

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

Разрешено Минздравом Республики
Беларусь для практического использования

Первый заместитель министра здраво-
охранения



В.М. Ореховский

7 июля 2001 г.

Регистрационный № 91-0601

Малые аномалии сердца (клиническое значение, диагностика, осложнения) (инструкция по применению)

Учреждение-разработчик: Белорусский государственный медицинский университет

Авторы: д-р мед. наук, проф. А.А. Бова, канд. мед. наук, доц. Е.Л. Трисветова

[Перейти к оглавлению](#)

ОГЛАВЛЕНИЕ

Введение	3
Классификация МАС.....	4
Рабочая классификация МАС	4
Диагностика МАС	7
Определение фенотипа	8
Клинико-генеалогическое исследование.....	10
Исследование вегетативной нервной системы.....	11
Исследование сердечно-сосудистой системы.....	11
Алгоритм обследования при малых аномалиях сердца.....	14
Полиорганные нарушения.....	15
Осложнения	17

ВВЕДЕНИЕ

Разнообразие в строении сердца затрудняет разграничение вариантов нормы и патологии. Анатомическая норма обеспечивает оптимальную жизнедеятельность отдельного органа и организма в целом. Существует группа состояний — малые аномалии сердца (МАС), которые не приводят к явным нарушениям гемодинамики, как, например, пороки сердца. До недавнего времени эти состояния рассматривались как достаточно безобидные. В последние годы установлено, что с МАС связаны симптомы, вызывающие патологическое функционирование сердечно-сосудистой системы и других систем и органов. Определены признаки, ухудшающие качество жизни пациентов с МАС и угрожающие жизни.

Большая распространенность в популяции различных МАС, преимущественно у лиц молодого возраста, обуславливает необходимость изучения этой патологии. Умение распознавать аномалии развития сердца и оценивать их клиническое значение поможет избежать диагностических заблуждений, своевременно проводить комплексы лечебных и реабилитационных мероприятий.

К МАС относятся врожденные состояния, характеризующиеся стойкими анатомическими и/или морфологическими изменениями, возникшими в процессе эмбриогенеза или в постнатальном периоде. МАС возникают как проявления дисплазии соединительной ткани.

Термин «дисплазия» (греч.) обозначает нарушение развития органов и тканей в эмбриональном и постнатальном периодах. Дисплазия соединительной ткани вызвана дефектом ее формирования вследствие генетически измененного фибриллогенеза. Распространенность соединительной ткани в организме, ее многочисленные функции и участие практически во всех физиологических и патологических реакциях объясняют при дисплазии расстройство гомеостаза на тканевом или органном уровне, различные морфофункциональные нарушения висцеральных или локомоторных систем с прогредиентным течением.

КЛАССИФИКАЦИЯ МАС

Многоцентровые исследования по изучению распространенности, частоты отдельных форм МАС не проводились.

Многолетнее изучение ультразвуковым методом форм МАС у детей, подростков, лиц молодого возраста легло в основу рабочей классификации (Гнусаев С.Ф., Белозеров Ю.М., 1997; Перекальская М.А., 1998; Бова А.А., Трисветова Е.Л., 2000).

Рабочая классификация МАС

Предсердия и межпредсердная перегородка:

- пролабирующий клапан нижней полой вены;
- увеличенная евстахиева заслонка;
- открытое овальное окно;
- аневризма межпредсердной перегородки;
- аномальные трабекулы;
- пролабирующие гребенчатые мышцы.

Трикуспидальный клапан:

- смещение септальной створки;
- дилатация отверстия;
- пролабирование створок.

Легочная артерия:

- дилатация ствола;
- пролабирование створок клапана.

Аорта:

- погранично узкий или широкий корень;
- дилатация синусов Вальсальвы;
- двустворчатый аортальный клапан;
- асимметрия створок аортального клапана.

Левый желудочек:

- деформация выносящего тракта желудочка с систолическим валиком в верхней трети межжелудочковой перегородки;
- продольная, поперечная, диагональная трабекулы в полости;
- избыточная трабекулярность;
- аневризма межжелудочковой перегородки;
- аномально расположенные хорды.

Митральный клапан:

- пролабирование створок;
- эктопическое крепление хорд передней и задней створок;
- нарушенное распределение хорд передней и задней створок;
- удлинение, избыточная подвижность хорд;
- дополнительные или аномально расположенные папиллярные мышцы;
- увеличенные, раздвоенные папиллярные мышцы.

Обследование больших групп детей разного возраста (с рождения до пубертатного периода) показало, что в 97–99% случаев выявляются аномалии сердца, которые не приводят к существенным нарушениям внутрисердечной и центральной гемодинамики. В процессе онтогенеза происходит рост и развитие человека (увеличение массы, пропорций, длины тела), качественные изменения структурных и функциональных белков, замена менее дифференцированных тканевых структур на более зрелые. Изменяется активность и специфичность ферментов, чувствительность клеточных рецепторов к гормонам, нейромедиаторам и медиаторам межклеточного взаимодействия (цитокинам, интерлейкинам, факторам клеточного роста и др.).

Некоторые из перечисленных отклонений в развитии сердца не определяются в дальнейшем, что позволяет относить подобные аномалии к состояниям, вызванным неравномерным (скачкообразным) ростом ребенка. В случае, если отклонения в развитии сохраняются в постпубертатном периоде, их рассматривают как проявление дисплазии соединительной ткани.

У взрослых распространены следующие МАС:

- пролабирование створок атриовентрикулярных клапанов и легочной артерии;
- расширение корня аорты и ствола легочной артерии;

Малые аномалии сердца (клиническое значение, диагностика, осложнения)

- аневризмы межпредсердной перегородки и синусов Вальсальвы;
- дистопия хорд и папиллярных мышц;
- избыточная трабекулярность левого желудочка.

МАС встречаются при наследственных синдромах дисплазии соединительной ткани, при которых определены генетические дефекты и клинические признаки. К таким дифференцированным вариантам дисплазии соединительной ткани относятся синдромы Марфана, Элерса — Данлоса, мукополисахаридозы, несовершенный остеогенез и др. В большинстве случаев МАС имеют фенотип, свидетельствующий о соединительнотканых нарушениях, но не укладывающийся в известный дифференцированный синдром. В таком случае состояние обозначают как синдром недифференцированной дисплазии соединительной ткани.

ДИАГНОСТИКА МАС

Схема обследования пациентов с МАС, представляющими проявление синдрома дисплазии соединительной ткани, включает несколько этапов (см. схему 1):

- I этап — определение фенотипа;
- II этап — клинико-генеалогическое исследование;
- III этап — выявление симптомов дисфункции вегетативной нервной системы;
- IV этап — исследование сердечно-сосудистой системы;
- V этап — выявление полиорганных нарушений.

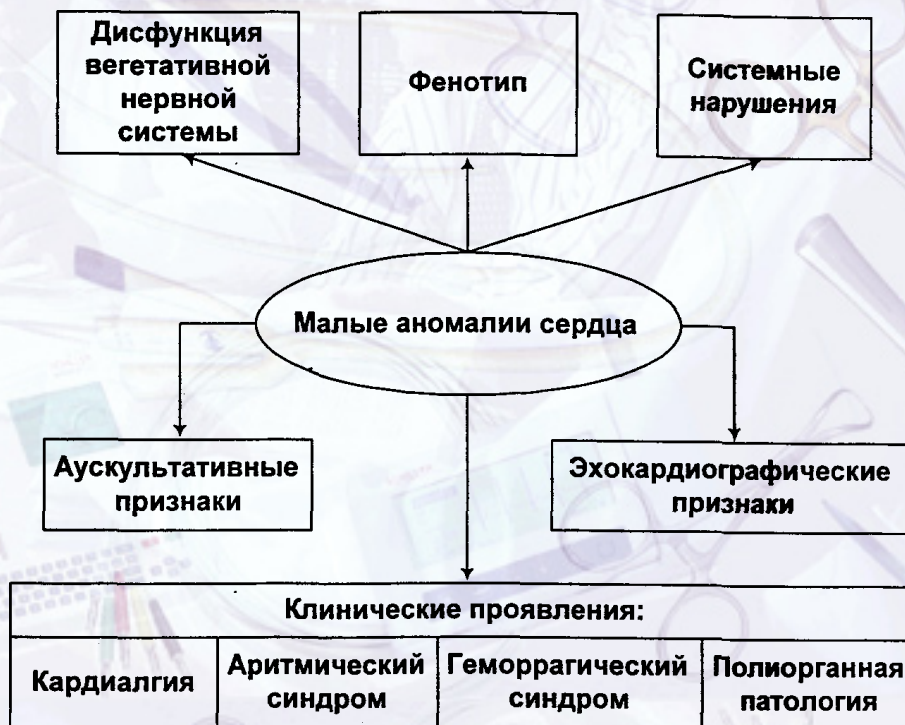


Схема 1. Диагностические признаки МАС

ОПРЕДЕЛЕНИЕ ФЕНОТИПА

Фенотип представлен следующими признаками:

- нарушение физического развития;
- скелетные аномалии;
- системные признаки дисморфогенеза.

Нарушение физического развития оценивается по общепринятым критериям с определением трех основных характеристик: 1) длины тела; 2) массы тела; 3) окружности грудной клетки. Характерен астенический тип конституции, мышечная гипотония, «вялая» осанка, неустойчивость походки, дефицит массы тела. Индекс массы тела часто составляет менее $18,5 \text{ кг/м}^2$, что свидетельствует о недостаточной массе тела (ВОЗ, 1997).

Скелетные аномалии определяются в виде долихостеномелии, деформации грудной клетки, кифоза, сколиоза позвоночника, искривления конечностей, костно-хрящевых дисплазий, плоскостопия.

Долихостеномелия — удлинение и утончение конечностей. Для ее диагностики измеряют длину верхней и нижней конечностей, плеча, предплечья, бедра, голени, кисти, стопы и рассчитывают индексы, основными среди которых являются: 1) отношение длины кисти к росту; 2) отношение длины стопы к росту; 3) разность между размахом рук и ростом; 4) отношение верхнего сегмента тела к нижнему.

Деформации грудной клетки представлены двумя видами: воронкообразной и килевидной. Воронкообразную грудную клетку оценивают с помощью расчетного индекса J. Giszyska по трем степеням:

- I ст. — глубина воронки менее 2 см без смещения сердца;
- II ст. — глубина воронки 2–4 см, смещение сердца в пределах 3 см;
- III ст. — деформация более 4 см, смещение сердца свыше 3 см.

Килевидную грудную клетку определяют по увеличению переднезаднего размера. Выделяют три типа килевидной грудной клетки (Баиров Г.А., 1984): 1) манубриокостальный; 2) корпোকостальный; 3) костальный.

Патологию позвоночника диагностируют при физикальном и рентгенологическом исследовании. Выявляют признак «плоской» спины — отсутствие или уплощение физиологических изгибов позвоночника, сколиоз, лордоз, кифоз. Степени сколиоза позвоночника оценивают с учетом формы сколиотической дуги, угла отклонения первичной дуги от вертикальной линии, степени выраженности торсионных изменений и стойкости имеющихся деформаций.

Малые аномалии сердца (клиническое значение, диагностика, осложнения)

Патология конечностей проявляется в виде арахнодактилии, искривления конечностей, плоскостопия, гипермобильности суставов.

Арахнодактилия определяется с помощью клинических тестов и расчета метакарпального индекса рентгенологическим методом. Клинические тесты: 1) «большого пальца» (большой палец при его укладывании поперек ладони выступает за ее ульнарный край); 2) «запястья» (свободное охватывание запястья мизинцем и большим пальцем второй руки); 3) длина среднего пальца свыше 10 см.

Гипермобильность суставов оценивается по критериям R. Wynne-Davis и P. Beighton. При количестве баллов от 3 до 5 диагностируют умеренную гипермобильность, от 6 до 9 — выраженную гипермобильность суставов.

Продольное плоскостопие определяют с использованием подометрического индекса. Поперечное плоскостопие, которое характерно для лиц с дисплазией соединительной ткани, развивается вследствие слабости подошвенного апоневроза и обычно сочетается с hallux valgus и «натоптышами».

Системные признаки дисморфогенеза разнообразны, включают внешние и висцеральные изменения. Насчитывают около 200 вариантов дисморфогенеза, наличие пяти и более признаков характерно для дисплазии соединительной ткани. К наиболее типичным внешним признакам относятся:

- краниоцефальные — долихоцефалия, костные выступы и дефекты, скошенный подбородок, клювовидный или короткий нос, искривление носовой перегородки;
- глаза и область глаз — гипо- или гипертелоризм, монголоидный или антимонголоидный разрез глаз, эпи- или телекант, колобома, голубые склеры;
- рот, зубы — высокое, «готическое» нёбо, короткая уздечка языка, неправильный прикус, расщепление язычка, нарушение роста, размеров, формы, числа зубов;
- кожа и ее дериваты — ангиомы, ангиоэктазии, пигментные пятна, гирсутизм, повышенная растяжимость, ранимость, волосы сухие, редкие, шерстистые, седая прядь надо лбом и др.

КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ

Диагностика врожденных и наследственных состояний проводится с использованием комплексного метода, включающего клинико-генеалогическое исследование.

Составление родословных проводится на основании данных опроса родственников больного и соответствующей медицинской документации. Дополнительные сведения о здоровье членов семьи получают при непосредственном осмотре родителей и других ближайших родственников. Минимальный объем информации должен включать сведения не менее чем о трех поколениях. Для удобства и наглядности составляют схемы семейных родословных, применяя общепринятые условные обозначения (схема 2).

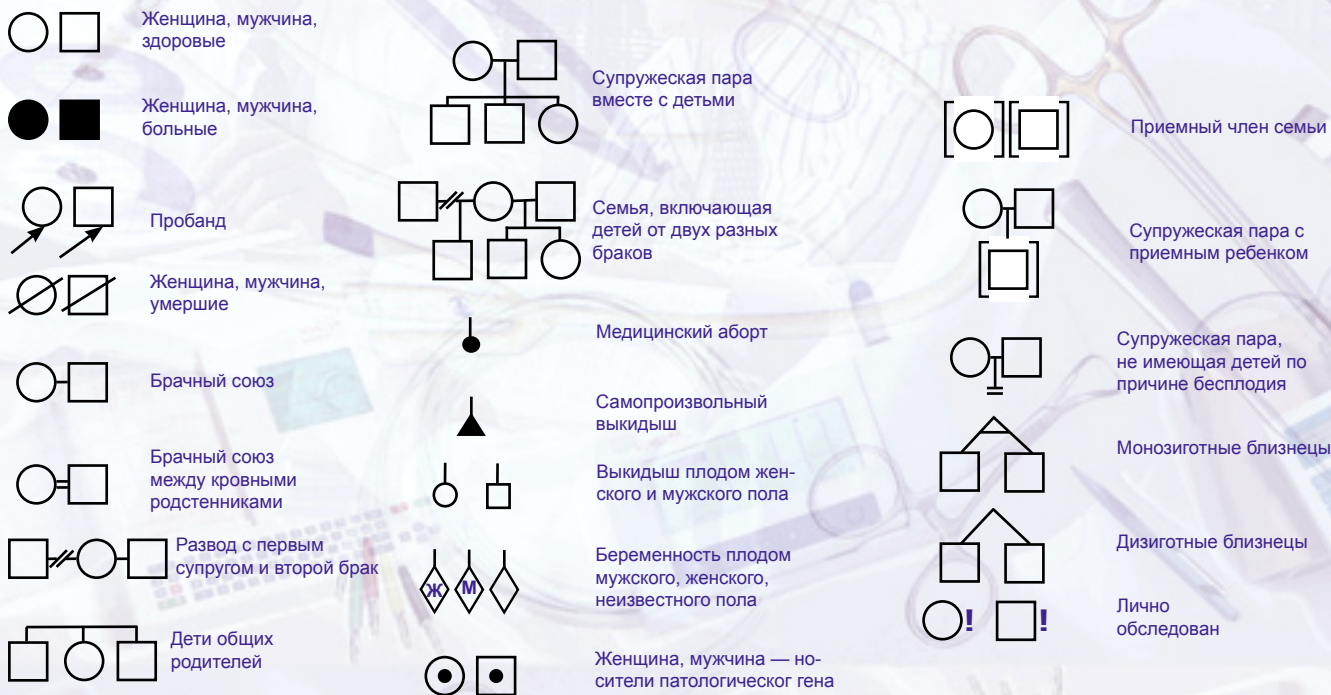


Схема 2. Основная символика, используемая при составлении родословных

Исследование вегетативной нервной системы

Дисфункция вегетативной нервной системы проявляется следующими синдромами:

- кардиалгии;
- нарушения сердечного ритма и проводимости;
- липотимия и синкопе;
- сосудистые нарушения;
- гипервентиляционный синдром;
- вегетативные кризы или панические атаки;
- нарушение терморегуляции;
- геморрагический синдром;
- мигрень;
- расстройства желудочно-кишечного тракта.

У 70% лиц с МАС выявляется синдром вегетативно-сосудистой дистонии, который, вероятно, обусловлен наследуемыми особенностями структуры и функции лимбикоретикулярного комплекса, включающего гипоталамус, ствол и височные доли мозга. Для выявления вегетативно-сосудистой дистонии необходимо собрать анамнез, провести физикальное исследование, изучение вегетативного тонуса, реактивности, обеспечения (Вейн А.М., 2000).

Исследование сердечно-сосудистой системы

Аускультация — малоинформативный метод исследования при неосложненных МАС. Звуковые феномены определяются в виде поздне- или среднесистолического клика при пролапсе митрального клапана, шума регургитации через клапаны или шума при дополнительных образованиях у выходного тракта левого желудочка. Эхокардиография (ЭхоКГ) — наиболее информативный метод для выявления МАС.

Конкретная форма аномалии сердца требует соответствующего методического подхода для диагностики, изучения особенностей и осложнений.

Малые аномалии сердца (клиническое значение, диагностика, осложнения)

Обнаружение наиболее распространенной аномалии сердца — пролапса митрального клапана — необходимо проводить в М- и В-режимах с использованием всех доступов, так как в каждом из них лоцируются строго определенные порции створок. Наиболее информативным методом определения площади пролабирования является трехмерная ЭхоКГ. Наиболее надежными эхокардиографическими критериями при пролапсе митрального клапана являются:

- в М-режиме позднее систолическое заднее провисание створок митрального клапана;
- при двухмерной ЭхоКГ в парастернальной позиции по длинной оси провисание створок митрального клапана;
- чрезмерно гибкие створки митрального клапана.

К менее надежным признакам относятся: 1) в М-режиме голосистолический пролапс; 2) в двухмерном режиме в четырехкамерной позиции прогиб митрального клапана. В доплер-режиме обнаруживаются позднесистолическую регургитацию и эксцентричный поток регургитации.

При использовании двухмерной ЭхоКГ возможно получение ложноположительных и ложноотрицательных результатов. Ложноотрицательный результат часто обусловлен неадекватной визуализацией. Ложноположительный результат является следствием неправильной установки датчика, уменьшения объема циркулирующей крови, наличия желудочковых эктопических нарушений ритма и др.

ЭхоКГ позволяет определить:

1. Степень смещения створок митрального клапана: I ст. — 3–6 мм; II ст. — 6–9 мм; III ст. — больше 9 мм.
2. Степень митральной регургитации в зависимости от глубины проникновения потока в полость левого предсердия: I ст. — на $\frac{1}{4}$ глубины; II ст. — на $\frac{1}{2}$ глубины; III ст. — на $\frac{3}{4}$ глубины; IV ст. — регургитация, достигающая противоположной стенки.
3. Миксоматозную дегенерацию: утолщенные, «лохматые» створки; сухожильные хорды с чередованием участков утолщения и истончения.

Чувствительность ЭхоКГ в выявлении пролапса митрального клапана составляет 87–96%, специфичность — 87–100%.

Малые аномалии сердца (клиническое значение, диагностика, осложнения)

Аномально расположенные хорды (АРХ) определяются методом ЭхоКГ в 0,5–68% случаев, что свидетельствует об отсутствии единого методического подхода к диагностике. Для визуализации хорд применяют двухмерное эхокардиографическое исследование, которое выполняют из трех ортогональных проекций (сагиттальной, фронтальной и горизонтальной) с использованием длинной оси левого желудочка, продольной проекции четырех камер и проекции короткой оси. Для выявления хорд, кроме стандартных, используют нестандартные доступы и проекции. АРХ определяются в виде эхоплотных тонких линейных структур, не связанных со створками атриовентрикулярных клапанов. Необходимо визуализировать АРХ в двух взаимно перпендикулярных плоскостях в режиме секторального сканирования с подтверждением результатов на М-ЭхоКГ в фазу систолы и диастолы, осмотром папиллярных мышц, участков прикрепления хорды к стенкам желудочков.

Разработанное дополнение к протоколу ЭхоКГ отражает необходимые этапы изучения сердца при АРХ.

Дополнение к протоколу ЭхоКГ при выявлении АРХ:

1. Локализация:
 - левый, правый желудочек;
 - отдел левого желудочка (апикальный, срединный, базальный, апикально-срединный, срединно-базальный, апикально-базальный).
2. Топографический вариант: поперечная, диагональная, продольная.
3. Точки прикрепления: сосочковая мышца (заднемедиальная, переднелатеральная); межжелудочковая перегородка (в/з, с/з, н/з); стенки левого желудочка (задняя, боковая, передняя).
4. Эхоплотность в точках прикрепления (повышена, обычная).
5. Тракция папиллярных мышц в систолу.
6. Толщина хорды.
7. Длина хорды в систолу, в диастолу.
8. Расстояние от точки прикрепления к межжелудочковой перегородке до фиброзного кольца аортального и/или митрального клапана.
9. Цветовая доплеровская ЭхоКГ по протяжению хорды, в точках прикрепления (alasing-феномен).
10. Изменение геометрии левого желудочка (в систолу, диастолу).
11. Скорость укорочения волокон в местах прикрепления хорды.

Малые аномалии сердца (клиническое значение, диагностика, осложнения)

12. Локальная сократимость в местах прикрепления хорды (не изменена, гипокинезия, гиперкинезия).

13. Другие изменения.

Различные МАС изучаются методом ЭхоКГ согласно рекомендациям Американской ассоциации эхокардиологов.

Мониторинг ЭКГ проводится для выявления характерных изменений, среди которых часто определяются:

- отрицательный или двухфазный зубец Т в отведениях III, AVF, V₅₋₆;
- удлинение интервала Q-T, увеличение дисперсии интервала;
- синдром ранней реполяризации желудочков;
- синдром Вольфа — Паркинсона — Уайта;
- пароксизмальная наджелудочковая тахикардия.

Проведение дозированной физической нагрузки позволяет определить ограничение функциональных резервов сердечно-сосудистой системы. Оценка уровня физической работоспособности необходима для принятия экспертных решений.

Неинвазивное электрофизиологическое исследование сердца методом чреспищеводной электрокардиостимуляции проводится для определения дополнительных путей проведения, нарушений ритма.

При пролапсе митрального клапана в 8 раз чаще, чем у здоровых людей встречается синдром Вольфа — Паркинсона — Уайта, желудочковая экстрасистолия — в 18,8–90,6% случаев, в 42% случаев — II–V градаций по Лауну. Синдром ранней реполяризации желудочков при АРХ отмечают в 19–84,9% случаев, в 92,3% случаев он сопровождается нарушением ритма сердца.

Алгоритм обследования при малых аномалиях сердца

1. Жалобы, преимущественно как проявление дисфункции вегетативной нервной системы.
2. Определение внешних «малых» аномалий развития (астенический тип, долихостеномелия, кифосколиоз, экскавация грудины и др.).
3. Аускультативные признаки («клик», шум над областью сердца, аритмии).
4. Мониторинг ЭКГ.
5. ЭхоКГ.

6. Дозированная физическая нагрузка, неинвазивное электрофизиологическое исследование сердца.

7. Исследования органов и систем для выявления внутренних «малых» аномалий (рентгенологическое, ультразвуковое, определение психологического статуса и др.)

Полиорганные нарушения

При МАС часто обнаруживают аномалии развития многих органов и систем, обусловленные дисплазией соединительной ткани. Врожденным отклонениям развития, как правило, сопутствует патология, формирующаяся в процессе онтогенеза.

К наиболее распространенным аномалиям и заболеваниям органов и систем относятся следующие:

1. Органы зрения:

- миопия;
- гиперметропия;
- астигматизм;
- дегенеративные изменения глазного дна.

2. Бронхолегочная система:

- трахеобронхиальная дискинезия;
- трахеобронхомаляция и трахеобронхомегалия;
- буллезная эмфизема;
- поликистоз легких;
- спонтанный пневмоторакс;
- аномалии деления бронхиального дерева;
- рецидивирующие ателектазы.

3. Желудочно-кишечный тракт:

- эзофагит;
- гастроэзофагеальный и дуоденогастральный рефлюкс;
- хронический гастрит, дуоденит;
- язвенная болезнь;
- гастроптоз;

Малые аномалии сердца (клиническое значение, диагностика, осложнения)

- синдром раздраженной кишки;
- микродивертикулез;
- мегаколон, долихосигма.

4. Желчный пузырь:

- анатомические и функциональные дефекты;
- дискинезия желчевыводящих путей;
- холецистит.

5. Почки и мочевыделительные органы.

а) анатомические аномалии строения, пороки развития почек:

- количественные;
- позиционные (дистопия, нефроптоз и др.);
- формальные (подковообразная, L- и S-образная почка);
- аномалии строения мочеточников, мочевого пузыря, уретры;
- аномалии строения и расположения почечных сосудов;

б) нарушения дифференцировки структуры почечной ткани.

С кистами:

- поликистозная болезнь;
- нефрофтиз Фанкони и др.

Без кист:

- сегментарная гипоплазия;
- нефропатии, связанные с гипопластической дисплазией.

в) наследственный нефрит:

- без тугоухости;
- с тугоухостью (синдром Альпорта).

г) тубулопатии.

Малые аномалии сердца (клиническое значение, диагностика, осложнения)

Первичные:

- с полиурией;
- с поражением почек и костей;
- с нефролитиазом.

Вторичные: при наследственной патологии обмена;

д) дисметаболические нефропатии.

ОСЛОЖНЕНИЯ

Характер осложнения зависит от вида МАС. При пролапсе митрального клапана и АРХ возникают следующие угрожающие жизни состояния:

- внезапная сердечная смерть;
- нарушение ритма и проводимости;
- инфекционный эндокардит;
- прогрессирующая митральная недостаточность;
- разрыв хорд;
- тромбоэмболия сосудов головного мозга.

Возможны разрывы аневризм межпредсердных перегородок, синуса Вальсальвы, внутрижелудочковое тромбообразование и др.