



Рис. 3. Кариотип отца пробанда: 46, XYgh+, inv (18) (p11:q21).

ченческое консультирование с обязательной цитогенетической пренатальной диагностикой кариотипа плода.

В возрасте 3 месяцев больной умер, причиной смерти явились некурируемые судорожный и гипертермический синдромы.

Таким образом, представленный клинический случай демонстрирует раннее и тяжелое течение синдрома 18q- у пациента с отягощенным наследственным анамнезом, повлекшее летальный исход в раннем возрасте. Своевременное цитогенетическое обследование позволило правильно поставить диагноз, выявить хромосомную перестройку у отца пробанда и оценить риск повторных случаев патологии у потомства.

Следует отметить недостаточную освещенность данной проблемы и отсутствие публикаций с подобными клиническими примерами в российской педиатрической периодике, что указывает на низкую выявляемость синдрома 18q- в раннем возрасте. Сочетание симптомов поражения ЦНС с множественными стигмами дизэмбриогенеза является показанием для проведения цитогенетического обследования и медико-генетического консультирования.

ЛИТЕРАТУРА

См. online-версию журнала <http://www.pediatriajournal.ru> ¶ 6/2006, приложение ¶ 17.

© Коллектив авторов, 2006

Н.М. Судакова, В.Ф. Гаплевская, Н.И. Гревцева, Р.Б. Трунова

СИНДРОМ АЙЕРСА У РЕБЕНКА ПЕРВОГО ГОДА ЖИЗНИ

Кафедра акушерства, гинекологии и педиатрии медицинского факультета Белгородского государственного университета, детская городская больница, г. Белгород, РФ

Синдром Айерса (первичная легочная гипертензия — ПЛГ, идиопатическая гипертрофия правого желудочка сердца, болезнь Ayerza—Arrilaga) — редкое заболевание, характеризующееся совокупностью клинических признаков склероза системы легочной артерии (ЛА) (резкий диффузный цианоз, полицитемия, одышка и высокая легочная гипертензия со значительной гипертрофией правой половины сердца) [1]. Впервые синдром описан в 1901 г. аргентинскими терапевтами Ayerza Abel и F.C. Arrilaga [2].

Заболевание встречается крайне редко — примерно у 1—2 на 1 млн популяции [3, 4]. Оно может начаться в любом возрасте, в том числе и в грудном. Этиология заболевания до настоящего времени неизвестна. Существующие предположения говорят о том, что ПЛГ на сегодняшний день не является болезнью с единой этиологией [5]. Среди возможных причин развития выделяют ВИЧ-инфекцию, порталную гипертензию, коллагенозы, врожденные системно-легочные шунты, заболевания щитовидной железы, врожденные пороки сердца, сопровождающиеся увеличением легочного кровотока, лекарственные препараты (амфетамины, L-триптофан и др.) [5, 6]. В последние годы обсуждается роль генетических факторов. Примерно в 7% случаев ПЛГ — это семейное заболевание, которое наследуется по аутосомно-домinantному типу

с неполной пенетрантностью. Риск развития семейной патологии выше у лиц женского пола [7].

Патогенез заболевания также недостаточно изучен. Известно два типа ПЛГ. Первый тип, встречающийся в большинстве случаев, обусловлен резкой гипертрофией, фиброзом, фиброэластозом мышечного слоя легочных артериол. При втором типе, более редком, отмечается рыхлый базофильный клеточный фиброз, приводящий к сужению и облитерации легочных венул [8].

Ранние стадии заболевания, как правило, не распознаются. Основной симптом — одышка. В течение долгого времени она остается единственным проявлением заболевания, поэтому зачастую диагноз ставят поздно, когда появляется выраженное поражение сосудов легких — тогда присоединяются цианоз, полицитемия, расширение, правосторонняя гипертрофия и недостаточность правого сердца (синдром «легочного» сердца) с повышенным венозным давлением, при аусcultации акцентуация и усиление II тона над ЛА, хлопающий I тон; на ЭКГ — правосторонний тип, правосторонняя гипертрофия сердца вследствие перегрузки, нарушение внутрижелудочковой проводимости, на обзорной рентгенограмме — усиление легочного рисунка в прикорневой зоне, выбухание дуги ЛА [5, 6, 8].

Приведенные выше данные свидетельствуют о сложности постановки диагноза ПЛГ, особенно у детей 1-го года жизни, поскольку единственный клинический признак — одышка — у детей первых месяцев может быть симптомом многих заболеваний (врожденный порок сердца, болезни бронхолегочной системы, инфекции). Приходим наше наблюдение.

Маша Т., 1 мес., поступила в детскую городскую больницу г. Белгород с желтухой новорожденных. Из анамнеза известно, что девочка родилась от I беременности, протекавшей с угрозой прерывания во II половине, хронической фетоплacentарной недостаточностью, хронической внутриутробной гипоксией плода. Роды в срок, стремительные. Отмечено преждевременное излитие околоплодных вод, маловодие. Масса тела при рождении 3670 г, длина 51 см. Оценка по шкале Аpgar 8 баллов. К груди приложена на 2-е сутки, взяла активно. На 3—4-е сутки жизни появилась физиологическая желтуха, которая к 6—7-м суткам уменьшилась. Девочка выписана из родильного дома домой в удовлетворительном состоянии на 7-е сутки жизни. В возрасте 3 недель отмечено усиление желтухи.

Родители девочки здоровы, матери 27 лет, отцу 24 года. Наследственность отягочена по линии матери — врожденный порок сердца, коарктация аорты.

Объективно общее состояние при поступлении средней тяжести. Телосложение правильное. Костная система без деформаций. Череп округлой формы. Большой родничок 2,0x2,0 см. Масса тела 4100 г (прибавка за 1-й месяц 430 г), длина 54 см, окружность головы 37 см, окружность груди 35 см. Вскрмливание естественное, сосет активно.

Кожные покровы иктеричные с лимонным оттенком, ладони и стопы не прокрашены. Видимые слизистые оболочки бледно-розовые, влажные, блестящие, склеры субиктеричные. Подкожно-жировой слой развит удовлетворительно, распределен равномерно. Тургор тканей сохранен.

Носовое дыхание свободное. Грудная клетка цилиндрической формы, в акте дыхания участвует равномерно. Перкуторно над легкими легочный звук, аускультативно дыхание пурпуральное, хрипов нет, ЧД 36 в мин. Область сердца визуально не изменена. Границы относительной сердечной тупости в пределах возрастной нормы. Тоны сердца ритмичные, громкие, систолический шум слабой интенсивности, мягкий над всей областью сердца. ЧСС 130 в мин.

Живот обычной формы, мягкий, болезненности при пальпации нет. Печень у края реберной дуги, край ровный, эластичный, при пальпации безболезненна. Физиологические отправления в норме.

Неврологический статус: сознание ясное, судорог нет, взгляд фиксирует, периодически вздрагивает, отмечается «фиксация» взора, непостоянное сходящееся косоглазие, кривошея, симптом «короткой» шеи, отек мягких тканей в области шейного отдела позвоночника, мышечный тонус снижен в нижних конечностях, сухожильные рефлексы живые, рефлексы орального и спинального автоматизма активные.

Анализ крови при поступлении: эр. $4,0 \cdot 10^{12}/\text{л}$, Нb 119 г/л, тр. $288 \cdot 10^9/\text{л}$, л. $10,0 \cdot 10^9/\text{л}$, э. 3%, п. 1%, с. 32%, лимф. 57%, мон. 6%, СОЭ 3 мм/ч.

Общий анализ мочи без патологии.

Биохимический анализ крови: глюкоза 3,7 ммоль/л, билирубин непрямой 146 мкмоль/л (норма 2,5—10,3 мкмоль/л), общий белок 57 г/л, альбумины 63% (норма

55—60%), АЛТ 0,2 ммоль/л (норма 0,1—0,68 ммоль/л), АСТ 0,25 ммоль/л (норма 0,1—0,45 ммоль/л), кальций 2,12 ммоль/л (норма 2,5—2,8 ммоль/л).

Иммуноферментный анализ: выявлены антитела IgG к цитомегаловирусу, индекс авидности 86%; антитела IgG к вирусу герпеса, индекс авидности 93%.

Маркеры вирусных гепатитов В, С и D исключены.

ЭКГ: ритм синусовый, электрическая ось отклонена вправо, ЧСС 190 уд. в мин, признаки нагрузки на правый желудочек (ПЖ), метаболические нарушения миокарда.

Электроэнцефалография: резкое снижение биоэлектрической активности мозга, признаки грубой нейрофизиологической незрелости.

Рентгенография органов грудной клетки: легочные поля умеренно вздуты, сосудисто-интерстициальный рисунок в пределах нормы; тень сердца расширена за счет правого (ПП) и левого предсердий (ЛП), ПЖ. Левый желудочек (ЛЖ) уменьшен в размере; вилочковая железа увеличена.

При УЗИ внутренних органов патологии не выявлено.

УЗИ сердца: выраженная гипертрофия миокарда обоих желудочков и межжелудочковой перегородки, дилатация правых отделов, полость ЛЖ сужена, задняя стенка ЛЖ 4/6 мм, диаметр аорты 9 мм, диаметр ЛП 11 мм, полость ПЖ 10 мм, передняя стенка ПЖ 6 мм, ЛА на уровне клапанов 10 мм, над клапаном — 16 мм, на уровне ветвей — 6 мм.

Учитывая данные анамнеза, клинической картины, дополнительных методов исследования, в качестве наиболее вероятного основного диагноза рассматривался врожденный порок сердца, гипоплазия ЛЖ. На период обследования была назначена симптоматическая терапия в виде инфузии 5% раствора глюкозы, 2% раствора рибоксина, 2% раствора пентоксифиллина, 25% раствора магния сульфата, аспаркама, угля активированного, фенобарбитала.

На 4-е сутки госпитализации состояние девочки резко ухудшилось. Появился цианоз носогубного треугольника. Кожные покровы иктеричные, видимые слизистые оболочки бледно-розовые. Отеков нет. Аускультативно дыхание в легких пурпуральное, тахипноэ до 45 в мин. Тоны сердца ритмичные, громкие, систолический шум грубый, интенсивный над всей областью сердца, проводится на спину, ЧСС 160 в мин. Печень+1,0 см, селезенка не увеличена. Физиологические отправления не нарушены.

Данные УЗИ сердца и внутренних органов, лабораторные показатели прежние. Лечение продолжено. Состояние оставалось стабильно тяжелым.

На 9-е сутки госпитализации состояние ухудшилось. Ребенок отказывается от еды. Вялый. При физической нагрузке выражен цианоз носогубного треугольника. Кожные покровы субиктеричные, бледные. Тургор тканей снижен. Масса тела 4054 г. При дыхании втяжение уступчивых мест грудной клетки, аускультативно дыхание жесткое, ЧД 60 в мин. В области сердца формируется сердечный горб. Границы относительной тупости сердца расширены вправо на 1,0 см. Тоны сердца громкие, ритмичные, I тон расщеплен, систолический шум грубый, тахикардия до 160 в мин. Печень+2,0 см, селезенка не увеличена. Мочеиспускание не нарушено.

В клиническом анализе крови появилась анемия (эр. $3,6 \cdot 10^{12}/\text{л}$, Нb 92 г/л, цв. пок. 0,78, Нt 27%), тр. $252 \cdot 10^9/\text{л}$, лейкоцитоз со сдвигом формулы влево (л. $16,8 \cdot 10^9/\text{л}$, ю. 0,5%, п. 2%, с. 70%, лимф. 22%, мон. 5,5%), СОЭ

3 мм/ч, токсическая зернистость нейтрофилов, время свертывания крови по Сухареву: начало 4 мин, конец 5 мин.

Биохимический анализ крови: билирубин непрямой 98 мкмоль/л, АЛТ 0,28 мкмоль/л, общий белок 57 г/л, альбумины 64%, сиаловые кислоты 100 ед (норма до 220 ед), СРБ отрицательный.

ЭХОКГ-исследование: конечный диастолический размер ЛЖ 1,46 мм, систолический — 0,6 мм; ЛЖ уменьшен в объеме, стенки уплотнены, толщина миокарда задней стенки ЛЖ 0,32 мм, экскурсия задней стенки ЛЖ 0,49 мм; толщина межжелудочковой перегородки в диастолу 0,58 мм, экскурсия перегородки 0,3 мм; митральный клапан: створки тонкие, подвижные, в ЛП локализуется мембрана; триkuspidальный клапан: створки тонкие, подвижные, регургитация 2+; размер полости ПЖ 2,0 мм³, дилатация ПЖ и ПП; размер полости ЛП 1,9 мм³; ЛА расширена; просвет корня аорты 1,2 мм; расхождение створок аортального клапана 3-створчатое; КДО 5,6, КСО 0,5, СВ 5,1, ФИ 91%, давление в ПЖ 26 мм рт.ст., в аорте Pgr 4,0 мм рт.ст., в ЛА Pgr 306 мм рт.ст.

Заключение: гипоплазия ЛЖ. З-предсердное сердце, фиброзластоз эндокарда, ОАП (4 мм), дилатация правых отделов сердца, недостаточность трикуспидального клапана, недостаточность клапанов ЛА 1,5+; признаки легочной гипертензии.

Ребенок получал лечение: внутривенная инфузия — 10% раствор глюкозы, 4% раствор калия хлорид, 25% раствор магния сульфат, 2% раствор рибоксины, 0,9% физиологический раствор, контрикал 3 тыс 3 раза в сут, дексаметазон, 1% раствор лазикса, цефотаксим 200 мг 2 раза в сут, циклоферон. Общий объем инфузии составлял $\frac{1}{3}$ физиологической потребности. Внутрь дигоксин в дозе 0,015 мг 3 раза в сут, дифлюкан, фенобарбитал, бифидумбактерин.

На фоне лечения тяжесть состояния ребенка усугубилась, появилась субфебрильная температура. Крик болезненный, слабый. Адинамия, общая вялость. Кожные покровы бледные, цианоз носогубного треугольника, мягкие ткани пастозны. На губах пенистое отделяемое. Одышка смешанного характера, ЧД 80—100 в мин, в легких крепитирующие хрипы. Тоны сердца приглушенны, ритмичные, ЧСС 160 в мин. Печень +4,0 см. На 13-е сутки госпитализации произошла остановка серд-

ца, легочно-сердечная реанимация без эффекта и констатирована смерть.

При проведении патологоанатомического вскрытия с последующим гистологическим исследованием материала была выявлена ПЛГ сосудов малого круга кровообращения, обусловленная персистенцией фетальных артерий в легких, их гипертрофией, с развивающейся облитерацией резкоуженных просветов конечных разветвлений ветвей ЛА с участками прекапиллярной обструкции, что и привело к легочной гипертензии, выраженной перегрузке правых отделов сердца, межжелудочковой перегородки, развитию дистрофии миокарда и острому некрозу отдельных мышечных волокон. Выявлено недоразвитие отдельных терминальных бронхиол. Данных за врожденный порок развития сердца при аутопсии обнаружено не было. Морфологических признаков активной или перенесенной внутриутробной инфекции также не выявлено. Изменения в сердце носили вторичный характер и обусловлены патологией сосудистого русла в легких.

Патологоанатомический диагноз: основное заболевание — врожденный идиопатический облитерирующий эндартериоз сосудов легких (болезнь Айерса). Фоновые состояния: недоразвитие отдельных терминальных бронхов, гипоплазия коры надпочечников. Осложнения основного заболевания: гипертрофия ПЖ и межжелудочковой перегородки (желудочковый индекс 2,25 при норме 1,3), недостаточность правого атриовентрикулярного клапана (периметр 40 мм при норме 27 мм), недостаточность клапанов ЛА (периметр 35 мм при норме 23 мм), гипертрофия стенок ПП и дилатация его полости, дистрофические изменения миокарда правых отделов сердца и межжелудочковой перегородки с рассеянными острыми некрозами мышечных волокон; эмфизема легких; гидроперикард; акцидентальная трансформация тимуса III степени.

Описанный клинический случай интересен редкостью заболевания, сложностью постановки диагноза, выраженный цианоз кожных покровов появился только в терминальном периоде заболевания и довольно продолжительный период болезни основным диагнозом был врожденный порок сердца, синдром гипоплазии левых отделов сердца. Данный пример иллюстрирует ведущую роль в развитии врожденной формы ПЛГ персистенции «фетальных» артерий в легких и их гипертрофию.

ЛИТЕРАТУРА

1. Патологическая анатомия болезней плода и ребенка. Руководство для врачей в 2 томах. Том 1 / Под ред. Т.Е. Ивановской и Л.В. Леоновой.— М., 1989.— С. 195.
2. Лайбер Б., Ольбрих Г. Клинические синдромы: Пер. с нем.— Мюнхен; Берлин; Вена, 1966.
3. Abenhaim L., Moride Y., Brenot F. et al. // Engl. J. Med.— 1996.— Vol. 335.— P. 609—616.
4. Nauser T., Stites S. // Am. Fam. Physician.— 2001.— Vol. 63.— P. 1789—1798, 1800.
5. Белозеров Ю.М., Агапитов Л.И. // Рос.вест. перинат. и педиат.— 2005.— ц 2.— С. 7—14.
6. Внутренние болезни по Тинсли Р. Харрисону. В 2 томах: Пер.с англ. / Под ред. Э. Фаучи, Ю. Браунвальда, К. Иссельбахера и др.— М., 2002.— С. 1771—1774.
7. Haworth S. // Heart.— 2002.— Vol.88.— P. 658—664.
8. Болезни органов дыхания. Руководство для врачей. В 4 томах. / Под ред. Н.Р. Палеева.— Т.4. Частная пульмонология.— М., 1990.— С. 199—201.