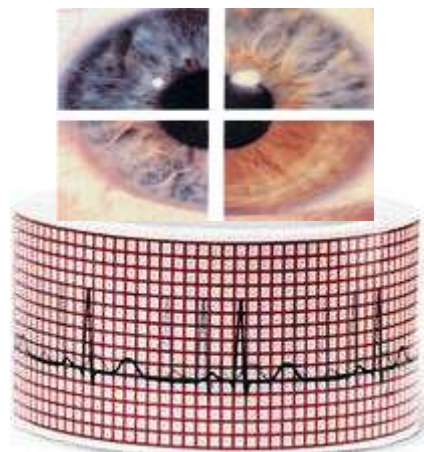




ГОО ВПО «Донецкий национальный  
медицинский университет им. М.Горького»  
Кафедра педиатрии №3

# Врожденные сочетанные поражения глаз и сердца у детей



Доц. Бордюгова Е.В.,

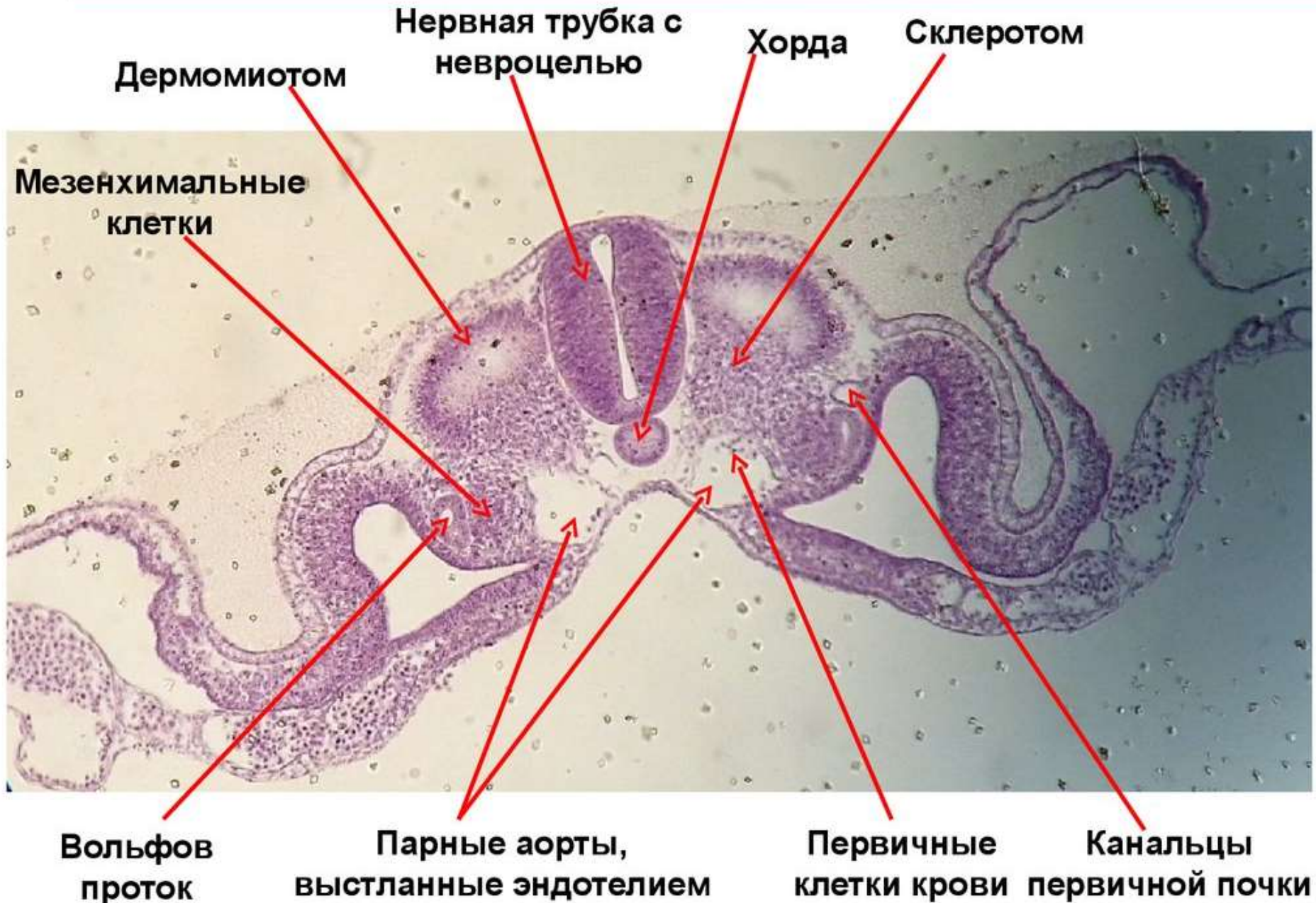
«У глаз и сердца дружеская связь ...»  
(Уильям Шекспир)



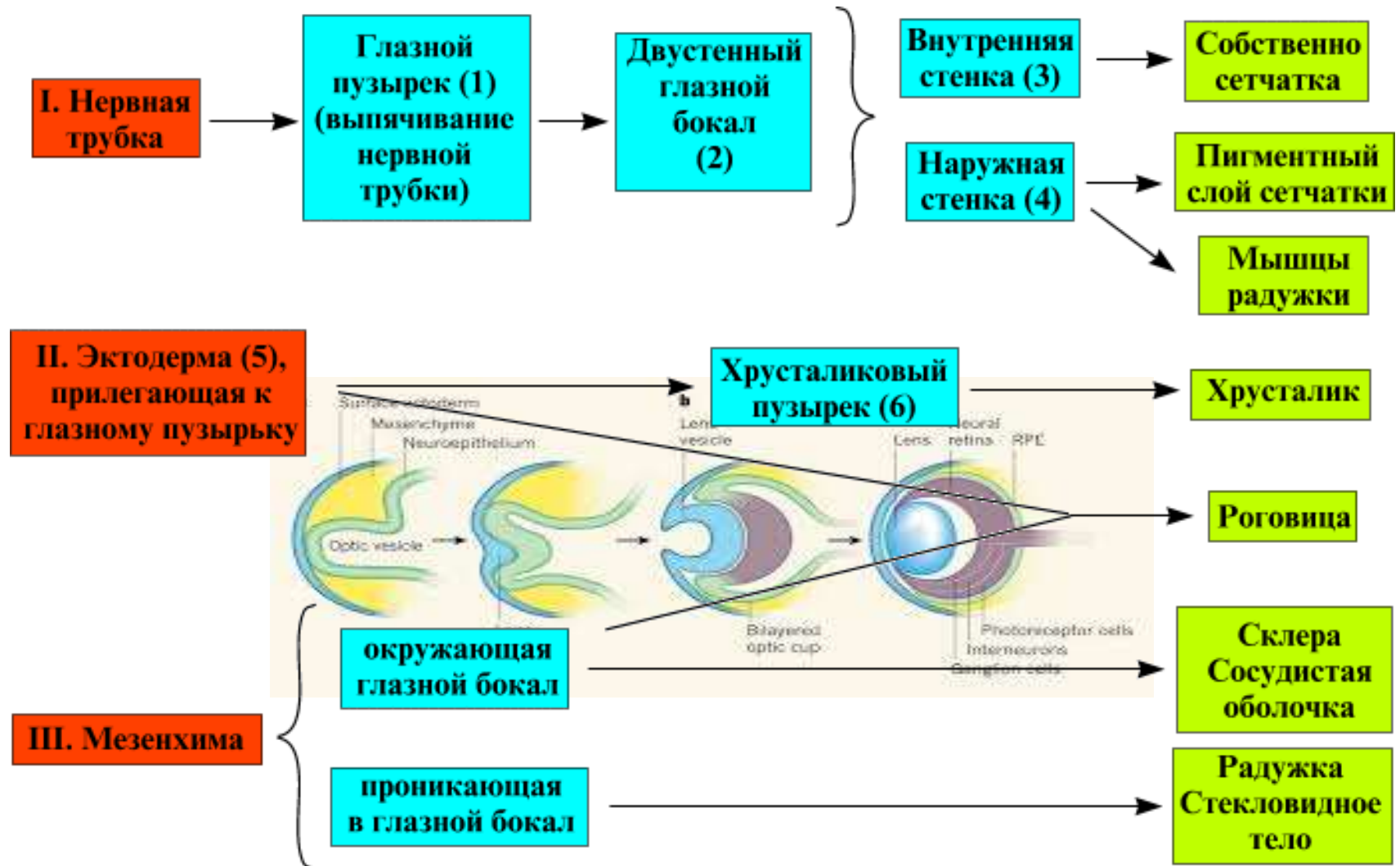
В книге изложено более **400** наследственных болезней и генетически детерминированных синдромов



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

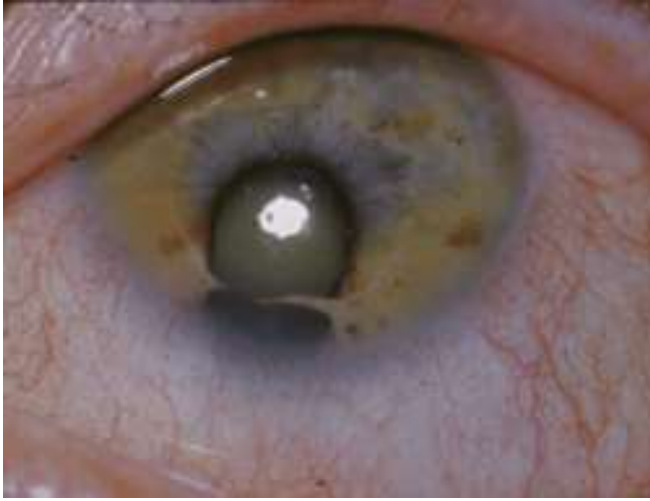


# Схема развития глаза





# 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.



**А**



**Б**

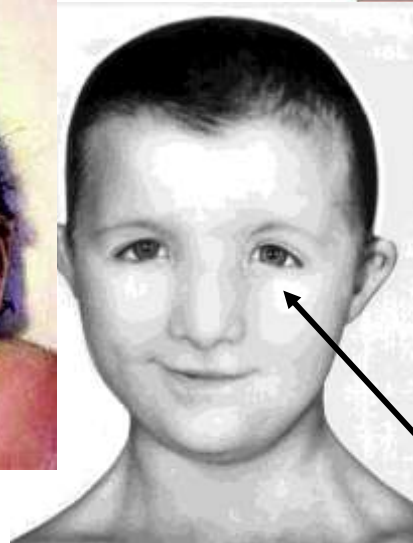
Рис. 3. Синдром Марфана. Дислокация хрусталика в верхненаружном квадранте А – правого глаза; Б – левого глаза



**Анофтальм**



**Циклопия**



**Монголоидный разрез глаз**



**Антимонголоидный разрез глаз**

# Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

Синонимы:

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



Частота: 1:13 700 – 1: 25 000

Генетика:

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





# Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

## 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.

# 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%).



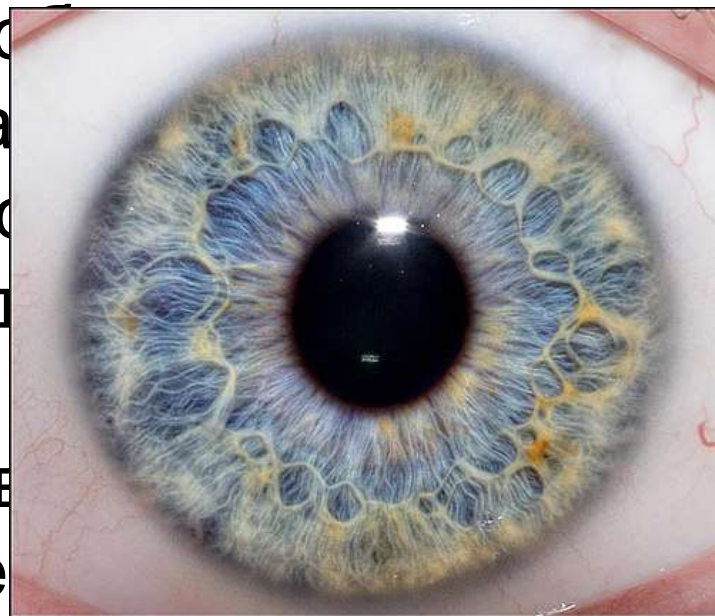
# Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

## Клинические признаки:



Своеобразное строение лица:

- широкий лоб
- уплощенная переносица
- короткий нос
- выдвинутые вперед ноздри
- эпикант,
- отечность век
- полные щеки
- звездчатый рисунок радужки.



# Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

## Клинические признаки:

Вильямса синдром

55



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





# Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

## Клинические признаки:



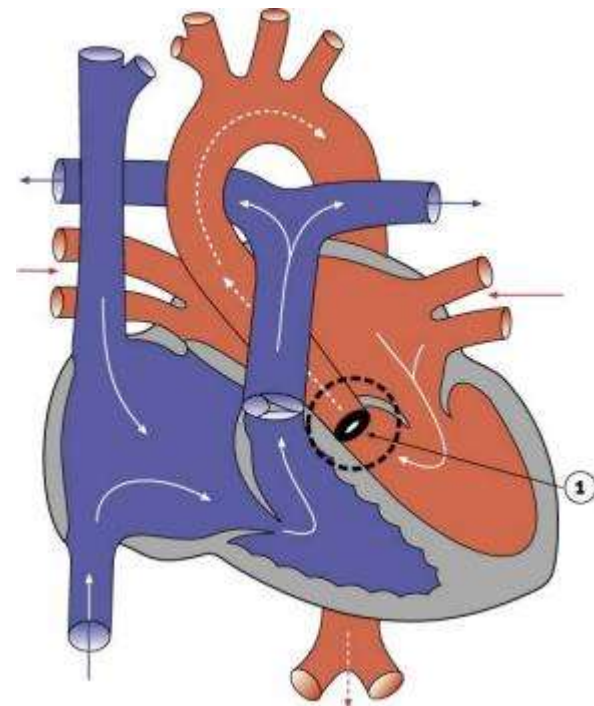
- Кифосколиоз
- Ограничение подвижности в суставах
- Гиперкальциемия
- Грубый тембр голоса

# 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.



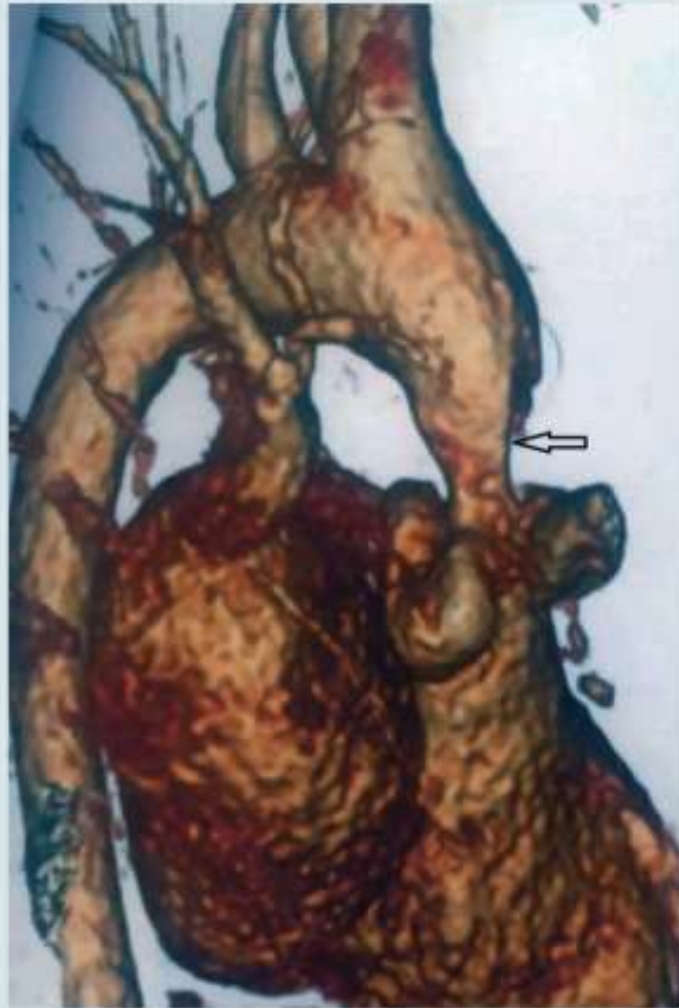


Рис. 1. Компьютерная томограмма пациентки X., 37 лет. Надклапанный стеноз аорты (указано стрелкой)

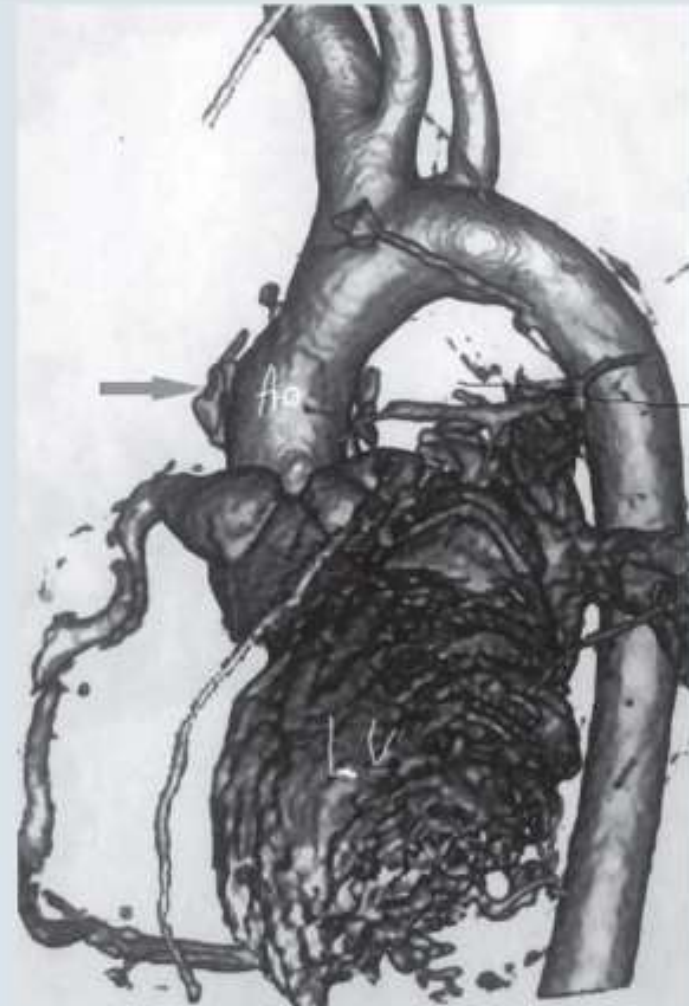


Рис. 2. Компьютерная томограмма пациентки X. после операции: дискретный надклапанный стеноз аорты устранен с помощью аутоперикардиальной заплаты (указано стрелкой)

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.

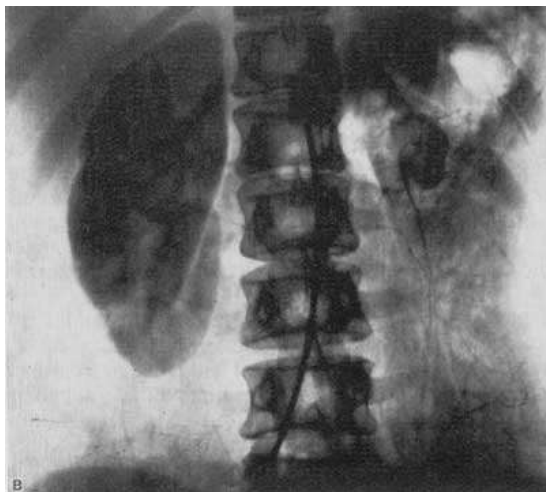


# Синдром Вильямса (МКБ-Х: Q25)

## Клинические признаки:

### 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.

# Особенности психического статуса

- задержка умственного развития (их IQ около 60);
- могут возникнуть проблемы с чтением, письмом и

*Импрессивная речь* (от лат. «*impressio*» – впечатление) одна из форм речи, понимание устной или письменной речи. При отклонениях в деятельности анализаторов нервной системы человека импрессивная форма речи меняется. Например, устная импрессивная речь людей с пониженным слухом может базироваться на визуальном восприятии, когда произносимые собеседником слова распознаются по артикуляционным движениям губ и тд.

*Экспрессивная речь* (от лат. «*expressio*» – выражение) – процесс формирования высказывания в виде активной устной речи или самостоятельного письма.

# Особенности психического статуса



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

Они не способны фиксировать внимание на многих вещах, зато слушать музыку, петь или играть на музыкальных инструментах могут с завидным упорством. Большинство из них не умеют читать ноты, обладая при этом абсолютным слухом, исключительным чувством ритма и прекрасной музыкальной памятью.



# Особенности психического статуса

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 Мария К., 8 лет.

### **АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ:**

ВПС выявлен на 11-е сутки жизни.

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

В 10 мес. в генетическом центре подтвержден синдром Вильямса.

Неоднократно проходила обследование и лечение в кардиологическом отделении ГДКБ №1 г.Донецка и ИНВХ им. В.К.Гусака.

## **Анамнез жизни:**

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

Роды I, в срок, длительный безводный период, плацента и оболочки прокрашены в зеленый цвет. 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.

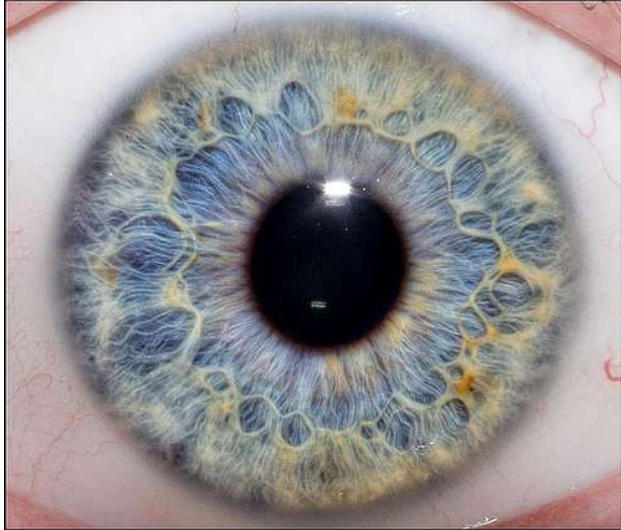
## **Анамнез жизни:**

- В 5 месяцев оперирована по поводу кавернозной гемангиомы предплечья,
- в 2 года 6 месяцев - по поводу паховой грыжи.
- В 3 года по данным УЗИ диагностирована медуллярная дисплазия почек.
- В 4 года окулистом выявлена гиперметропия.
- 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 90/60 мм.рт.ст.





## ВНИМАТЕЛЬНЫЙ СТАТУС

безболезненный при пальпации.  
слезная железа не пальпируется.

Водных отеков нет.



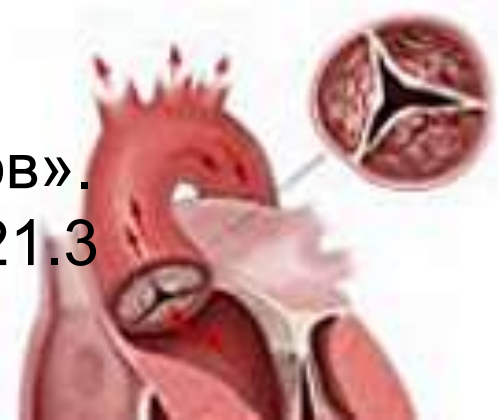
Собственное наблюдение

### КЛИНИЧ. ОБСЛЕДОВАНИЕ :

ан. крови клиин.: эр.-4.4 Т/л, Нв  
168 г/л, ЦП – 1.1, Л.-6,2 Г/л, п.-1,  
с.-54, л.-33, м-9, э-3, СОЭ-6 мм/час,  
сверт н-3 мин к-4 мин, длит.кр. 30 с

Глюкоза крови-4.09 ммоль/л, орозомукоид-0,15  
уе, АСЛО 100 МЕ/мл, СРБ-4 мг/л, остаточный  
азот 1.7 ммоль/л, мочевиная 3.6 ммоль/л,  
креатинин 0,052 ммоль/л, билирубин общ. 14  
мкмоль/л, прямой 4 мкмоль/л, АСТ 0,21  
ммоль/л, АЛТ 0,27 ммоль/л, калий 3,9 ммоль/л,  
натрий 141 ммоль/л, хлор 109 ммоль/л, общий  
белок 88 г/л.

**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 3,85см, КДО ЛЖ 63,9 мл, КСР ЛЖ 3,1, КСО ЛЖ 2,2 мл. ФВ ЛЖ 71%.



**Холтеровское мониторирование ЭКГ+АД:** за время исследования регистрировался синусовый ритм. ЧСС в течении суток в пределах возрастной нормы. Циркадный индекс ЧСС 1,20 - резко снижен. В течении суток субмаксимальная ЧСС не достигнута. В течении суток наблюдалось укорочение скорректированного QT интервала менее 340 мс в течении 15 минут (1% времени). Вариабельность ритма сердца снижена ночью, ночной прирост высокочастотной составляющей вариабельности отсутствует. Цифры диастолического АД днем характерны для гипотензии.

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

**УЗИ ЖКТ:** деформации желчного пузыря

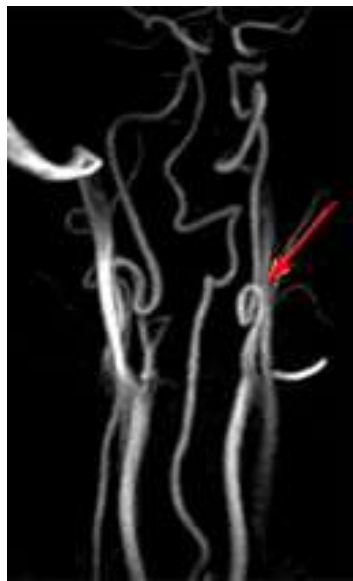
**УЗИ** щитовидной железы, селезенки - норма

**УЗИ** почек - губчатые почки.

**ДС МС:** S-образный изгиб хода ВСА справа.

Диаметр ПА справа - 3,7 мм, слева - 3,2 мм.

Выраженная извитость хода ПА в сегменте V2.



Позвоночная артерия слева  
входит в костный канал на  
уровне C5.





## ПРИЗНАКИ СИНДРОМА ВИЛЬЯМСА

ПЛОСКАЯ ПЕРЕНОСИЦА, НЕБОЛЬШОЙ  
И ВЗДЕРНУТЫЙ НОС, КОНЧИК НОСА  
ТУПОВАТЫЙ И ЗАКРУГЛЁННЫЙ

ПРИПУХШИЕ ВЕКИ  
(БОЛЕЕ ВСЕГО ЭТО ЗАМЕТНО ПРИ СМЕХЕ)

ЭПИКАНТ

СИНИЕ ИЛИ ЗЕЛЕННЫЕ ГЛАЗА МОГУТ ИМЕТЬ  
"ЗВЕЗДООБРАЗНЫЕ" НА РАДУЖНОЙ ОБОЛОЧКЕ

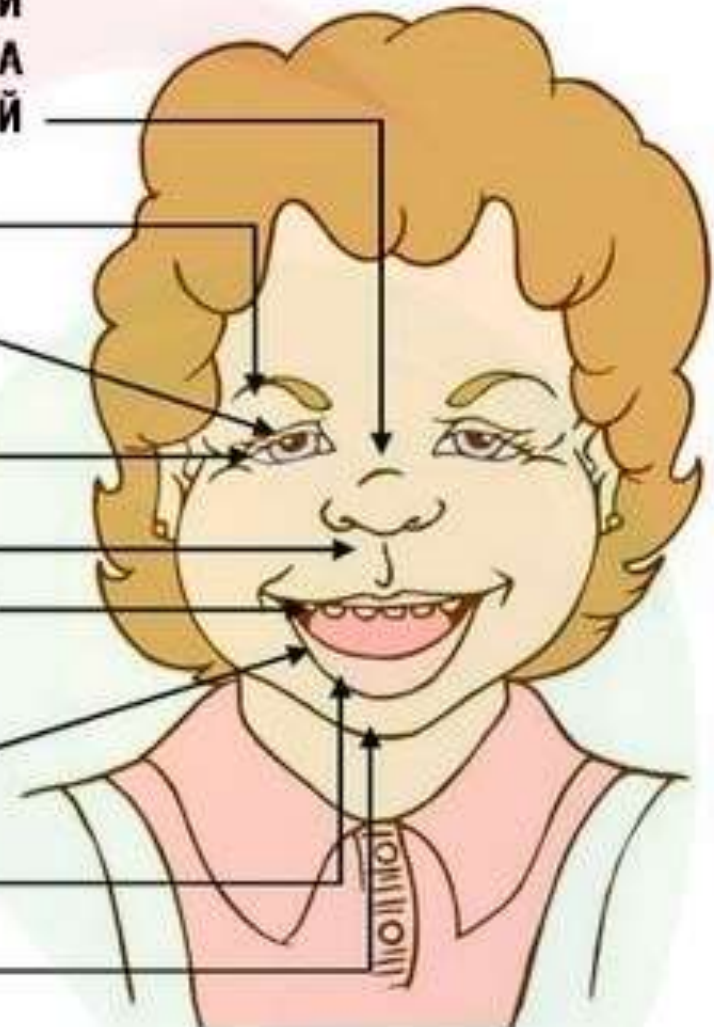
РОТ БОЛЬШОГО РАЗМЕРА

ЗУБЫ НЕБОЛЬШИЕ, ШИРОКО РАССТАВЛЕННЫЕ,  
НЕПРАВИЛЬНОЙ ФОРМЫ

ПОЛНЫЕ ГУБЫ

ПОЛНАЯ НИЖНЯЯ ГУБА

НЕМНОГО ЗАОСТРЕННЫЙ ПОДБОРОДОК



**Диагноз клин.:** синдром Вильямса, врожденный порок сердца – надклапанный стеноз аорты (Δ р макс. - 29.8 мм.рт.ст., средний-21.3 мм.рт.ст.), ХСН I.

**Соп.:** дискинезия желчевыводящих путей на фоне деформации желчного пузыря.

Патологическая извитость магистральных сосудов шеи. Губчатые почки.

Задержка физического развития.

Синдром гиперактивности с дефицитом внимания.

- Пациентка - инвалид детства по синдрому Вильямса.



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



**Спасибо за Ваше внимание!**