

АНЕВРИЗМА ВОСХОДЯЩЕГО ОТДЕЛА АОРТЫ У ПАЦИЕНТКИ С НЕКЛАССИФИЦИРУЕМЫМ НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

Кандинский А. В.¹, Реева С. В.^{1,2}, Митрофанова Л. Б.¹, Басек И. В.¹, Земцовский Э. В.^{1,2}

Российский кардиологический журнал 2013; 2 (100): 75-77

¹ ФГБУ «Федеральный центр сердца, крови и эндокринологии им. В. А. Алмазова МЗ РФ», Санкт-Петербург; ² ГБОУ ВПО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет МЗ РФ», Санкт-Петербург, Россия.

Кандинский А. В.* – врач-кардиолог 5 кардиологического отделения, Реева С. В. – к. м. н., ст. н. сотрудник НИЛ соединительно-тканых дисплазий, доцент кафедры пропедевтики внутренних болезней, Митрофанова Л. Б. – зав. НИЛ морфологии, Басек И. В. – зав. отделения компьютерной томографии лечебно-реабилитационного комплекса, Земцовский Э. В. – д. м. н., профессор, зав. НИЛ соединительно-тканых дисплазий, зав. кафедрой пропедевтики внутренних болезней.

*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):
anton.kandinsky@gmail.com

АД – артериальное давление, АК – аортальный клапан, ККП – кровяная кардиограмма, КТ – компьютерная томография, ЛЖ – левый желудочек, МКШ – маммаро-коронарное шунтирование, ННСТ – наследственные нарушения соединительной ткани, ПМЖА – передняя межжелудочковая артерия, ЭКК – экстракорпоральное кровообращение.

Рукопись получена 26.12.2012
Принята к публикации 09.01.2013

Представлено описание клинического случая успешно прооперированной аневризмы восходящей аорты у больной с неклассифицируемым наследственным нарушением соединительной ткани (ННСТ). Промонстрированы трудности фенотипической диагностики наследственных синдромов и важность своевременного выявления стигм дизэмбриогенеза с целью проведения углубленного обследования состояния сердечно-сосудистой системы.

Известно, что развитие аневризмы аорты и её расхождение особенно характерно для больных с синдромом Марфана и Луиса-Дитца [1]. Однако подобное осложнение может иметь место при целом ряде других наследственных нарушений соединительной ткани, среди которых помимо синдромов с марфаноподобным фенотипом встречаются и такие, как синдром Элерса-Данло, семейная аневризма грудной аорты и ряд других [2]. Приводим пример, иллюстрирующий трудности дифференциальной диагностики различных наследственных синдромов, осложненных развитием аневризмы грудного отдела аорты.

Пациентка Б. 65 лет направлена в поликлинику Федерального центра сердца, крови и эндокринологии им. В. А. Алмазова в связи с выявленным при обследовании расширением восходящего отдела аорты. Больная с четвертой декады жизни страдает артериальной гипертензией. Максимальные цифры АД – 220/120 мм рт.ст. Привычные цифры АД – 140/90 мм рт.ст. В течение последних 7 лет отмечает эпизоды потери сознания без видимых причин с периодичностью около 3 раз в год, редкие пароксизмы фибрилляции предсердий. С 2009 г клиника стенокардии напряжения I ФК. При обследовании по месту жительства выявлена аневризма восходящего отдела аорты (макс. размер 57 мм) без признаков отслойки интимы, что определило показание к протезированию аорты с предварительной коронарографией.

Анамнез. Наследственность по сердечно-сосудистой патологии не отягощена, профессиональных вредностей не было. У пациентки было 3 беременности, одна из которых закончилась мертворождением (ребенок с множественными пороками развития). Из сопутствующей патологии: диффузно-узловой зоб, эутиреоз; бронхиальная астма средней тяжести.

С целью проведения оперативного лечения больная была госпитализирована. При проведении коронароангиографии выявлен выраженный кальциноз и стеноз передней межжелудочковой артерии до 60% и стеноз проксимальной трети диагональной артерии до 50%.

На КТ-ангиографии грудной и брюшной аорты до бифуркации: поперечный размер выводного отдела ЛЖ составляет 2,9х1,2 см, аортальный клапан трехстворчатый, отмечается расширение восходящей аорты на уровне бифуркации легочной артерии до 5,9 см. Признаков отслойки интимы аорты не выявлено. Выявлен изгиб на уровне перехода нисходящего отдела аорты в абдоминальный (рис. 1, 2).

По результатам обследования, несмотря на то, что врачи обратили внимание на некоторые фенотипические особенности пациентки, в отделении сердечно-сосудистой хирургии сочли наиболее вероятной причиной развития аневризмы аорты её атеросклеротическое поражение и был сформирован следующий диагноз:

Основной: ИБС. Атеросклероз коронарных артерий. Стенокардия напряжения I ФК.

Осложнения: Атеросклеротический кардиосклероз. Аортальная недостаточность II ст. Митральная недостаточность II ст. Аневризма восходящего отдела аорты. Гипертоническая болезнь III ст. риск 4.

02.10.12 выполнено надкоронарное протезирование восходящего отдела аорты протезом Vascutek 28 мм, маммаро-коронарное шунтирование передней межжелудочковой артерии в условиях экстракорпо-



Рис. 1. Пациентка Б., 65 лет. Заболевание: Аневризма восходящего отдела аорты.

МСКТА, MIP реконструкция изображения грудного отдела аорты. Диаметр аорты на уровне синусов – 4,5 см, диаметр аорты на уровне устьев коронарных артерий – 4,7 см, диаметр аорты на уровне бифуркации легочной артерии – 5,9 см, диаметр аорты на уровне брахиоцефального ствола – 5,4 см, дуга аорты – 3,3 см, нисходящий грудной отдел аорты – 3 см. В нисходящем отделе аорта удлинена с угловой деформацией на уровне диафрагмы. Признаков диссекции, пристеночного тромбоза не выявлено. Обызвестленные атеросклеротические бляшки нисходящего грудного отдела аорты.



Рис. 2. Пациентка Б., 65 лет. Заболевание: Аневризма восходящего отдела аорты. МСКТА, VRT – реконструкция аорты на всем протяжении: восходящий, нисходящий грудной отделы аорты, абдоминальный отдел аорты, подвздошные и бедренные артерии. Дифференцируется аневризма восходящего отдела аорты. Диаметр аорты, а также ее ветвей на других уровнях не изменен.

рального кровообращения, кровяной кардиоплегии, циркуляторного ареста и антеградной моногемисферальной церебральной перфузии. Во время операции при ревизии кольца аортального клапана было выявлено его расширение до 25 мм, створки полностью не смыкались, отмечены надрывы створок по комиссурам. Было принято решение об одномоментном протезировании АК механическим двустворчатым протезом. В послеоперационном периоде имел место

пароксизм фибрилляции предсердий, купированный медикаментозно.

Данные гистологического исследования операционного материала: макроскопически – створки клапанов гладкие, блестящие, утолщение одной из створок за счет фиброза; в интимае стенки аорты липидные пятна; микроскопически – признаки соединительно-тканной дисплазии и вторичного фиброза створок, кистозный медианекроз аорты.

На седьмые сутки после операции пациентка была переведена в кардиологическое отделение. При первичном осмотре обращала на себя внимание низкорослость (рост – 155 см), брахидактилия, голубоватый оттенок склер, зубы со стертой коронковой частью, «круглая» спина и сколиотическая деформация позвоночника. Перечисленные особенности конституции позволяли исключить наследственные синдромы с марфаноподобным фенотипом, однако давали основание для проведения дифференциального диагноза между одним из типов синдрома Элерса-Данло (наиболее вероятен сосудистый тип), семейной аневризмой грудного отдела аорты, одним из типов несовершенного остеогенеза. Из-за отсутствия возможности проведения молекулярно-генетического исследования было решено ограничиться иммуногистохимическим анализом материала, полученного во время оперативного вмешательства.

Иммуногистохимия. Выявлена максимальная экспрессия коллагена 3 типа. Кроме того, выявлена выраженная экспрессия коллагенов 1, 4 и 5 типов и умеренная экспрессия коллагенов 2 и 6 типов. Следует отметить, что сам факт наличия и экспрессии коллагена 2 типа не характерен для нормального строения стенки грудного отдела аорты.

Таким образом, в отсутствие данных молекулярно-генетического исследования дифференциальный диагноз между такими наследственными синдромами как семейный синдром аневризмы грудного отдела аорты (речь может идти о спорадической мутации), синдром Элерса-Данло (сосудистый тип), несовершенный остеогенез с элерсоподобным фенотипом, невозможен. В то же время данные анамнеза (мертворожденный ребенок), наличие фенотипических признаков (низкорослость, брахидактилия, голубоватый оттенок склер, зубы со стертой коронковой частью) и результаты иммуногистохимического исследования позволяют думать о наследственном нарушении соединительной ткани с неклассифицируемым фенотипом. Относительно доброкачественное течение заболевания позволило пациентке дожить до возраста 65 лет и развития второго заболевания – ишемической болезни сердца и гемодинамически значимого стеноза коронарных артерий. Вполне возможно, что атеросклеротическое поражение аорты и коронарных артерий внесло негативный вклад в развитие и прогрессирующее течение аневризмы аорты. Таким обра-

зом, диагноз нашей пациентки следует формулировать следующим образом:

Основной:

1) Неклассифицируемое наследственное нарушение соединительной ткани. Кистозный медианекроз. Аневризма грудного отдела аорты. Аортальная недостаточность II ст.

2) ИБС. Атеросклеротический кардиосклероз. Стенокардия напряжения I ФК. Гипертоническая болезнь III ст. риск 4.

Протезирование аортального клапана. Надкоронарное протезирование восходящего отдела аорты протезом Vascutek 28. МКШ ПМЖА в условиях ЭКК и ККП.

Осложнения: Пароксизмальная форма фибрилляции предсердий, пароксизм 05.10.12 (медикаментозная кардиоверсия).

Представленное клиническое наблюдение заслуживает специального обсуждения в связи с тем, что сам факт выявления аневризмы грудного отдела аорты требует внимательного фенотипического обследо-

вания и поиска генетически детерминированной патологии. Результаты фенотипического обследования подтверждают наследственную природу выявленной патологии. К сожалению, молекулярно-генетическая диагностика одного из наследственных синдромов, часто лежащих в основе развития аневризмы грудной аорты, была невозможной. Отсутствие указаний на семейный характер заболевания дает основание думать о спорадической мутации одного из генов, ответственных за продукцию коллагенов. Однако из-за отсутствия генетического подтверждения мы полагаем возможным говорить о неклассифицируемом наследственном заболевании соединительной ткани, приведшем к развитию аневризмы грудной аорты.

Представленное наблюдение демонстрирует возможность развития аневризмы грудной аорты не только у лиц с ННСТ с марфаноподобным фенотипом, но и при целом ряде других наследственных синдромов, диагностика которых требует знания характерных для них фенотипических признаков и проведения специальных исследований.

Литература

1. Loeys B. L., Dietz H. C., Braverman A. C. et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J. Med. Genet.* 2010;47:476–85.
2. Inherited Connective Tissue Disorders in Cardiology. Diagnostic and Treatment. Russian Journal of Cardiology 2013; 1 (99), Supp I. Russian (Наследственные нарушения сое-

динительной ткани в кардиологии. Диагностика и лечение. Российский кардиологический журнал 2013; 1 (99), приложение 1).

Ascending aortic aneurysm in a female patient with unclassifiable hereditary connective tissue disease

Kandinskyi A. V.¹, Reeva S. V.^{1,2}, Mitrofanova L. B.¹, Basek I. V.¹, Zemtsovskiy E. V.^{1,2}

Russ J Cardiol 2013; 2 (100): 75-77

¹V.A. Almazov Federal Centre of Heart, Blood, and Endocrinology, St. Petersburg, Russia; ²St. Petersburg State Pediatric Medical University. St. Petersburg, Russia.