

Маршрут перестроен: как меняется тактика врача-педиатра при ведении пациентов с синдромом Вильямса

Молчанова Виктория Александровна¹, Плотников Владлен Александрович¹,
Магандалиева Аминат Салихбековна¹, Фатуллаев Садиг Талех оглы²

Научный руководитель: д.м.н. Рогова Татьяна Владимировна¹

¹ Научный центр сердечно-сосудистой хирургии им. А.Н. Бакулева, Москва, Российская Федерация

² НИИ педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», Москва, Российская Федерация

The Route Has Been Rebuilt: How the Pediatrician's Tactics Are Changing in the Management of Patients with Williams Syndrome

Viktoria A. Molchanova, Vladlen A. Plotnikov, Aminat S. Magandalieva, Sadig T. Fatullaev

A.N. Bakulev Scientific Center for Cardiovascular Surgery, Moscow, Russian Federation

Pediatrics and Child Health Research Institute in Petrovsky National Research Centre of Surgery, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Синдром Вильямса (СВ) — множественный врожденный порок развития с поражением сердечно-сосудистой и эндокринной систем, характерным фенотипом, интеллектуальной недостаточностью и особенностями поведения. Частота заболевания составляет 1 на 10 тыс. новорожденных. Причина — делеции локуса 7q11.23 на длинном плече 7-й хромосомы с гаплонедостаточностью гена эластина, вызывающей сосудистые стенозы. Семейные формы имеют аутосомно-доминантный тип наследования. Главная причина смертности при СВ — врожденные пороки сердца. Хирургическое лечение ограничивается транскатетеральной баллонной ангиопластикой (ТЛАП) с 51% успеха, но требующей повторных вмешательств у 44% пациентов.

Цель исследования. Повысить информированность педиатров о СВ.

Пациенты и методы. Изучали данные физического обследования, эхокардиографии (ЭхоКГ), КТ-ангиографии, вентрикулографии, ангиографии, молекулярно-генетического исследования, рекомендации педиатра, офтальмолога, генетика, детского кардиолога.

Результаты. Пациентка А., 1 год, от четвертой беременности, отягощенный семейный анамнез по сердечно-сосудистым заболеваниям (отец Д., 38 лет, коарктация аорты, оперирован; брат, 12 лет, оперирован по поводу коарктации аорты; от третьей беременности ребенок в возрасте 3 мес — летальный исход с диагнозом: «Коарктация аорты, стеноз аорты»). Роды оперативные, в срок 40 нед. При рождении оценка по шкале APGAR — 7/9 баллов, масса тела — 4,04 кг, длина тела — 52 см. На 3-и сут выслушан шум в сердце. По данным ЭхоКГ выявлен врожденный порок сердца: коарктация аорты, клапанный стеноз легочной артерии. В возрасте 1 мес было проведено молекулярно-генетическое тестирование: обнаружена микроделеция

в локусе 7q11.23 методом флуоресцентной гибридизации *in situ*. С последующей консультацией генетика. Установлен диагноз: «Синдром Вильямса». В 2 мес госпитализация для коррекции: ЭхоКГ показала коарктацию аорты (градиент 50 мм рт. ст.), сужение легочных артерий (градиент систолического давления (ГСА) — 60–80 мм рт. ст.), клапанный стеноз легочной артерии (ГСА — 20–25 мм рт. ст.). Проведены ТЛАП легочных артерий и баллонная вальвулопластика с положительным эффектом. В 8 мес повторена ТЛАП. Настоящая госпитализация в возрасте 1 год 1 мес, длина тела — 74 см (Z-score 0,54), масса тела — 9,4 кг (Z-score 0,17). Физикальное обследование выявило характерные черты лица СВ: широкий лоб, плоская переносица, широкий рот, вздернутый нос, полные щеки и губы. Артериальное давление — 104/60 на руке, 100/55 на ноге, SpO₂ — 96%. ЭхоКГ выявила гипоплазию и стеноз легочных артерий с градиентами до 68 мм рт. ст., надклапанное сужение аорты, гипоплазию дуги и перешейка аорты, фракция выброса — 60%. Проведена повторная баллонная ангиопластика.

Заключение. СВ требует раннего выявления, регулярного наблюдения и мультидисциплинарного подхода с участием педиатров, кардиологов, генетиков и других специалистов для снижения риска сердечной недостаточности и улучшения прогноза и качества жизни пациентов. Специфического лечения нет, терапия симптоматическая и комплексная, включая хирургические коррекции сосудистых аномалий, контроль артериальной гипертензии и коррекцию психического и физического развития.