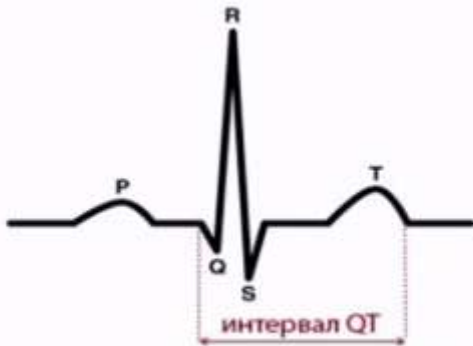




Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Донецкий государственный медицинский университет им. М. Горького»  
Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Кафедра педиатрии №3

## ОДНА ИЗ ПРИЧИН ВНЕЗАПНОЙ СЕРДЕЧНОЙ СМЕРТНОСТИ В ДЕТСКОМ ВОЗРАСТЕ



Заведующая кафедрой педиатрии №3  
д.м.н., проф., Дубовая Анна Валериевна  
ординатор кафедры педиатрии №3  
Валихметова Дина Викторовна

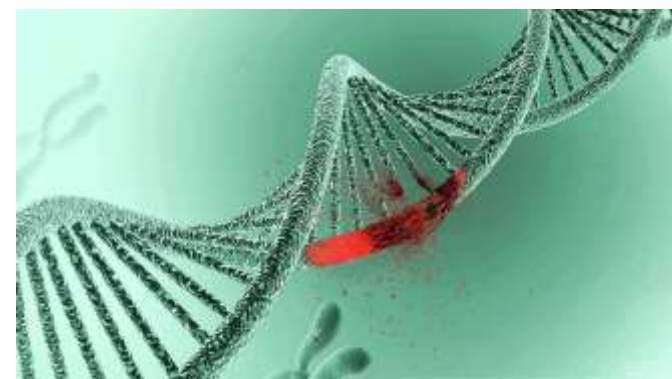
# МКБ – 10 I 45.8

**Синдром Джервелла – Ланге-Нильсена** – тяжелое врожденное наследственное заболевание, для которого характерны аритмии и врожденная двусторонняя нейросенсерная тугоухость. Является более редкой формой синдрома удлиненного интервала QT и сопровождается высоким риском развития жизнеугрожающих аритмий, что может привести к внезапной сердечной смерти.

# Этиология и патогенез

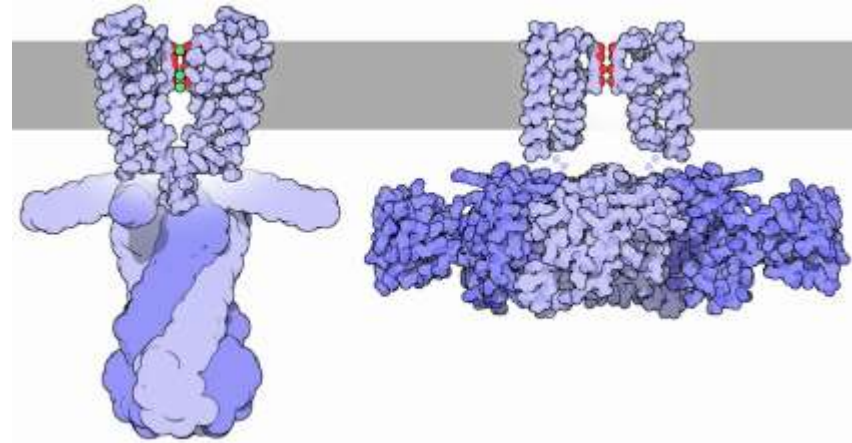
Синдром Джервелла – Ланге-Нильсена (JLNS) наследуется аутосомно-рецессивно.

К синдрому JLNS могут приводить гомозиготные мутации в гене KCNQ1, сочетание двух гетерозиготных мутаций в гене KCNQ1 или сочетание мутаций в генах KCNQ1 и KCNE1.



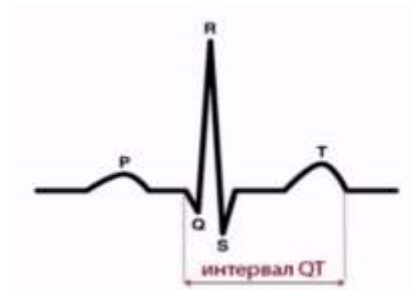
# Этиология и патогенез

- Белки, продуцируемые этими двумя генами, работают вместе, образуя калиевый канал, который переносит положительно заряженные ионы калия из клеток, что называется выпрямительным калиевым током с медленной задержкой.
- Движение ионов калия по этим каналам имеет решающее значение для поддержания нормальных функций внутреннего уха и миокарда сердца.



# Клиника JLNS

- Нейросенсерная тугоухость;
- Синкопе (на данный момент либо в анамнезе);
- Полиморфная желудочковая тахикардия;
- Удлинение интервала QT и QTс;
- Клонико-тонические судороги.



# Клиника JLNS

В связи с наличием судорожного синдрома часто ошибочно ставят диагноз «эпилепсия» с последующим назначением противоэпилептической терапией, что увеличивает риски внезапной сердечной смерти.

# Диагностика JLNS

1. ЭКГ с ручным подсчетом интервала QT и QTc;
2. ХМ-ЭКГ в течении суток;
3. Консультация сурдолога;
4. Аудиоскрининг для оценки поражения слуха;
5. Молекулярно-генетическое исследование.



Диагноз выставляется на основании сердечных (удлинение интервала QT и QTc, потери сознания) и внесердечных (двусторонняя нейросенсорная тугоухость, судорожный синдром) проявлений.



# Клинический пример

Ребенок 8 лет, поступил в отделение детской кардиологии и кардиохирургии Института Неотложной и Восстановительной Хирургии (ИНВХ) им. В.К. Гусака.

Ребенок поступил в клинику с жалобами матери на отсутствие слуха, задержку психо-речевого развития и эпизодически приступы потери сознания. Приступы регистрировались с 3,5 до 5,5 лет. Во время приступов ребенок «обмякал», лежал с «остановившимся взглядом». На этом фоне появлялась мышечная дрожь или дрожание подбородка. Несколько приступов сопровождались клонико-тоническими судорогами. Приступы непродолжительные, до 1-2 минут.

# Клинический пример

Приступы не сопровождались произвольным мочеиспусканием и дефекацией, прикусом языка.

Периодически отмечалось только подкатывание глаз, провоцировалось психо-эмоциональным возбуждением (негативной реакцией на осмотр или сильной радостью).

Прекратились до назначения противосудорожной терапии.

# Клинический пример

С 3-х-летнего возраста мама стала отмечать снижение слуха у ребенка. После осмотра сурдологом выявлена тугоухость II-III ст.

После появления приступов «подведения глазных яблок» установили диагноз: симптоматическая эпилепсия, средней частоты полиморфные пароксизмы (вторичные генерализованные и простые парциальные). Задержка психоречевого развития. Сенсоневральная тугоухость. Была назначена противоэпилептическая терапия.

В возрасте 8 лет при анализе ЭКГ обнаружена синусовая аритмия (ЧСС 75-105 в мин) и удлинение QTc до 0,472 с.

Для уточнения диагноза ребенок направлен в отделение детской кардиологии и кардиохирургии ИНВХ им. В.К. Гусака.

# Клинический пример

Объективно: активная, подвижная в играх с детьми. Носит слуховой аппарат. На обращенную к ней речь не реагирует, но легко отвечает действием, если видит мамино лицо и подсказку жестами. Дыхательная аритмия, в V точке выслушивается короткий систолический шум.

В семейном анамнезе: у матери – хроническая постгеморрагическая анемия тяжелой степени (Hb – 40-56г/л) в связи с маточными кровотечениями. Состояние здоровья отца – нет данных.

# Клинический пример

В отделении ребенок обследован: в клин. ан. крови – относительный лимфоцитоз. в ан. мочи – микрогематурия (эр. 9-10 в п/зр) глюкозурия – 0,2 ммоль/л. глюкоза крови – норма; общий белок – норма, креатинин – снижен. В печеночных пробах незначительное повышение уровня АСТ – 37 Е/л(норма до 31 Е/л). Острофазовые показатели в норме (АСЛО, СРБ).

На стандартных ЭКГ – QTc – 0,472с; 0,485с; 0,483с.

Суточное мониторирование ЭКГ: ЧСС в течение суток в пределах возрастной нормы. Синусовый ритм. Средний корригированный интервал QT за сутки свыше 470 мс. (79% времени). Средний корригированный QT – 476 мс, во время сна – 480 мс, максимальный корригированный QT – 540 мс.

# Клинический пример

Увеличение скорректированного интервала QT на стандартной ЭКГ и при суточном мониторинге, приступы потери сознания, провоцируемые эмоциональным возбуждением, быстрое восстановление сознания, отсутствие сонливости в послеприступный период, непроизвольных мочеиспусканий, дефекации, прикуса языка; нейросенсорная тугоухость II-III ст, позволяет установить диагноз: Синдром Джервелла-Ланге-Нильсена (синдром удлиненного интервала QT, первичный, синкопальная форма, врожденная нейросенсорная тугоухость II-III ст).

# Клинический пример

- После установления диагноза в терапию был включен пропранолол по 15 мг 4 раза в день под контролем самочувствия, ЧСС и АД, калия и магния аспарагинат.
- Было рекомендовано молекулярно-генетическое исследование. Обследование на синдром удлиненного QT матери и старшей сестры.

# Выводы

В настоящий момент внезапная сердечная смерть остаётся одной из наиболее важных проблем детской кардиологии. Несмотря на редкую встречаемость, синдром Джервелла-Ланге-Нильсена является одной из ведущих причин внезапной сердечной смерти у детей. Что определяет необходимость взаимодействия врачей разных специальностей для выявления внесердечных проявлений синдрома. Детальный анализ ЭКГ с определением интервала QT и QTc необходим для своевременного назначения лечения и предотвращения внезапной сердечной смерти.

После установления диагноза такие дети нуждаются в постоянном наблюдении в кардиологическом отделении для динамического наблюдения и коррекции антиаритмической терапии.





**Спасибо за внимание!**