



The monitoring experience of a congenital heart disease patient with pulmonary artery stenosis and “sluggish skin” syndrome

Rackhima Mekenbayeva¹, Shuhrat Marassulov¹, Anar Sarsembayeva¹, Bakhytzhhan Nurkeyev¹, Rinat Maiorov¹, Daniyar Baigozhin², Nigina Mekenbayeva³, Arman Akseitov A.M.³

¹Pediatric Cardiac Surgery Department, National Scientific Medical Center, Nur-Sultan city, Republic of Kazakhstan

²Cardiology Department, National Scientific Medical Center, Nur-Sultan city, Republic of Kazakhstan

³Astana Medical University, Nur-Sultan city, Republic of Kazakhstan



This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License

Received: 2019-02-28

Accepted: 2019-04-18

UDC: 616.1

J Clin Med Kaz 2019; 2(52):63-67

Corresponding Author: Rackhima Mekenbayeva, Pediatric Cardiac Surgery Department, National Scientific Medical Center. Address: 7\1, Mailin street, 010001 Nur-Sultan city, Republic of Kazakhstan.

Tel: +7 705 485-75-81

E-mail: mrt.14@mail.ru

Abstract

This article presents a clinical case of the follow-up of a patient with a congenital heart defect in the form of the pulmonary artery stenosis in the setting of the “sluggish skin” syndrome. It is shown that the occurrence of congenital defects largely depends on the hereditary factor, which, in this case, is a related marriage. You should also pay attention to the fact that the associated congenital heart disease: the mouth of the pulmonary artery against the background of the “sluggish skin” syndrome spontaneously stopped without surgery, which is probably due to the peculiarity of the background disease, that is, generalized elastolysis. The natural course of this congenital heart defect against the background of a genetic pathology in the form of “sluggish skin” syndrome indicates the positive influence of the pathological substrate (connective tissue hyperelasticity) on the state of the tissues of the heart and blood vessels. Despite the already available data, it is still difficult to make a prediction of the course of this disease. For a better understanding of the course of this pathological process, further observation of the patient is necessary.

Keywords: sluggish skin syndrome, pulmonary stenosis, congenital heart defect

ӨКПЕ АРТЕРИЯСЫНЫҢ СТЕНОЗЫ ТҮРІНДЕ ДАМЫҒАН «ӘЛІСІЗ ТЕРІ ЖАМЫЛҒЫСЫ» СИНДРОМЫМЕН ТУА ПАЙДА БОЛҒАН ЖҮРЕК АҚАУЫ БАР НАУҚАСТАРДЫ КАТАМНЕСТИКАЛЫҚ БАҚЫЛАУ ТӘЖІРИБЕСІ

Мекенбаева Р.Т.¹, Марасулов Ш.И.¹, Сәрсембаева А.А.¹, Нүркеев Б.А.¹, Майоров Р.А.¹, Байғожин Д.М.², Мекенбаева Н.Б.³, Аксеитов А.М.³

¹Балалар кардиохирургия бөлімі, Ұлттық ғылыми медициналық орталық, Нұр-Сұлтан қаласы, Қазақстан Республикасы

²Кардиология бөлімшесі, Ұлттық ғылыми медициналық орталық, Нұр-Сұлтан қаласы, Қазақстан Республикасы

³Астана медициналық университеті, Нұр-Сұлтан қаласы, Қазақстан Республикасы

ТҰЖЫРЫМДАМА

Бұл мақалада «бос тері» синдромының фондында өкпе артериясының стенозы түрінде туа біткен жүрек ақауы бар науқастың клиникалық жағдайы келтірілген. Туа біткен ақаулардың пайда болуы көбінесе тұқым қуалайтын факторға байланысты, бұл жағдайда ол туысты некеге байланысты болып табылады. Сондай-ақ, туа біткен жүректің ақауы: өкпе артериясының тарылуы «бос тері» синдромының фондында өздігінен операциясыз қалпына келді, бұл фондық аурулардың ерекшелігіне, яғни, жалпыланған эластозиге байланысты болуы тиіс. «Бос тері» синдромы түріндегі генетикалық патологиясының жүрек ақауы патологиялық субстраттарына (дәнекер тіннің гиперэластикативтілігін) жүрек және тамыр тіндеріне байланысты оң әсерін көрсетті. Бар деректерге қарамастан, осы аурудың барысын болжау әлі де қиын. Осы патологиялық үрдістің барысын жақсы түсіну үшін науқасты одан әрі бақылау қажет.

Негізгі сөздер: «бос тері» синдромы, өкпе артериясының стенозы, туа біткен жүрек кемістігі

заплаты из аутоперикарда или ксеноперикарда проводят при надклапанном стенозе в области сужения [5].

Описание случая

Приводим данные собственного наблюдения пациента А. В возрасте 8 месяцев ребенок поступил в

кардиохирургическую клинику в плановом порядке с жалобами, со слов матери, на частые простудные заболевания, бронхиты, одышку при нагрузке, цианоз, усиливающийся при плаче или беспокойстве. Фото представлены ниже, разрешение на фотосъемку и публикацию снимков взято у матери (Фото).



Из анамнеза жизни известно, что ребенок от 2 беременности, протекавшей без особенностей, 2 самостоятельных родов, на 36 гестационной неделе. Вес при рождении 3500 г, рост 53 см. Аллергоанамнез: со слов матери аллергических реакций не было, лекарственной непереносимости не отмечает. Первый ребенок умер в возрасте 8 месяцев от не верифицированного ВПС (документальных данных нет) на фоне синдрома «вялой кожи». Туб. контакт отрицает. В новорожденном возрасте ребенок прооперирован по поводу гипертрофированной формы пилоростеноза, тогда же был выставлен диагноз «ВПС. Стеноз легочной артерии умеренный. ОО. НК 0. Пахово-мошоночная грыжа справа. Конъюгационная желтуха. Перинатальная энцефалопатия гипоксически-ишемического генеза, подострый период. Судорожный синдром. ВУИ, генерализованная форма (ЦМВ, герпес, токсоплазмоз?). Врожденный гипотиреоз? Хондродистрофия?». В дальнейшем, спустя 3 месяца после пилоропластики, отмечался периодически сухой кашель, который носил навязчивый характер. Из перенесенных заболеваний – частые простуды, бронхиты. В феврале 2013 года находился на стационарном лечении по поводу пневмонии, осложненной бронхообструктивным синдромом в пульмонологическом отделении детского стационара. Консервативное лечение бронхообструктивного синдрома было неэффективным. Тогда же был выставлен диагноз «Фиброэластоз легких».

В динамике после консультации кардиохирурга, была рекомендована плановая госпитализация на оперативное лечение ВПС в кардиохирургическую клинику.

Клинический статус - при поступлении в нашу клинику состояние тяжелое за счет ВПС, фоновой патологии. Сознание ясное. Ребенок на осмотр реагирует спокойно. Правильного телосложения. Удовлетворительного питания. Рост 68 см, вес 8205-г. ППТ- 0,41. Кожные покровы бледные, свисает складками. Складчатость кожных покровов выражена на лице, в верхней части туловища, а также на коленях и запястьях; грудь и живот отвислые. Лицо имеет плачущее печальное выражение. Отмечается пастозность, тургор тканей снижен.

Периферические лимфатические узлы не увеличены. Зев спокойный, налетов нет. Дыхание через нос — свободное, ЧДД = 30 в 1 мин. Грудная клетка не изменена. Перкуторный звук над легкими: легочный. В легких дыхание жесткое, проводится по всем полям, хрипы проводные. Тоны сердца

ритмичные, систолический шум над легочной артерией. АД 90/45. мм.рт.ст., ЧСС 130 уд/мин. Сатурация 97%. Пульс удовлетворительный. Подкожные вены без особенностей. Пульсация периферических артерий удовлетворительная. Язык чистый, влажный. Живот участвует в акте дыхания, мягкий. Печень +1,0 см из-под края реберной дуги. Селезенка не увеличена. Физиологические отправления не нарушены. Мочиспускание нормальное.

Результаты лабораторно-инструментальных исследований

Лабораторные данные: общий анализ крови - лейкоцитоз до 10,5 с лимфоцитозом до 73%, биохимический анализ крови - гипопротеинемия.

Микробиологические исследования: - высеяны Enterococcus durans 1*10⁵, Staphylococcus aureus 3*10³, дрожжевые грибки Candida.

ЭХОКГ - корень аорты 1,1 см, ЛА ствол 1,0 см, правая ветвь 0,29 см, левая 0,66 см. ЛЖ КДР 2,4см, КСР 1,3 см, ЛП апик. 2,0*2,3 см, КДО 7.4 мл, КСО 2,9 мл. ТЗСЛЖд 0,45см, ТМЖПд 0.44см. Правый желудочек 1,44см, правое предсердие 2,0-2,2 см. Ускорен градиент у устья правой легочной артерии до 85 мм.рт.ст. Заключение: ВПС: Устьевого стеноза с гипоплазией правой ветви легочной артерии. Камеры сердца не увеличены. Насосная и сократительная функции ЛЖ удовлетворительные. ФВ 60%. Гипертрофии миокарда нет. Трикуспидальная регургитация до 1 степени. Дополнительная апикальная хорда в полости левого желудочка.

ЭКГ – ритм синусовый с ЧСС 149 в минуту, ЭОС отклонена вправо, вертикальная позиция, признаки гипоксии миокарда, нарушения внутрижелудочковой проводимости по правой ножке пучка Гиса.

КТ ангиопульмонография: - на серии полученных КТ ангиограмм отмечаются выраженные артефакты сердечных сокращений. Определяется стенозирование правой легочной артерии до 2,8 мм, на протяжении до 7 мм от устья бифуркации и ближе к выходному тракту правого желудочка. Диаметр ствола ЛА до 7 мм. Диаметр ПЛА - до 4,7 мм. Диаметр ЛЛА - до 5 мм. Диаметр дуги аорты до 6 мм. Диаметр нисходящего отдела грудной аорты до 5,5-6,0 мм. Заключение: КТА-картина стеноза (гипоплазии?) устья правой ветви легочной артерии.

КТ легких- картина легочной гипертензии, с явлениями пневмонита.

Учитывая анамнестические данные (родственный брак, у 1 ребенка (девочка) имелся ВПС на фоне синдрома «вялой кожи», в 8-месячном возрасте ребенок умер), фенотипические признаки, свидетельствующие о патологии соединительной ткани, в частности, кожи («скорбный вид», крючковатый нос, множество кожных складок на лице, туловище и конечностях, низкий дребезжащий голос, висячие уши и т.д.), наличие врожденной патологии ЖКТ (пилоростеноз), патологии легких (фиброэластоз), решено было провести повторную консультацию генетика, который изначально исключил хромосомную патологию и заподозрил хондродистрофию. При повторной консультации генетика диагноз «Синдром «вялой кожи» был подтвержден, соответственно диагноз «Хондродистрофия» был снят.

Учитывая клинику заболевания (одышка, слабость), наличие ВПС в виде умеренного клапанного стеноза легочной артерии, сопутствующего заболевания (фиброэластоз легких), фоновой генетической патологии в виде синдрома «вялой кожи» было решено - воздержаться от оперативного лечения с последующим регулярным диспансерным наблюдением. Ребенок был выписан по месту жительства.

Обсуждение

Динамическое наблюдение кардиолога за состоянием ребенка в амбулаторных условиях в течение 6 лет показало, что имеется положительная динамика показателей ЭХОКГ (Таблица 1).

Таблица 1 Динамическая картина ЭХОКГ-показателей у пациента А. в катamnезе (в течение 6 лет)

	Group I (n = 21)	Group II (n = 19)	p-value
Age (years)	52.76 ± 10.5	56.57 ± 13.29	0.588 *
Gender			
Female	13 (61.9)	11 (57.9)	0.796**
Male	8 (38.1)	8 (42.1)	
BMI (kg/m ²)	27.8 ± 4.17	28.13 ± 3.14	0.774*
Level of Education			
Illiterate	3 (14.3)	4 (21.1)	0.842**
Primary	10 (47.6)	8 (42.1)	
Secondary	2 (9.5)	2 (10.5)	
High school	3 (14.3)	4 (21.1)	
University	3 (14.3)	1 (5.3)	
Duration of disease (months)	55.6 ± 44.4	36.7 ± 27.0	0.101*
Chronic disease			
No	7 (33.3)	8 (42.1)	0.567**
Yes	14 (66.7)	11 (57.9)	
Orthosis use			
No	13 (40.6)	11 (34.4)	0.784**
Yes	19 (59.4)	21 (65.6)	

*Mann-Whitney U test

**Chi-square test

При анализе данных, представленных в таблице, видно, что имеется положительная динамика клинической картины СЛА.

В настоящее время ребенок наблюдается у эндокринолога с диагнозом: «Врожденный гипотиреоз». Получает L-тироксин по 50 мг 1 раз в день с 5 месяцев. Кроме того, ребенок состоит на Д-учете у пульмонолога по поводу бронхиальной астмы на фоне фиброэластоза легких.

Заключение

В этиологии врожденных пороков сердца определенно имеют значение три основных фактора: генетическое наследование порока; воздействие факторов среды, оказывающих патологическое влияние на эмбриогенез с формированием эмбрио- и фетопатий; сочетание наследственной предрасположенности и патологического влияния различных факторов среды. Генетическое наследование порока может быть обусловлено как количественными и структурными хромосомными aberrациями (5%), так и мутацией одиночного гена (2-3%). Роль наследственно-генетического фактора доказывают случаи наличия врожденных пороков сердца у нескольких членов одной семьи (что имело место в данном клиническом случае, и подтверждает наследование по аутосомно-доминантному типу), а также у родственников 2-й и 3-й степени родства [6].

У нашего пациента имеет место «синдром вялой кожи», который является генетически детерминированным синдромом, ассоциированным с врожденными пороками развития внутренних органов: пилоростеноз, фиброэластоз легких, ВПС в виде устьевого стеноза легочной артерии. Уникальность данного клинического случая заключается в том, что стеноз ЛА самопроизвольно купировался. Возможно, такая динамика клинической картины СЛА связана с основной генетической патологией, заключающейся в гиперэластичности соединительной ткани. Немаловажную роль для гемодинамики в бассейне легочной артерии имеет фиброэластоз легких у данного пациента. Для адекватной оценки состояния сосудов легочной артерии и сердца в настоящий момент необходимо детальное обследование пациента в стационарных условиях с проведением КТА-исследования и, при необходимости, зондирования полостей сердца и сосудов. Однако, родители ребенка отказываются от стационарного обследования. Решено продолжить катamnестическое наблюдение за пациентом в амбулаторных условиях.

Disclosures: There is no conflict of interest for all authors.

Patient informed consent: obtained.

Литература

1. Belozеров Yu.M. Detskaya kardiologiya (Pediatric Cardiology) [in Russian]. *MEDpress-Inform*, 2004; 159.
2. Amosov N.M. Bendet Ya.A. Terapevticheskiye aspekty kardiohirurgii (Therapeutic Aspects of Heart Surgery) [in Russian]. *Health*. 1990; 228.
3. V.N. Zaporozhan, I.L. Babiy, S.R. Galich. Vrojdennyye poroki (Congenital malformations) [in Russian]. *Odessa: ONMEDU*. 2012; 320.
4. Krivoshchekov E.V., Kovalev I.A., Shipulina V.M. Vrojdennyye poroki serdca (Congenital heart defects) [in Russian]. *Tomsk: SST2009*; 48.
5. Mutafyan O.A. Vrojdennyye poroki serdca u detei (Congenital heart defects in children) [in Russian]. *Nevsky Dialect*. 2002; 215.
6. Mutafyan O.A. Vrojdennyye poroki serdca u detei (Congenital heart defects in children) [in Russian]. *Nevsky Dialect*. 2002; 218.

How to cite this article: Rackhima Mekenbayeva, Shukhrat Marassulov, Anar Sarsembayeva, Bakhytzhana Nurkeyev, Rinat Maiorov, Daniyar Baigozhin, Nigina Mekenbayeva, Arman Akseitov A.M. The monitoring experience of a congenital heart disease patient with pulmonary artery stenosis and «sluggish skin» syndrome [in Russian]. *J Clin Med Kaz*. 2019; 2(52):63-67