

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 д.м.н., профессор Т.Е. Таранушенко

Преподаватель: д.м.н., профессор Е.Ю. Емельянчик

Реферат на тему:

«Врожденные пороки сердца у детей. Дефект межпредсердной
перегородки»

Выполнила: клинический ординатор Э.И. Ахмедова

Красноярск 2017 год

Handwritten signatures and dates are present in the bottom right corner. One signature is dated 22.12.17. Another signature is dated 22.12.17. There are also some illegible handwritten notes.

Рецензия

Реферат посвящен актуальной проблеме, встречающейся в педиатрической практике. Автором изложена классификация в соответствии со стандартами, основные вопросы, касающиеся клинической картины, диагностики, принципов лечения и диспансерного наблюдения.

Реферат подготовлен на основе актуальных данных учебной литературы, клинических рекомендаций, стандартов оказания медицинской помощи в детском возрасте, научные статьи и тезисы как отечественных, так зарубежных исследователей.

Работа выполнена на достаточно высоком уровне, без принципиальных замечаний по содержанию и оформлению.

Оглавление:

Введение.....	3
Определение ДМПП.....	4
Этиология ДМПП.....	5
Классификация ДМПП.....	6
Диагностика и клиническая картина.....	7
Принципы лечения.....	8
Список литературы.....	10

Введение

Врожденные пороки сердца (ВПС) в Российской Федерации (РФ) – одна из самых частых форм пороков развития, выявление которой происходит в детском возрасте. Частота встречаемости ВПС у детей – 5-8 на 1000 живорожденных. По половому признаку выявлено, что в целом, мальчики более подвержены этой патологии, чем девочки (57% и 43% соответственно). В последние годы показатели по выявлению данной патологии стали несколько выше, вероятнее всего, благодаря применению более совершенных методов функциональной диагностики и возросшим интересом к данной проблеме врачей других специальностей. При этом, отечественные авторы в своих исследованиях, описывая пороки сердца, представляют отличные друг от друга показатели, что в целом не дает объективную картину по структуре ВПС, ввиду отсутствия на территории РФ единого регистра ВПС среди детского населения.

Среди детского населения за 2005-2015 гг. распространенность ВПС увеличилась на 62,3% среди детей до 14 лет включительно и на 55,3% среди детей в возрасте 15–17 лет. Частота случаев с впервые установленным диагнозом у детей за 10 лет выросла соответственно на 87,1% и 31,0%. На 2015 год в лечебно-профилактических учреждениях Минздрава России зарегистрировано 516407 случаев ВПС, что на 41,5 тыс. больше, чем в 2014 г., из них 116048 (22,5%) выявлены впервые.

На территории Красноярского края за 2016 год на первом месте в структуре пренатальной диагностики на выявление патологий развития плода находятся ВПС – 44,1%. У детей, за этот же период времени, выявлено 1618 случая врожденных пороков развития (ВПР). На первом месте – пороки сердечно-сосудистой системы (ССС) – 678 случаев, что составляет 41,9% от общего числа выявленных ВПР.

Одним из самых часто встречающихся ВПС является дефект межпредсердной перегородки (ДМПП), по различным источникам,

представленный в 2,5-16% случаях, и представляющий собой сообщение между левым предсердием (ЛП) и правым предсердием (ПП), и сопровождающийся патологическим кровотоком слева направо в вышеупомянутых камерах сердца. Чаще дефект наблюдается у пациентов женского пола (2:1). Около половины ДМПП, выявленных при рождении, закрываются самостоятельно к концу первого года жизни, однако такой благоприятный исход зависит от размера и локализации порока, а также отсутствия сочетанных пороков сердца и сопутствующих патологий. Некоторые варианты ДМПП протекают бессимптомно в первые годы жизни, и клиническое проявление порока возникает уже во взрослом возрасте, встречаются и тяжело протекающие дефекты, которые требуют срочной хирургической коррекции. Выявлено, что возникновение ДМПП чаще носит полиэтиологичный характер: неблагоприятное влияние окружающей среды на формирующийся плод, возраст, вредные привычки и наличие хронических патологий у матери, перенесенные инфекционные заболевания матери во время беременности, также большую роль играет наследственный фактор – хромосомные, генные, геномные мутации. Хромосомные мутации и синдромальные проявления регистрируются у трети детей, с ВПС. При этом на территории РФ очень мало данных об изучении взаимосвязи возникновения ДМПП у детей с полиморфизмами тех или иных генов в популяции. Есть данные об изучении анализа ассоциации полиморфизма C154A гена CYP1A2 с риском развитием ВПС ДМПП плода в Краснодарской популяции, однако статистически значимых различий в частотах аллелей полиморфизма C154A гена CYP1A2 между группой больных ДМПП (n=48) и группой контроля (n=232) не было установлено ($p>0,05$).

Определение ДМПП

ДМПП относится к группе врожденных пороков сердца, с проявлением патологического сообщения между левым и правым предсердиями [7,15]. Сообщение между двумя предсердиями является результатом проявления

нарушения развития первичной и вторичной межпредсердных перегородок и эндокардиальных валиков.

Этиология ДМПП

ДМПП занимает третье место среди пороков сердца и тем самым, является весьма распространенным вариантом врожденного порока сердца, заболеваемость которого составляет 56 на 100000 живорожденных. Распознавание клинически не проявляющихся дефектов, выявляющихся только при эхокардиографии (ЭхоКГ), по последним оценкам увеличило показатели заболеваемости до 100 случаев на 100000 живорождений, где выявлено около 65-70% пациентов с вторичным дефектом, и менее 50% с первичным ДМПП. Из всех выявленных случаев около 40-50% составляют дефекты венозного синуса, причем, преимущественно у девочек.

Большинство ДМПП являются спорадическими и причина их возникновения до конца неизвестна. При изучении наследственного фактора, влияющего на развитие ДМПП, было изучено, что среди родственников патологическое состояние наследуется по аутосомно-доминантному типу. При изучении генетических аномалий, влияющих на развитие межпредсердного септального порока развития, были выявлены мутации в транскрипции сердечной мышцы, реализующиеся через такие гены, как: NKX2-5, GATA4 и TBX5, MYH6, с локализацией на хромосоме 14q12. При изучении вторичных дефектов в сочетании с нарушениями проводимости сердца, в частности, с атриовентрикулярной блокадой (АВБ), была выявлена связь с мутацией гена NKX2-5. Риск возникновения вторичного ДМПП намного выше в семьях, где встречаются заболевания ССС, особенно когда дефект имеется у брата или сестры sibsa.

Вторичный дефект часто встречается в генетических синдромах Холта-Орама, Эллиса Ван Крефельда, Нунана, Дауна, Бадда-Киари, и Ярхо-Левина. Например, при синдроме Холта-Орама (мутация NKX2-5), ДМПП наблюдается в 66% случаев. У пациентов с трисомией по 21 хромосоме, вторичный и

первичный дефекты межпредсердной перегородки составляют 42% и 39% от числа основных врожденных заболеваний сердца, соответственно.

ДМПП является результатом воздействия многих факторов, прежде всего генетических и экологических. Также изучено, что воздействие некоторых веществ вызывает возникновение ВПС в виде ДМПП, а именно этиловый спирт, курение, особенно в первом триместре беременности, прием некоторых антидепрессантов. Среди факторов риска со стороны матери отмечают сахарный диабет, женщин с повышенным питанием, возраст матери старше 35 лет.

Ряд авторов связывают возникновение ДМПП с транскрипционными факторами, участвующие в кардиогенезе, а именно NKX2-5, GATA4 и тяжелая цепь MYH6. ДМПП, где присутствуют хромосомные аномалии, имеет место дефицит фактора транскрипции TBX5, проявляющийся в синдромах Холта-Орама, Эллиса Ван Крефельда.

NKX2-5 – белок, кодируемый одноименным геном, играющий ведущую роль в образовании камер сердца и развитии проводящей системы сердца. Различают несколько вариантов NKX2-5, которые способствуют образованию дефектов в перегородках сердца и возникновению тетрады Фалло. Однако самым частым дефектом, связанным с мутацией в транскрипции гена NKX2-5 является ДМПП. Частота встречаемости ДМПП при нарушениях NKX2-5 в спорадических случаях варьирует от 1% до 4%, а у лиц с семейной патологией около 8%.

Классификация ДМПП

По классификации ДМПП делятся на 3 основные группы:

1. Первичный дефект межпредсердной перегородки
2. Вторичный дефект межпредсердной перегородки
3. Дефект венозного синуса (sinus venosus defect)

Первичный дефект – дефект мембранозной перегородки и входит в группу пороков под названием – атриовентрикулярная коммуникация (АВК).

Дефект венозного синуса – дефект межпредсердной перегородки в месте внедрения полых вен, почти всегда сопровождается частичным аномальным дренажем правых легочных вен.

Вторичный дефект межпредсердной перегородки – дефект первичной перегородки, в зависимости от места расположения может быть: центральный, передний, задний, нижний, верхний. Два и более дефекта называются – множественными дефектами межпредсердной перегородки. Остановимся на этом варианте более подробно.

Диагностика и клиническая картина

У детей вторичный ДМПП чаще всего протекает бессимптомно и поэтому остается недиагностированным до подросткового возраста. При большом дефекте перегородки при пальпации определяется пульсация легочной артерии (ЛА) во II межреберье слева от грудины. При аускультации происходит выслушивание систолического шума над легочной артерией из-за увеличенного объема изгоняемой крови из правого желудочка (ПЖ) и расщепление II тона сердца вследствие отставания легочного компонента. Детей с такой аускультативной картиной привлекают к медицинской помощи.

Учитывая, что при ДМПП в детском возрасте, редко развиваются симптомы сердечной недостаточности, значительный размер шунта приводит к дилатации правых отделов сердца, которые визуализируются на ЭхоКГ. Обширные дефекты требуют хирургического закрытия, во избежание долгосрочного риска застойной сердечной недостаточности, мерцательной аритмии, и, реже, легочных сосудистых заболеваний. Однако, после коррекции порока, существует вероятность долгосрочного риска развития мерцательной аритмии и инсульта. ДМПП у новорожденных в большинстве случаев не вызывает серьезных нарушений и заметных симптомов. Единственный признак болезни – синеватый оттенок кожи в момент рождения. У новорожденных детей толщина стенок предсердий и давление в них почти одинаковые, поэтому артериальная

кровь и венозная не смешиваются и нагрузка на желудочки не возрастает. У малышей первого месяца порок проявляется только побледнением и синеватым оттенком кожи вокруг рта, который появляется при плаче или беспокойстве. Первые симптомы появляются на 3-4 месяце или к концу года. Если отверстие в межпредсердной перегородке небольшое (до 10-15 мм), то болезнь скрыто протекает десятилетиями, не вызывая серьезных последствий.

Врач ставит диагноз «вторичный дефект межпредсердной перегородки» на основании таких результатов обследования: бледность кожи, сердечный горб, шумы в сердце, при ЭКГ - перегрузка правого желудочка, нарушение частоты и ритма сокращений сердца, на рентгенографии увеличение правой половины сердца, расширение кровеносных сосудов в легких, увеличение легочной артерии. При зондировании полостей сердца: повышенное давление крови в правом желудочке, большое количество кислорода в крови правого желудочка и легочной артерии. На ЭхоКГ будут отмечаться следующие признаки: наличие дефекта в межпредсердной перегородке, движение перегородки во время сокращения предсердий, определяет размер отверстия, ток крови из левого предсердия в правое или наоборот.

Принципы лечения

Если у вас или у вашего ребенка болезнь не вызывает тяжелых симптомов, а проявляется только одышкой после физических нагрузок и утомляемостью, то нет необходимости в операции. В большинстве случаев достаточно 1 раз в год делать УЗИ сердца и кардиограмму.

Операция – единственный эффективный метод лечения вторичного дефекта межпредсердной перегородки.

Показания к операции:

- усиление симптомов и ухудшение состояния;
- нарушения ритма сокращений сердца;

- увеличение давления в сосудах легких;
- 40% крови переходит из левого предсердия в правое.

Желательно сделать операцию до того, как возникнут необратимые нарушения в легких, связанные с сужением мелких артерий и сбоем сердечного ритма. Операция при дефекте межпредсердной перегородки является единственным эффективным методом лечения. Людям, у которых есть симптомы болезни, необходимо провести ее как можно раньше – до того, как в легких и сердце разовьются тяжелые нарушения. Если сделать операцию на ранних стадиях болезни, то это сохранит ваше здоровье и поможет полностью избавиться от проблем с сердцем.

1. Если нарушения в работе сердца вызывают задержку в росте, то операцию необходимо сделать в 4-5 лет.
2. Если состояние стало ухудшаться в подростковом возрасте, то операцию делают в 15-16 лет.
3. Если болезнь впервые выявлена во взрослом возрасте, то оптимальным считается возраст 35-40 лет.

Список литературы:

1. Бокерия, Л.А. Хирургическая помощь при врожденных пороках сердца и сосудов в Российской Федерации (2005–2015 гг.) / Л.А. Бокерия, Р.Г. Гудкова, Ю.Е. Иванова // Бюллетень НЦССХ им. А.Н. Бакулева РАМН, том 17. – 2016. - № 6. – С. 36–37.
2. Чепурных, Е.Е. Врожденные пороки сердца. / Е.Е. Чепурных, Е.Г. Григорьев // Сибирский медицинский журнал. – 2014. – № 3. – С. 121–122.
3. Доклад о состоянии здоровья населения и организации здравоохранения Красноярского края по итогам деятельности за 2016 год. / Министерство здравоохранения Красноярского края. – 2017. – С. 29.
4. Бокерия, Л. А., Гудкова Р. Г. / Сердечно-сосудистая хирургия. Болезни и врожденные аномалии системы кровообращения. — М.: Изд-во НЦССХ им. А. Н. Бакулева РАМН, 2011. – С. 80–124.
5. Врожденные пороки сердца. Справочник для врачей. / Е.В. Кривошеков, И.А. Ковалев, В.М. Шипулин // Изд-во STT. Томск. – 2009. – С. 10.
6. Клинические рекомендации по ведению детей с врожденными пороками сердца. / Под ред. Л.А. Бокерия. М.: НЦССХ им. А.Н. Бакулева. Москва. – 2014.- С. 43–52.
7. Tal Geva, Jose D Martins, Rachel M Wald. Atrial septal defects. Published Online April 9, 2014 [http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(13\)62145-5](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(13)62145-5).
8. Белоконов, Н. А., Подзолков, В. П. Врожденные пороки сердца. – 1990.
9. Ginde S, Woods RK, Foerster SR. Chapter 1 atrial septal defects. In: Moodie DS, ed. Clinical Management of Congenital Heart Disease. Minneapolis: Cardiotext; 2013:1–11.

10. Hanslik A, Pospisil U, Salzer-Muhar U, Greber-Platzer S, Male C. Predictors of spontaneous closure of isolated secundum atrial septal defect in children: a longitudinal study. *Pediatrics*. 2006; 118:1560–1565.
11. Jason F. Goldberg. Long-term Follow-up of “Simple” Lesions—Atrial Septal Defect, Ventricular Septal Defect, and Coarctation of the Aorta. *Congenit Heart Dis*. 2015;10:466–470.
12. Ihssane El Bouchikhi, Laila Bouguenouch, Fatima Zohra Moufid, Mohammed Iraqui Houssaini, Khadija Belhassan, Imane Samri, Ayoub Tahri Joutei, Karim Ouldim, Samir Atmani. NKX2-5 molecular screening and assessment of variant rate and risk factors of secundum atrial septal defect in a Moroccan population. *Anatol J Cardiol* 2017; 17: 217-220.
13. Akazawa H, Komuro I. Cardiac transcription factor Csx/NKX2-5: its role in cardiac development and diseases. *Pharmacol Therapeut* 2005; 107: 252-268.
14. Reamon-Buettner SM, Borlak J. NKX2-5: an update on this hypermutable homeodomain protein and its role in human congenital heart disease (CHD). *Hum Mutat* 2010; 31: 1185-1189.
15. Швецов Я.Д., Лазарев К.Ю., Бушуева О.Ю., Брайко О.П., Голубцов В.И., Полоников А.В. Изучение роли полиморфизма С154А гена CYP1A2 с риском развития врожденного дефекта межпредсердной перегородки сердца в краснодарской популяции / Актуальные вопросы и перспективы развития медицины. Выпуск II. // 2015. С. 40–42.