

331. ГЕТЕРОГЕННОСТЬ КЛИНИЧЕСКИХ И МОРФОЛОГИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ СЕМЕЙНОЙ ФОРМЫ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ

Ющенко М.В.*, Козленок А.В. **, Новик Г.А.*,
Гудкова А.Я.***, Шляхто Е.В. ***

*Санкт-Петербургская Государственная
Педиатрическая Медицинская Академия, Россия

***Санкт-Петербургский государственный
медицинский университет имени академика И.П.
Павлова, Россия

**Федеральный центр сердца, крови и
эндокринологии имени академика В.А. Алмазова,
Россия, Санкт-Петербург

Введение. Гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП) принадлежит к числу наиболее распространенных наследственных заболеваний сердца.

Цель работы: продемонстрировать течение ГКМП у пробанда и членов его семьи.

Материалы и методы. В исследовании приняла участие 5 человек – пробанд с обструктивной формой ГКМП и 4 его кровных родственника – бабушка по отцовской линии, мать, отец и младший брат. Всем пациентам проводилось клиническое обследование (ЭКГ, ЭХОКГ), генеалогический анализ с построением родословной.

Результаты. Пробанд В., 1991 г.р (16 лет.) Жалобы на периодические боли колющего характера в области сердца в покое и при эмоциональной нагрузке, не доставляющие особенного дискомфорта, проходящие в течение нескольких минут, повышенная утомляемость, ортостатические головокружения, головные боли, при подъеме по лестнице на 5 этаж умеренно выражена одышка. Семейный анамнез по заболеваниям сердца в молодом возрасте не отягощен. Диагноз ГКМП установлен на первом месяце жизни. В динамике ЭХОКГ отмечалось резкое увеличение толщины межжелудочковой перегородки (МЖП), особенно быстро прогрессирующее в период пубертата (толщина МЖП в 4 года = 16 мм, в 12 лет - 20 мм, в 16 лет - 45 мм).

ЭХОКГ от 16.10.2008: Полости сердца не расширены. Выраженная асимметричная гипертрофия левого желудочка с максимумом до 45 мм в средней трети, индекс массы миокарда (ИММ_{ЛЖ}) = 250 г/м². Локальных нарушений сократимости не выявлено, общая сократительная способность не снижена (EF по Simpson = 63%). Небольшая латентная обструкция ВТЛЖ (максимальный градиент давления в ВТЛЖ (PG_{ВТЛЖ}) в покое 7-8 мм, после нагрузки (20 приседаний) увеличение до 25 мм Hg). Рестриктивный тип трансмитрального кровотока. Систолическое давление в лёгочной артерии на верхней границе нормальных значений. Заключение: Выраженная асимметричная гипертрофия левого желудочка (ГКМП) с небольшой латентной обструкцией ВТЛЖ. Диастолическая дисфункция ЛЖ. В феврале 2009 г. больной В. консультирован в НЦССХ им. А.Н.Бакулева РАМН. Пациент направлен на оперативное лечение.

Результаты обследования семьи пациента В.: Мать пациента В., 1966 г.р. (42 года) здорова. Бабушка по отцовской линии, 1934 г.р. (74года). При осмотре жалоб не предъявляла. С 40 лет беспокоят периодические подъёмы артериального давления. ЭХОКГ: Небольшое расширение предсердий. Межжелудочковая перегородка S-образно изогнута, базальный сегмент утолщен до 14 мм. Небольшая гипертрофия левого желудочка (ИММ – 108 г/м²). Глобальная сократимость миокарда ЛЖ не снижена (ФВ по Simpson ≈ 61%). Локальных нарушений сократимости не выявлено. Допплер КГ: Кровоток в ВТЛЖ не ускорен и при нагрузке (15 приседаний) - около 8 мм.рт.ст. Давление в легочной артерии повышено (39 мм.рт.ст.). Диастолическая функция ЛЖ сохранена. Диагноз ГКМП впервые поставлен в период настоящего обследования.

Отец, 1966 г.р. (42 года). При осмотре жалоб не предъявлял. Данных за наличие у пациента артериальной гипертензии не получено. ЭХОКГ: Полости сердца не расширены. Базальный сегмент МЖП утолщен до 15 мм. Глобальная сократимость миокарда ЛЖ не снижена. Допплер КГ: Давление в легочной артерии повышено (36-40 мм.рт.ст.). Диастолическая функция ЛЖ: норма → 1 тип дисфункции. В покое нет обструкции выходного тракта ЛЖ. После физической нагрузки градиент давления в ВТЛЖ повысился до 15 мм.рт.ст. (незначительная скрытая обструкция). Диагноз ГКМП впервые поставлен в период настоящего обследования.

Брат, 2002г.р. (6 лет). ЭХОКГ от 12.11.2008: Полости сердца не расширены. Толщина и масса миокарда (ИММ – 86 г/м²) не увеличены. Глобальная сократимость миокарда ЛЖ не снижена. Створки клапанов, эндокард, крупные сосуды – без особенностей. Допплер КГ: Кровоток в ВТЛЖ не ускорен. Давление в легочной артерии не повышено. Учитывая обнаружение признаков заболевания разной степени выраженности в трех поколениях семьи, пациент считается условно здоровым.

Выводы. 1. Продемонстрирована выраженная гетерогенность клинических и морфологических проявлений заболевания у пораженных членов одной семьи, в том числе различная морфология МЖП - от минимально выраженной, локализованной гипертрофии до экстремальной.

2. Обследование членов семей пациентов с ГКМП способствует выявлению заболевания на ранней стадии, изучению закономерностей течения болезни внутри одной семьи и оптимизации тактики ведения пациентов с семейной формой ГКМП, отбору пациентов для генетического тестирования, а также определению истинной частоты заболевания в популяции.

3. Обнаружение малых признаков заболевания у членов семьи пробанда должно рассматриваться в пользу носительства мутантных генов и установления факта семейной формы заболевания.

4. У пациентов с ГКМП, диагностированной в детском возрасте, в период интенсивного роста и полового созревания отмечается прогрессирующее утолщение МЖП, что требует тщательного динамического наблюдения за пациентом для подбора медикаментозной терапии и установления оптимальных сроков оперативного вмешательства.

332. ВЛИЯНИЕ СУЛЬФАТНОЙ НАТРИЕВО-КАЛЬЦИЕВОЙ МИНЕРАЛЬНОЙ ВОДЫ НА ДВИГАТЕЛЬНУЮ ФУНКЦИЮ ЖЕЛУДКА У ДЕТЕЙ

Ямолдинов Р.Н., Вихарева Е.Г., Чвыров К.Н., Кулябина А.С., Новикова А.А.

ГОУ ВПО Ижевская государственная медицинская академия, г. Ижевск, Россия

Цель исследования. Оценить эффективность питьевой бальнеотерапии по показателям двигательной функции желудка у детей с хроническим гастродуоденитом.

Материал и методы. Исследована двигательная функция желудка с помощью электрогастрографа ЭГС-4М у 37 детей с хроническим поверхностным (эритематозным) гастродуоденитом в фазе затухающего обострения. Помимо общепринятых показателей ЭГГ (средняя амплитуда колебаний – M_{ср}, средняя амплитуда максимальных колебаний – M_{max}, средняя амплитуда минимальных колебаний – M_{min}, средняя частота сокращений – N) вычисляли энергетический коэффициент (K = M_{ср} × N). Изучено влияние внутреннего приёма питьевой слабощелочной среднеминерализованной сульфатной натриево-кальциевой минеральной воды «Увинская» на основные параметры ЭЭГ.

Результаты и их обсуждение. На основе анализа ритма, частоты сокращений и высоты зубцов нормокинетический тип двигательной активности выявлен у 13 больных, гиперкинетический у 17 и гипокинетический – у 7. Помимо изучения эффективности курсовой питьевой бальнеотерапии, нам представилось целесообразным оценить влияние однократного приёма Увинской слабощелочной среднеминерализованной сульфатной натриево-кальциевой питьевой минеральной воды (УМВ) на моторику желудка в так называемых «острых наблюдениях». Биопотенциалы регистрировали натошак, непосредственно после приёма УМВ в дозе 3 мл на кг массы тела температуры 37°C и через 15 минут после приёма УМВ.

У детей с гиперкинетическим типом ЭГГ однократный приём УМВ через 15 мин приводил к