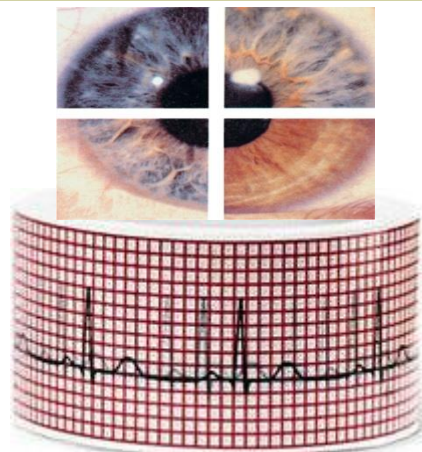




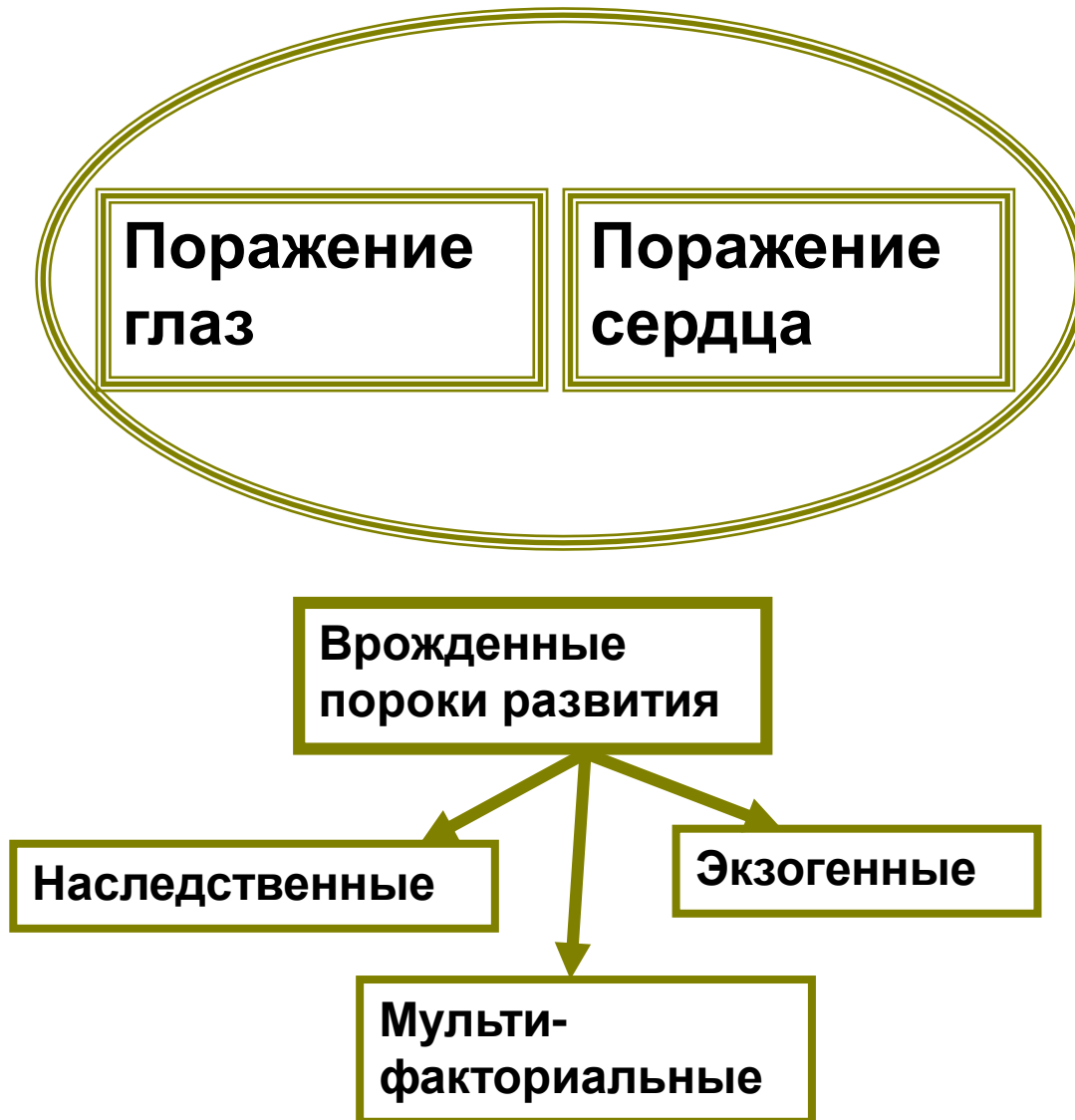
ГОО ВПО ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМ. М. ГОРЬКОГО
Институт неотложной и восстановительной хирургии
им. В.К. Гусака
Кафедра педиатрии №3

Врожденные сочетанные поражения глаз и сердца у детей



Бордюгова Е.В.,
Дубовая А.В.,
Катрич Н.В.

«У глаз и сердца дружеская связь ...»
(Уильям Шекспир)



Пороки сердца и глаз чаще возникают на 3-7-й нед

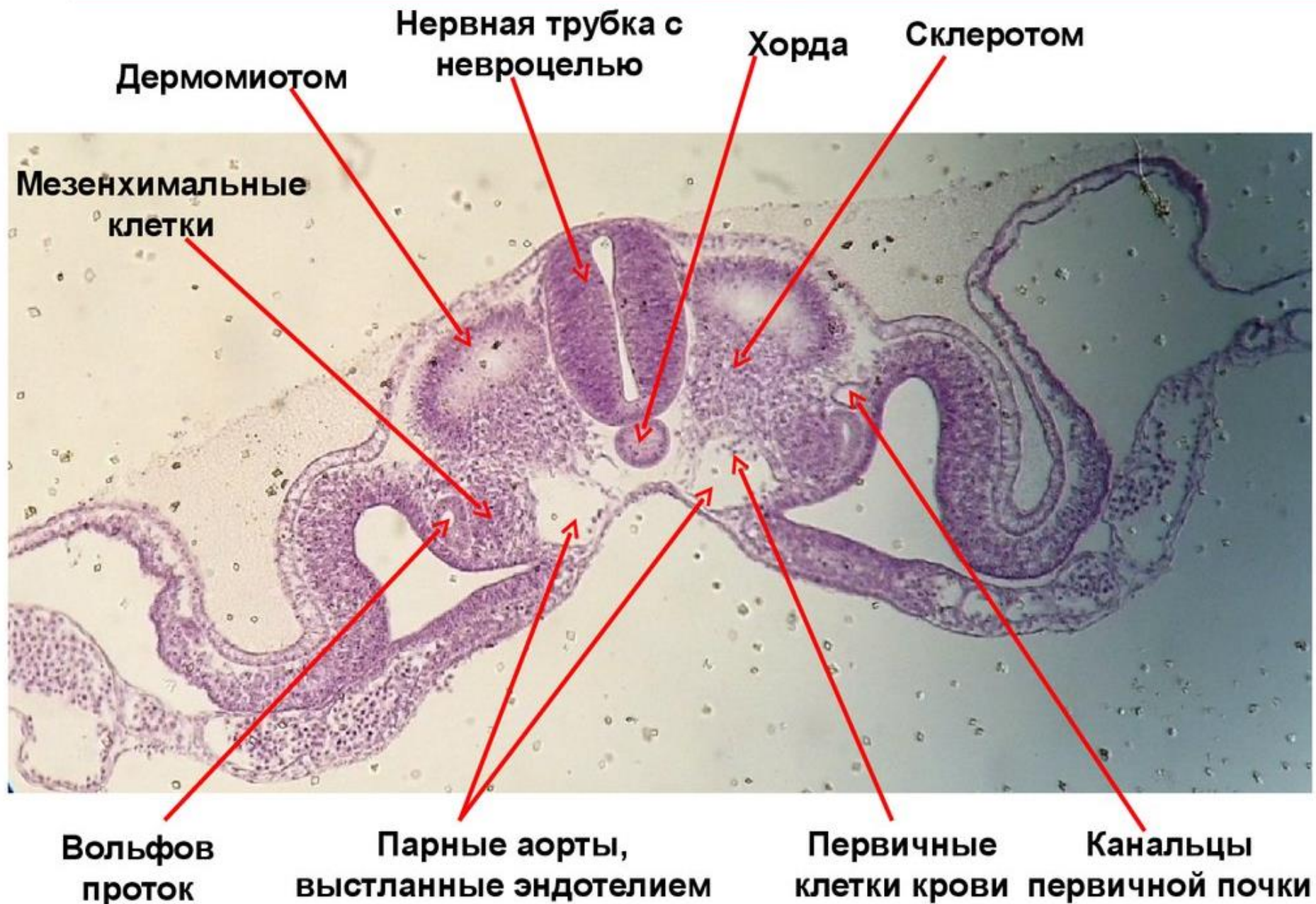
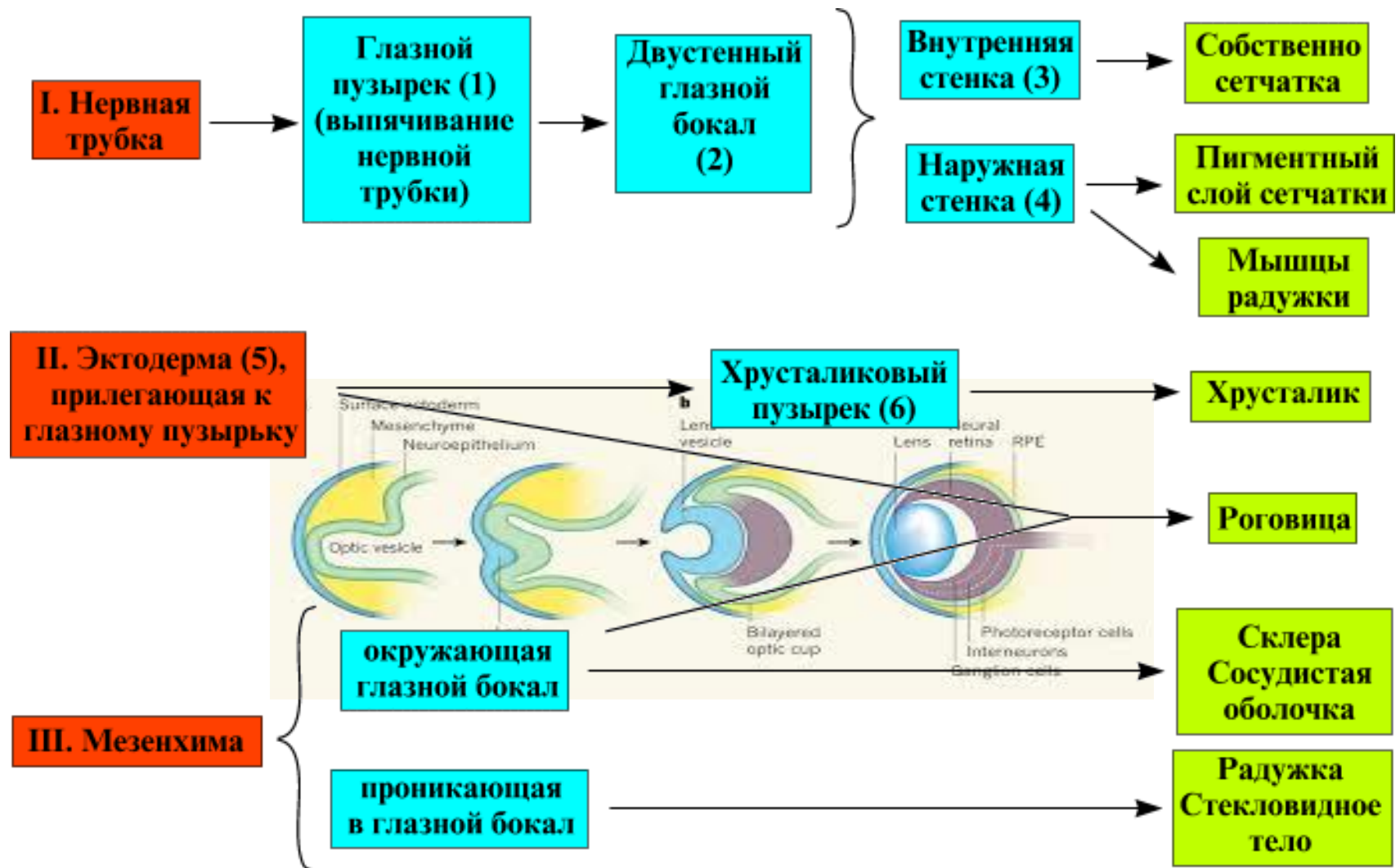
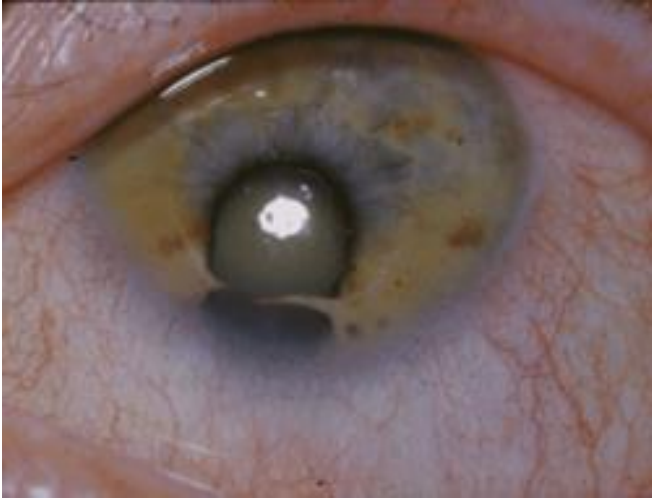


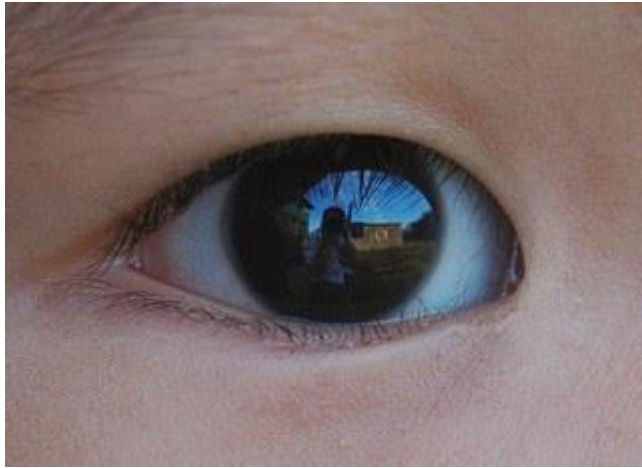
Схема развития глаза



Колобома



Симптом «кошачьего глаза»



Голубые склеры

Эпикант и гипертелоризм глаз



Эпикантальные складки



Эпикант - кожная складка верхнего века, охватывающая внутренний угол глаза. Она видна у очень маленьких детей, а также встречается у людей азиатской расы.



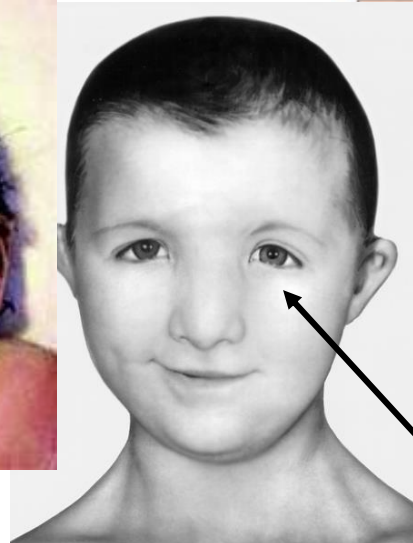
Рис. 3. Синдром Марфана. Дислокация хрусталика в верхненаружном квадранте А – правого глаза; Б – левого глаза



Анофтальм

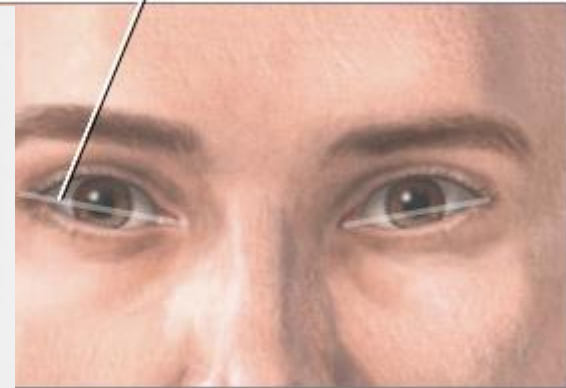


Циклопия



**Антимонголоидный
разрез глаз**

Монголоидный разрез глаз



Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

Синонимы:

- Вильямса-Бейрена синдром,
- инфантильная гиперкальциемия,
- лицо эльфа с гиперкальциемией,
- WBS – синдром,
- ОМИМ: 194050

Генетика:

- микроделеция в области **7q11.23**, затрагивающая ген эластина.
- Синдром чаще спорадический, при семейной форме заболевания – аутосомно-доминантное наследование.

История описания:

1952 г. - впервые описал G. Fanconi.

1961 г. – подробно описал детский кардиолог из Новой Зеландии Дж. Вильямс при изучении особенностей развития сердечно-сосудистой системы у детей с характерными внешними признаками и умственной отсталостью. Он обратил внимание, что некоторые из его пациентов помимо сходных сердечно-сосудистых дефектов (шумы в сердце, сужение крупных сосудов, в частности надклапанный стеноз аорты) вдобавок имели сходную внешность и умеренно выраженную умственную отсталость.

1962 г. – независимо описал синдром Бейрен.

Частота: 1:13 700 – 1: 25 000



Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

Клинические признаки:

- При рождении - низкая масса (ЗВУР).
В периоде новорожденности:
- респираторный дистресс-синдром (3%);
- гипогликемия (3%);
- тромбоцитопения (3%);
- септицемия (1%);
- кардиоваскулярная патология (47%).

Своеобразное строение лица:

- широкий лоб,
- уплощенная переносица,
- короткий нос с открытыми вперед ноздрями,
- эпикант,
- отечность век,
- полные щеки и губы,
- звездчатый рисунок радужки.

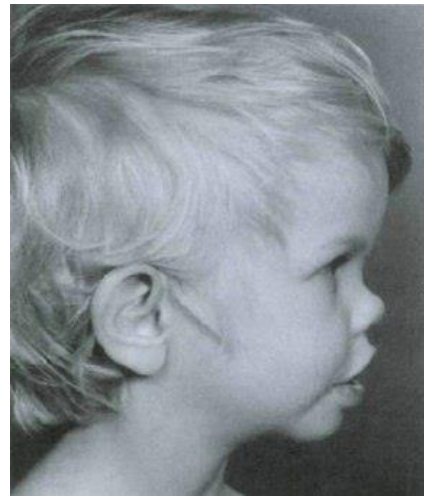


Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

Клинические признаки:



- Рот: полные губы.
- Зубы: гиподонтия, микродонтия.



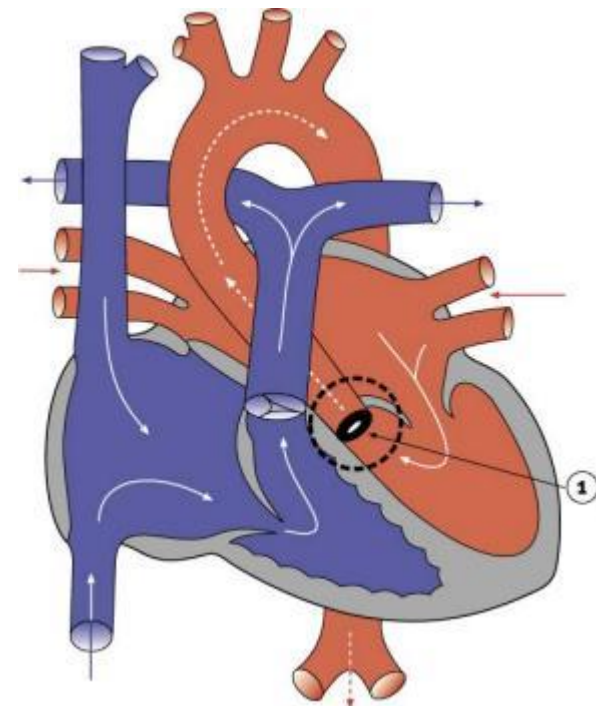
- Кифосколиоз
- Ограничение подвижности в суставах
- Гиперкальциемия
- Грубый тембр голоса

Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

Клинические признаки:

Часто встречаются пороки развития сердца:

- надклапанный стеноз аорты,
- надклапанный стеноз легочной артерии,
- стеноз периферических ветвей легочной артерии,
- дефекты перегородок сердца.



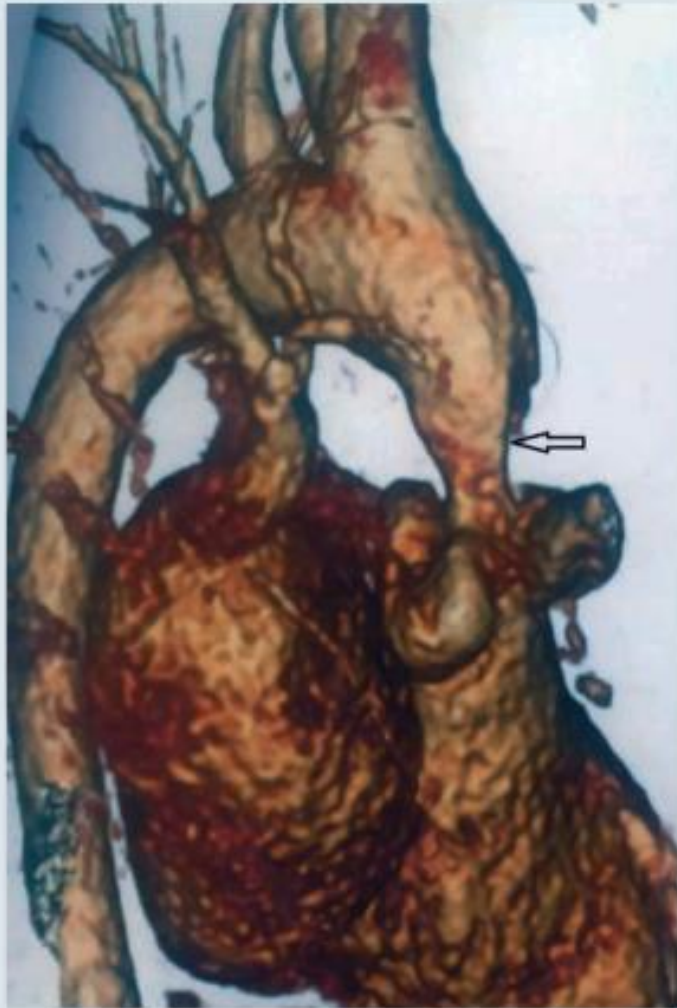


Рис. 1. Компьютерная томограмма пациентки X., 37 лет. Надклапанный стеноз аорты (указано стрелкой)

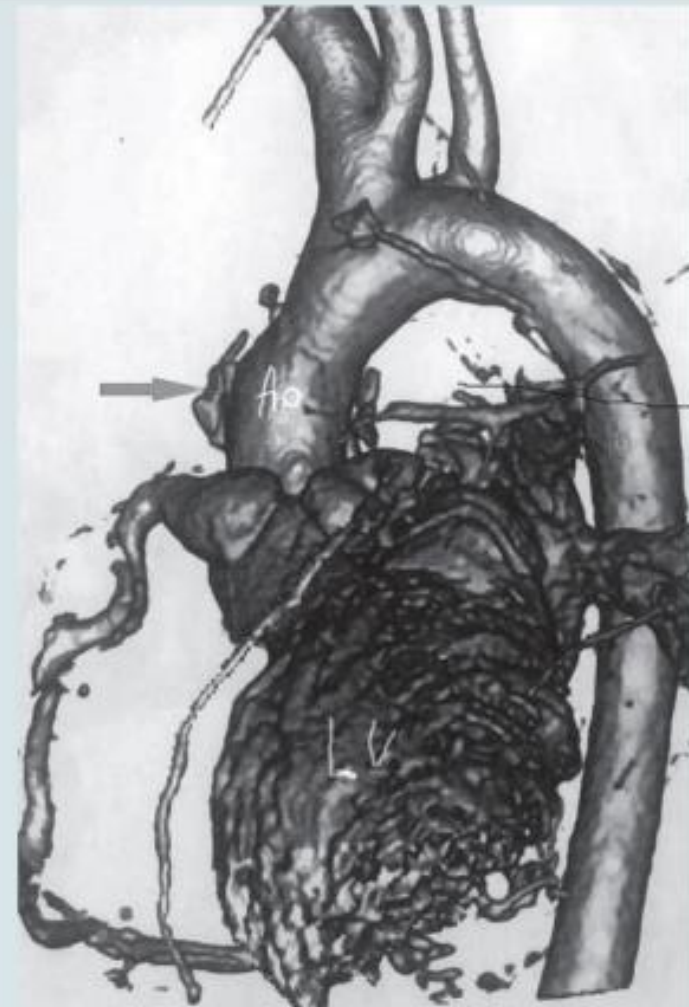


Рис. 2. Компьютерная томограмма пациентки X. после операции: дискретный надклапанный стеноз аорты устранен с помощью аутоперикардальной заплаты (указано стрелкой)

Тодуров Б.М. Случай успешной коррекции надклапанного стеноза аорты у пациента с синдромом Вильямса – Бойрена «Кардіохірургія та інтервенційна кардіологія», № 2, 2015. – С. 53-55.

Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

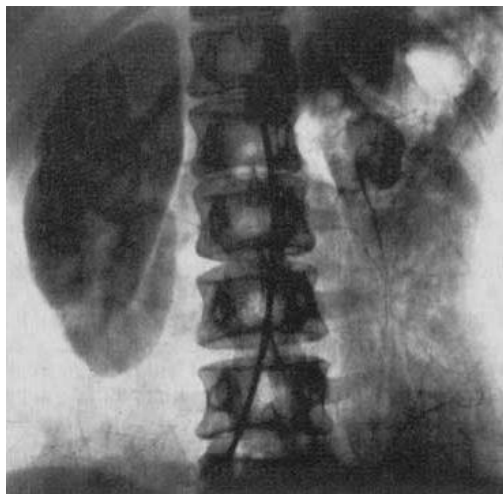
Клинические признаки:

Соединительнотканые нарушения (дефицит эластина):

- грыжи;
- гиперрастяжимость кожи («старая кожа»);
- тугоподвижность суставов;
- сосудистая артериальная гипертензия.

Почки:

- гипоплазия почек,
- одна почка,
- тазовая почка,
- нефрокальциноз,
- почечная недостаточность,
- стеноз почечной артерии.



Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

Клинические признаки:

Дети с синдромом Вильямса отличаются когнитивными и поведенческими особенностями. В раннем возрасте характерно отставание в психомоторном и речевом развитии, в дальнейшем развивается умственная отсталость различной степени выраженности.

- хорошо развита устная речь, при этом она эмоциональна, выразительна и даже поэтична;
- обладают музыкальным талантом.



Дети с синдромом Вильямса чрезмерно общительны и открыты, однако им сложно формировать дружеские взаимоотношения, они часто не понимают эмоционального состояния и истинных мотивов поступков других людей, что обуславливает дефицит социализации и взаимной коммуникации.

Клинический случай

Под нашим наблюдением находится ребенок М., 10 лет.

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ:

ВПС выявлен на 11-е сутки жизни.

В возрасте 8 мес. диагностирован стеноз правой ветви легочной артерии с Δ р 35 мм.рт.ст., надклапанный стеноз аорты с Δ р 30 мм.рт.ст., на Ао нисх. Δ р 26 мм.рт.ст.

В 10 мес. в генетическом центре установлен синдром Вильямса.

Анамнез жизни:

От I беременности, протекавшей с пиелонефритом, анемией, ОРВИ в I и III триместрах.

Роды I, в срок. Девочка родилась с задержкой внутриутробного развития. Масса тела 2550,0 г рост 50 см. Оценка по шкале Апгар 4-5 б. На грудном вскармливании до 2 месяцев.

Отставала в физическом и психомоторном развитии.

На первом году жизни наблюдалась невропатологом по поводу перинатального гипоксического поражения ЦНС.

- В 5 мес. оперирована по поводу кавернозной гемангиомы предплечья,
- в 2,5 года - по поводу паховой грыжи.
- В 3 года по данным УЗИ диагностирована медуллярная дисплазия почек.
- В 4 года окулистом выявлена гиперметропия.

Анамнез жизни:

- В **9 лет** – зрение в норме.
- В **8 лет** - S-образный изгиб хода ВСА справа. Диаметр ПА справа - 3,7 мм, слева - 3,2 мм. Выраженная извитость хода ПА в сегменте V2.

УЗИ почек - губчатые почки.

УЗИ желчного пузыря - деформация желчного пузыря.

- В **10 лет** – ранний пубертат (Ах1, Р1, Ма 3, Ме 9,5 лет)
- Аллергологический и семейный анамнез не отягощен.
- Детскими инфекциями не болела. Не привита.

Объективный статус

- Состояние при поступлении средней тяжести по основному заболеванию, самочувствие удовлетворительное.
- Выражена гиперактивность с дефицитом внимания.
- Физическое развитие низкое.
- Лицо «эльфа».
- Кожные покровы и видимые слизистые обычной окраски, чистые.
- Гипертрофия небных миндалин I степени.
- Периферические лимфоузлы не увеличены.
- Над легкими перкуторно легочный звук, при аускультации - везикулярное дыхание. ЧД 26 в мин.
- Границы сердца в пределах возрастной нормы. Тоны сердца ритмичные, систолический шум над предсердечной областью. ЧСС 92 в мин. АД 100/60 мм.рт.ст.

Объективный статус

- Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень +2 см, селезенка не пальпируется.
- Периферических отеков нет.

КЛИНИЧ. ОБСЛЕДОВАНИЕ :

ан. крови клиин.: эр.- 4,56 Т/л, Нб 142 г/л, ЦП – 0,9, Л.- 5,5 Г/л, п.-1%, с.-53%, э – 3%, л.-45%, м-8%, СОЭ – 4 мм/час.

Глюкоза крови-4,09 ммоль/л, АСЛО-100 МЕ/мл, СРБ-4 мг/л, мочевины 3,17 ммоль/л, креатинин 59,2 мкмоль/л, билирубин общ. -14 мкмоль/л, прямой – 4 мкмоль/л, АСТ - 0,21 ммоль/л, АЛТ - 0,27 ммоль/л, общий белок - 80 г/л. ТТГ – 2,2 μ U/ml, Т4 св. – 9,94 pmol/l АТ к пероксидазе – 0,10 U/ml

6 лет. Эхо-КГ: Надклапанный стеноз аорты, восходящая аорта в форме «песочных часов». **Др в Ао восх.-макс. 29,8 мм.рт.ст., средний 21,3 мм.рт.ст.** КДР ЛЖ 3,85 см, КДО ЛЖ 63,9 мл, КСР ЛЖ 3,1, КСО ЛЖ 2,2 мл. ФВ ЛЖ 71%.

10 лет. Эхо-КГ: Надклапанный стеноз устья аорты, Ао за луковичей – 1,1 см; Ао после сужения – 1,7 см, **Др в Ао восх.-макс. 57,2 мм.рт.ст., средний 28,6 мм.рт.ст.** КДО ЛЖ 57,0 мл, КСО ЛЖ 17,0 мл. ФВ ЛЖ 70%.

Начальная гипертрофия левого желудочка.



Холтеровское мониторирование ЭКГ+АД :

за время исследования регистрировался синусовый ритм. ЧСС в течении суток в пределах возрастной нормы.

Циркадный индекс ЧСС 1,17 - снижен.

В течении суток субмаксимальная ЧСС не достигнута (70% от максимально возможной).

Толерантность к нагрузке «**ниже средней**».

Вариабельность ритма сердца снижена днем, ночной прирост высокочастотной составляющей вариабельности отсутствует.

ЭКГ: Ритм синусовый, ЧСС 89-96 в мин, нормальное положение ЭОС (угол α +55). PR 0,12, QRS 0,08, QT 0,33, QTc 0,412.

УЗИ ЖКТ: желчный пузырь извитой в нижней трети, толщина стенки – 2,1 мм.

УЗИ щитовидной железы – не увеличена, усиление кровотока в обеих долях.

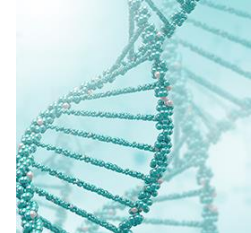
УЗИ почек - губчатые почки.

ДС МС: девиация ВСА справа. Диаметр ПА справа - 3,7 мм, слева – 2,3 мм. Выраженная извитость хода ПА справа в сегменте V2.

Гипоплазия позвоночной артерии слева.

Умеренная гиперпефузия по мозговым сосудам.

Результаты ДНК – анализа:



Проведен анализ числа копий генов локуса 7q11.23. Зарегистрирована делеция g.72772344-? 73811479+?del (GRCh37/yc19), включающая в себя гены FKPB6, FZD, TBL2, STX1A, ELN, LIMK1, RFC2, CLIP2 в гетерозиготном состоянии.

Диагноз «синдром Вильямса» подтвержден молекулярно-генетическим методом.

Диагноз клин.: синдром Вильямса. Врожденный порок сердца – надклапанный стеноз аорты (Δ р макс. – 57,2 мм.рт.ст., средний – 28,6 мм.рт.ст.), начальная гипертрофия миокарда левого желудочка, ХСН I.

Соп.: дискинезия желчевыводящих путей на фоне деформации желчного пузыря. Патологическая извитость магистральных сосудов шеи. Губчатые почки.

Задержка физического и психического развития.

Синдром гиперактивности с дефицитом внимания.

***Глаза - не только зеркало души, но
и многих болезней...***



Спасибо за Ваше внимание!