genitalis - аномалии гениталий, retardation of growth - задержка роста, deafness - глухота	А Д	Клапанный или инфундибулярный стеноз легочной артерии	95
NAME	Название синдрома образовано из акронимов основных признаков - невус (nevi), предсердная (atrial)	А Д	Миксома левого предсердия	100

	миксома, миксоидная <u>нейрофиброма</u> (mucoid neurofibroma) и эндокринная гиперактивность (Endocrine overactivity)			
Нунав	Умственная отсталость, лицевые изменения (гипертелоризм, птоз, короткая и широкая шея, низкая линия роста волос сзади), скелетные аномалии (низкий рост, деформации грудной клетки и нижних конечностей). Могут обнаруживаться гепатомегалия, крипторхизм, аномалии почек и глаз	А Д	Стеноз легочной артерии	70
Сердечно- лицевой	Гипоплазия круговой мышцы рта (во время плача возникает асимметрия лица)	А Р	Дефект межжелудочково й перегородки	100
Сердечно- кожный	Аномалии кожи (lentigo) и внутреннего уха (врожденная глухота)	А Д	Стеноз легочной артерии	100
Сердечно-лице- кожный	Лицевые аномалии (высокий лоб, гипоплазия супраорбитального гребня, антимонголоидный разрез глаз, редкие и ломкие волосы), гиперкератоз	А Д	Изолированный стеноз легочной артерии, дефект межпредсердной перегородки	100
Сердечно- кожно- скелетный	Скелетные аномалии, ихтиоз	А Д	Общий артериальный ствол, врожденная недостаточность митрального клапана, трехкамерное сердце	100
Форнея- Робинсона- Паску	Глухота (тугоухость), низкий рост, веснушки лица	А Д	Врожденная митральная недостаточность	100
Холта-Орама	Гипо-, дис- или аплазия I пальца кисти	А Д	Дефект межпредсердной перегородки	90

Среди дилатационных кардиомиопатий 40% составляют семейные формы. При гипертрофических кардиомиопатиях этот процент еще выше (60) и лишь в 40% наблюдаются спорадические случаи болезни.

Наиболее часто встречаются аутосомно-рецессивные кардиомиопатии, которые имеют характерные фенотипические проявления и легко диагностируются по сочетанию кардиопатии с экстракардиальной патологией. К ним относятся:

- дилатационная кардиомиопатия - микроцефалия (дополнительными проявлениями могут быть умственная отсталость, задержка развития, минорный дизморфизм);
- дилатационная кардиомиопатия - аномалия гениталий. Имеет место отставание в умственном развитии, гипоплазия гениталий (наблюдается у мальчиков);
- дилатационная кардиомиопатия в сочетании с катарактой и искривлением позвоночника. При этом синдроме рано формируются катаракта и различные изменения позвоночника (суставная дегенерация, нерегулярность межпозвонковых дисков);
- Антли-Бикслера синдром характеризуется дилатационной кардиомиопатией в сочетании с краниостенозом венечного и лямбдовидного швов, брахицефалией, выпуклым лбом, гипоплазией средней части лица, птозом, атрезией хоан, плечелучевым синостозом, искривлением костей. Могут сопутствовать врожденные пороки сердца - обычно дефект межжелудочковой перегородки;
- дилатационная кардиомиопатия и агенезия лучевой кости (двусторонняя агенезия лучевой кости, может быть олигодактилия, гипоплазия радиалис).

Структурные аномалии кардиомиоцита (на материале обследования 70 детей) наблюдались при наследственных нервно-мышечных заболеваниях: прогрессирующие мышечные дистрофии Дюшенна, Беккера, Эмери-Дрейфусса (X-сцепленный вариант наследования), миотонической дистрофии (аутосомно-доминантный тип наследования), спинальных мышечных атрофиях (аутосомно-рецессивное наследование). Причиной вовлечения сердца в патологический процесс являются недостаток белка дистрофина при миодистрофиях Дюшенна и Беккера, недостаток белка эмерина при миодистрофии Эмери - Дрейфусса, аномальное количество тринуклеотидных последовательностей цитозин - тимин - гуанин при миотонической дистрофии.

На ранних этапах развития этих заболеваний клиника поражения сердца может доминировать, а симптомы мышечной слабости быть маскированными, поэтому особое значение имеет **профилактическое обследование родственников больных**, а также обязательное кардиологическое обследование всех пациентов с наследственными нервно-мышечными заболеваниями на стадии постановки диагноза и динамическое наблюдение за ними.

Накопленные клинические данные о семейных случаях аритмий, в том числе жизнеугрожаемых, а также обследование семей с высокой частотой внезапной смерти в молодом возрасте послужили основанием для проведения генеалогических и молекулярно-генетических исследований при таких нарушениях ритма сердца, как желудочковые тахикардии, синдром удлиненного интервала Q - T, синдром Вольфа - Паркинсона - Уайта и других.

Врожденный синдром удлиненного интервала Q - T относится к жизнеугрожаемым и проявляется приступами фибрилляции желудочков, во время которых наступает потеря сознания, внезапная клиническая смерть

больного. Он встречается в двух вариантах - синдром Романо-Уорда и Джервелла-Ланге-Нильсена (сочетается с врожденной глухотой) и в настоящее время рассматривается как наследственная патология.

Был описан аутосомно-доминантный характер наследования синдрома *Вольфа - Паркинсона - Уайта*. Однако последующие исследования, проведенные в нашем институте, показали, что наследуется предрасположенность к реализации синдрома, а именно: особое строение проводящей системы сердца, которое под влиянием изменений нейровегетативной регуляции сердечного ритма становится электрофизиологической основой тахикардии.

Понимание наследственных механизмов развития нарушений ритма сердца позволяет целенаправленно проводить профилактику в группах риска на основании выявления определенного *электрокардиографического фенотипа*, для которого характерно наличие дельта-волны, замедления атриовентрикулярного проведения, транзиторный феномен Вольфа-Паркинсона-Уайта. Эти клинически не значимые признаки отражают готовность проводящей системы сердца в условиях нарушения нейrogenного контроля ритмовождения к реализации аритмии, нередко жизнеугрожающей.

Для дифференциальной диагностики наследственных поражений сердца с поражениями другой этиологии, необходимо проведение комплексного обследования ребенка, которое включает:

- Подробный анамнез (наследственный фактор, патологии беременности, связь с инфекционным агентом, наличие генетических заболеваний в семье и т.д.)
- Объективный осмотр (наличие стигм, характерных синдромальных признаков, оценка физического развития и т.д.)

- Лабораторное и инструментальное обследование (в зависимости от предположительных диагнозов)
- **Генетическое исследование!!!**
- Другие обследования по усмотрению врача

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Миокардит у детей: клинические рекомендации. Союз педиатров России, 2016.
2. Врожденные кардиты у детей : учеб.-метод. пособие / Л. И. Вязова, А. Н. Башлакова. – Минск : БГМУ, 2017. – 27 с.
3. Детские болезни [Электронный ресурс] : учебник / Под ред. А.А. Баранова. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012.
4. Кардиомиопатия у детей. РЦРЗ (Республиканский центр развития здравоохранения МЗ РК). Клинические протоколы МЗ РК – 2015.
5. Лизосомные болезни накопления — актуальная проблема педиатрии и современные возможности патогенетического лечения, П.В. Новиков, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии, Москва 2014 г.
6. Болезнь Фабри. РЦРЗ (Республиканский центр развития здравоохранения МЗ РК). Клинические протоколы МЗ РК – 2015.
7. Болезнь Помпе. РЦРЗ (Республиканский центр развития здравоохранения МЗ РК). Клинические протоколы МЗ РК – 2015.
8. Наследственные болезни сердца у детей. Научная статья, авторы: Ю.М. Белозеров, И.В. Леонтьева, М.А. Школьникова, О.С. Страхова, И.А. Себелева, Л.М. Макаров, В.В. Давыдкин, Б.А. Динов.
9. КЛИНИЧЕСКИЙ ПРОТОКОЛ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ «ОСТРАЯ РЕВМАТИЧЕСКАЯ ЛИХОРАДКА» Министерства здравоохранения Республики Казахстан протокол №10 от 4 июля 2014 года.
10. ФЕДЕРАЛЬНЫЕ КЛИНИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОКАЗАНИЮ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ДЕТЯМ С КАРДИОМИОПАТИЯМИ, СОЮЗ ПЕДИАТРОВ РОССИИ, 2014г.

11. <http://mfvt.ru/nerevmaticheskie-kardity-u-detej/>
12. <http://www.eurolab.ua/encyclopedia/352/2709/?page=2>
13. <http://www.eurolab.ua/diseases/1211/>
14. http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/zabolevanija_cardiology/cardiac-amyloidosis