

А.Н. Цыгин, А.Н. Сикачев, Н.Н. Картамышева, Е.Н. Цыгина, Ж.П. Шарнова, О.Б. Кондакова, Н.В. Журкова

Научный центр здоровья детей РАМН, Москва

Случай диагностики синдрома Шерешевского–Тернера с множественными врожденными аномалиями магистральных артерий у ребенка 4 лет с артериальной гипертензией

В СТАТЬЕ ОБОСНОВЫВАЕТСЯ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА СИМПТОМАТИЧЕСКОЙ АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИИ У РЕБЕНКА 4 ЛЕТ С ПОВЫШЕНИЕМ АРТЕРИАЛЬНОГО ДАВЛЕНИЯ, ПРЕДПОЛОЖИТЕЛЬНО РЕНОПАРЕНХИМАТОЗНОГО ПРОИСХОЖДЕНИЯ. В ХОДЕ КЛИНИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЫЛИ ОБНАРУЖЕНЫ КОАРКТАЦИЯ АОРТЫ И ГИПОПЛАЗИЯ ПРАВОЙ ПОЧЕЧНОЙ АРТЕРИИ В СОСТАВЕ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО–ТЕРНЕРА.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: АРТЕРИАЛЬНАЯ ГИПЕРТЕНЗИЯ, СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО–ТЕРНЕРА, КОАРКТАЦИЯ АОРТЫ, РЕНОВАСКУЛЯРНАЯ ГИПЕРТЕНЗИЯ.

Контактная информация:

Цыгин Алексей Николаевич,
доктор медицинских наук, профессор,
заведующий нефрологическим отделением
Научного центра здоровья детей РАМН
Адрес: 119991, Москва,
Ломоносовский проспект, д. 2/62,
тел. (499) 134-04-49
Статья поступила 02.05.2007 г.,
принята к печати 03.12.2007 г.

Стойкое повышение артериального давления (АД) у детей раннего возраста в преобладающем большинстве случаев является признаком почечных, эндокринных, неврологических или сосудистых форм патологии. Программа обследования пациентов с симптоматической артериальной гипертензией (АГ) должна быть направлена на выявление всех возможных причин повышения АД, поскольку ранняя диагностика позволяет не только своевременно обнаружить основное заболевание, но и в ряде случаев, устранив причину путем, добиться излечения от АГ. Основой диагностики симптоматической АГ является правильная интерпретация данных анамнеза и физического обследования, что позволяет выявить сопутствующие повышению АД симптомы соматических заболеваний и целенаправленно использовать специальные лабораторные исследования и дорогостоящие методы неинвазивной визуализации для их обнаружения [1–3].

Сердечно-сосудистые аномалии, сопровождающиеся повышением АД, нередки у больных с хромосомными aberrациями, в частности при синдроме Шерешевского–Тернера. Указанная нозологическая форма характеризуется изменениями

A.N. Tsygin, A.N. Sikachyov, N.N. Kartamyшева,
Ye.N. Tsygina, Z.P. Sharnova, O.B. Kondakova,
N.V. Zhurkova

Scientific Center of Children's Health, Russian Academy
of Medical Sciences, Moscow

A clinical case: diagnostics of Shereshevsky-Terner syndrome with multiple congenital anomalies in main arteries of a 4 year-old child, suffering from arterial hypertension

THE ARTICLE PROVIDES A SUBSTANTIATION FOR THE DIFFERENTIAL DIAGNOSTICS OF THE SYMPTOMATIC ARTERIAL HYPERTENSION OF A 4 YEAR-OLD CHILD, SUFFERING FROM THE ARTERIAL HYPERTENSION OF THE PRESUMABLY RENOPARENCHYMAL ORIGIN. IN THE COURSE OF THE CLINICAL EXAMINATION, THE RESEARCHERS FOUND OUT COARCTATION OF AORTA AND HYPOPLASIA OF THE RIGHT RENAL ARTERY AS A PART OF SHERESHEVSKY-TERNER SYNDROME.

KEY WORDS: ARTERIAL HYPERTENSION, SHERESHEVSKY-TERNER SYNDROME, COARCTATION OF AORTA, RENOVASCULAR HYPERTENSION.

половых хромосом и количества телец полового хроматина. Несмотря на наличие у больных наружных женских половых органов, в клетках обнаруживается только одна половая хромосома X, а другая — отсутствует (кариотип XO). Половой хроматин, как и у мужчин, не обнаруживается. В тех немногочисленных случаях, когда имеется половой хроматин «женского типа», выявляется мозаика половых хромосом — наряду с XO встречается нормальный женский кариотип XX. Помимо характерного внешнего вида (низкорослость, крыловидная складка шеи, деформированный локтевой сустав, широкая и глубокая щитообразная грудная клетка, нередки пороки сердечно-сосудистой системы, встречающиеся, по данным разных авторов, у 15–25% больных. Наиболее частый среди них — коарктация аорты. Пороки мочевыделительной системы встречаются в 38% случаев, АГ — в 27% [4, 5]. Несмотря на достаточно типичную клиническую картину, дети с синдромом Шерешевского–Тернера долгое время могут оставаться вне медицинского наблюдения.

Приводим клиническое наблюдение, в котором был диагностирован синдром Шерешевского–Тернера с врожденными пороками развития аорты и почечной артерии у ребенка 4 лет с тяжелой АГ.

Девочка К. до 4 лет считалась практически здоровой. В январе 2005 г. при плановой подготовке к аденотомии обнаружены изменения в анализах мочи в виде протеинурии (от 1 до 9 г/л) и стойкого повышения АД (до 140/80 мм рт. ст.). В областной детской клинической больнице проводилась антибактериальная, антикоагулянтная, антиагрегантная, диуретическая и антигипертензивная терапия. При контрольном обследовании в марте 2005 г. изменений в анализах мочи не обнаружено, однако стойкая АГ сохранялась, несмотря на терапию каптоприлом и нифедипином. Девочка была направлена в отделение нефрологии Научного центра здоровья детей РАМН с диагнозом: неполный нефротический синдром с АГ (для дополнительного обследования и решения вопроса о целесообразности проведения пункционной нефробиопсии).

При визуальном осмотре обращали на себя внимание низкие показатели физического развития ребенка (масса тела в возрасте 4 лет 11,5 кг, рост — 88,5 см), нарушение осанки и стигмы дизэмбриогенеза — короткая шея с крыловидными складками, антимонолоидный разрез глаз и гипермобильный синдром.

Уровень АД на руках составил 130/80 мм рт. ст., на ногах — 90/40 мм рт. ст. При сравнительной пальпации артерий верхних и нижних конечностей обнаружены ослабление пульсации и задержка пульсовой волны на ногах. При аускультации выявлен грубый систолический шум в межлопаточном пространстве. Половые органы сформированы по женскому типу, отмечаются синехии малых половых губ.

В анализах мочи протеинурия — 0,06 г/сут, гематурия и лейкоцитурия не выявлены, относительная плотность мочи 1,020–1,030. Диурез соответствовал нормальным возрастным значениям. Скорость клубочковой фильтрации — 87 мл/мин. Результаты клинических, биохимических и иммунологических исследований крови соответствовали нормальным значениям (гемоглобин — 130 г/л, эритроциты — $4,82 \times 10^{12}$ /л, лейкоциты — $9,9 \times 10^9$ /л, СОЭ — 7 мм/ч, общий белок — 69 г/л, креатинин — 51 мкмоль/л, мочевина — 3,3 ммоль/л, холестерин — 4,3 ммоль/л, натрий — 142 ммоль/л, калий — 4,9 ммоль/л, С-реактивный белок — 0,205 мг%).

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Витворт Дж.А., Лоренс Дж.Р. Руководство по нефрологии / Пер. с англ. — М.: Медицина, 2000. — С. 486.
2. Кириллов И.А., Кравцова Г.И., Кручинский Г.В. и др. Тератология человека / Под ред. Лазюка Г.И. — М.: Медицина, 1991. — С. 480.
3. Полин Р.А., Дитмар М.Ф. Секреты педиатрии / Пер. с англ. — СПб.: Издательство БИНОМ-Невский диалект, 2001. — С. 784.

При проведении ультразвукового исследования (УЗИ) изменений паренхимы, положения и смещаемости почек не выявлено. При доплеровском сканировании почечных сосудов обнаружен рассыпной тип строения почечных артерий — по 3 магистральных почечных сосудистых пучка (артерия + вена) с обеих сторон: по 1 — в проекции нижнего полюса и по 2 — в проекции ворот со снижением скорости кровотока и индекса резистентности в магистральных, сегментарных и междольковых артериях. Результаты статической сцинтиграфии почек показали умеренно выраженные очаговые изменения обеих почек без снижения общего объема функционирующей паренхимы.

С учетом асимметрии пульса и АД на верхних и нижних конечностях было заподозрено наличие коарктации аорты. Рентгеноскопическое исследование грудной клетки с контрастированием пищевода выявило косвенные признаки коарктации аорты — отклонение контрастированного пищевода в средней и нижней трети вправо в виде перевернутой «тройки», обусловленное расширением аорты выше и ниже участка сужения.

Для визуализации коарктации аорты проведено эхокардиографическое исследование; при картировании дуги аорты из супрастернальной позиции обнаружено сужение нисходящей части дуги (~ 0,6 см) с градиентом давления около 60 мм рт. ст.

В связи с задержкой физического развития, фенотипическими особенностями и наличием коарктации аорты девочка осмотрена генетиком и эндокринологом. Проведены исследование генотипа, УЗИ щитовидной железы и надпочечников, определен уровень в плазме крови кортизола, инсулиноподобного фактора роста I, тиреотропного и тиреоидных гормонов. В результате проведенных исследований установлен синдром Шерешевского–Тернера (45 XO) и диффузный нетоксический зоб I степени.

С учетом высокого риска сердечно-сосудистых аномалий в случае хромосомных aberrаций для выявления возможных дефектов магистральных почечных артерий большой проведено мультислайсовая компьютерная томография, в результате которой обнаружено двойное кровоснабжение правой почки 2 гипоплазированными почечными артериями.

В связи с выявленными изменениями девочка проконсультирована в РНЦХ им. А.Н. Бакулева, где подтверждены установленные в ходе обследования сосудистые аномалии.

На основании результатов обследования поставлен клинический диагноз: Синдром Шерешевского–Тернера. Коарктация аорты, полная форма, III тип. Гипоплазия правой почечной артерии. Симптоматическая АГ. Изолированная протеинурия. Функции почек сохранены. Диффузный нетоксический зоб I степени. По окончании обследования девочка направлена в РНЦХ им. А.Н. Бакулева для хирургической коррекции сосудистых аномалий. Была проведена успешная резекция коарктации аорты с пластикой перешейка аорты анастомозом конец в конец. Это привело к снижению АД до нормальных значений и отмене антигипертензивной терапии.

Представленное наблюдение указывает на необходимость комплексного подхода к диагностике причин АГ. Описанный случай подтверждает существенную диагностическую роль простых методов диагностики. Это позволяет педиатру еще на ранних сроках заболевания заподозрить истинную причину АГ и своевременно направить ребенка на специальное обследование.

4. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова И.С. и др. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. — М.: Практика, 1996. — С. 416.
5. Папаян А.В., Савенкова Н.Д. Клиническая нефрология детского возраста. — СПб.: Сотис, 1997. — С. 718.