

КЛИНИЧЕСКИЕ НАБЛЮДЕНИЯ.

**И.М.Воронцов, Д.Ф.Егоров, В.К.Лебедева, Е.Е.Грысык, В.Н.Кондратьев,
А.В.Адрианов, О.Л.Гордеев, С.В.Гуреев.**

СИНДРОМ ХОЛТА-ОРАМА. ОПИСАНИЕ ДВУХ КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ.

Санкт-Петербургская Государственная педиатрическая медицинская академия. Санкт-Петербургский Государственный медицинский университет им. акад. И.П.Павлова, Санкт-Петербургский клинический центр передовых медицинских технологий. Россия.

Приводятся описания двух случаев редкого врожденного синдрома Холта-Орама (синдрома рука-сердце).

Ключевые слова: синдром Холта-Орама, бинодальная болезнь, имплантация электрокардиостимулятора.

Two cases of rare inherited condition Holt-Oram syndrome ("hand - heart syndrome") was shown .

Key words: Holt-Oram syndrome, binodal disease, pacemaker implantation.

Цель: демонстрация клинического течения и результатов лечения синдрома Холта-Орама.

Синдром Холта-Орама (предсердно-пальцевая дисплазия, синдром «рука-сердце») впервые описали M.Holt и S.Oram в 1960 г. Частота встречаемости в популяции неизвестна. Соотношение полов при этой патологии составляет 1:1. Тип наследования - аутосомно-доминантный с различной экспрессивностью. Минимальные диагностические признаки: пороки развития верхних конечностей и врожденные дисплазии сердца.

В 85% случаев при данном синдроме выявляют врожденные пороки сердца: дефект межпредсердной перегородки (наиболее часто), дефект межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток, коарктация аорты, стеноз легочной артерии. Часто имеется пролапс митрального клапана.

С рождения обнаруживаются нарушения ритма и проводимости сердца. Пороки развития верхних конечностей варьируют от изменений 1 пальца кисти и гипоплазии лучевой кости до фокомелии. К ним относятся поворот лопатки в сторону аксиллярной линии грудной клетки, расширение наружного конца головки ключицы, аномальная форма клювовидного отростка лопатки, изменение формы ладьевидной кости, отсутствие, гипертрофия или порочное расположение большого пальца с недостаточным противопоставлением, синдактилия, клинодактилия, воронкообразная грудная клетка.

В редких случаях описывают другие стигмы эмбриогенеза - гипертелоризм, отсутствие большой грудной мышцы, расщелина неба. Биохимические нарушения - задержка азота, повышение уровня мочевины в крови. Нормохромная анемия, спинальная гипоплазия псевдо-Фанкони. Интеллект, как правило, сохранен. Этиопатогенез синдрома - гистодисплазия, нарушение формирования первичного сердца и верхних конечностей на 5-й неделе эмбрионального развития.

Эволюция синдрома заключается в прогрессировании и декомпенсации сердечного порока, развитии нарушений сердечного ритма (СР). Кроме

того, отмечается снижение клеточного иммунитета и инфекционные осложнения. Приводим собственные наблюдения клинического течения данного синдрома у двух пациентов.

Один из них, Владислав З., 24 лет, находился на отделении лечения нарушений ритма сердца и электрокардиостимуляции (ЭКС) Клинического центра передовых медицинских технологий с диагнозом: Синдром Холта-Орама. Врожденная аномалия сердца - синдром бинодальной слабости.

Пациент жаловался на вялость, слабость, головные боли, эпизоды головокружения. Синкопальных состояний не было. Из раннего анамнеза известно, что ребенок от 2-й беременности, сопровождавшейся токсикозом 1-й и 2-й половины и патологической прибавкой массы тела во 2-й половине. Первая беременность в 1965 г. была прервана по причине болезни матери.

На момент беременности матери было 34 года, профессия - химик-технолог, работала на химическом производстве с профессиональной вредностью (имины, фторорганика). За период беременности мать дважды болела ОРВИ, до беременности в течение 12 лет страдала туберкулезным хориоретинитом. Из-за болезни матери ребенок родился в инфекционной больнице путем кесарева сечения с весом 3050 г, длиной тела 50 см. Через месяц после родов был отмечен систолический шум в области сердца, неправильное развитие пальцев левой кисти.

В возрасте 6 месяцев ребенок находился на стационарном лечении в инфекционной больнице с диагнозом: ОРЗ, двусторонняя пневмония, врожденный порок сердца (?), гипотрофия 1-2 степени, рахит 1-2 степени, стафилококковый энтерит, лямблиоз кишечника. Врожденная правосторонняя паховая грыжа. Водянка правого яичка. Врожденная двусторонняя лучевая косорукость.

В 1 год отмечено отставание в весе, психоэмоциональное развитие по возрасту. В 4 года выполнена корригирующая операция по поводу врожденного порока развития кистей - трехфалангового большого пальца, клинодактилии 1 пальца левой кисти

(удаление добавочной средней фаланги, устранение клинодактилии). Осталась гипоплазия мышц тенара, резкое нарушение супинации костей без рентгенологически определяемого синостоза, воронкообразная грудная клетка.

В анамнезе ребенка частые ОРВИ, скарлатина, краснуха, эпидпаротит, хронический тонзиллит с частыми обострениями, постоянное отставание в физическом развитии. В 11 лет оперирован по поводу острого аппендицита.

На диспансерном учете у кардиоревматолога состоял с рождения. Первая ЭКГ в возрасте 10 мес. - синусовый ритм, брадикардия 105 уд/мин (P-P = 570 мс, P-Q = 160 мс), тенденция к отклонению электрической оси сердца вправо. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса.

В возрасте 2,5 лет на ЭКГ регистрировалась синусовая брадиаритмия с частотой сердечных сокращений 77 уд/мин, небольшое замедление атрио-вентрикулярной проводимости (P-Q = 180 мс). С 3,5 лет - выраженная синусовая брадиаритмия от 83 до 53 в мин. В 7 лет наблюдалась миграция водителя ритма по предсердиям, частота ритма 46 уд/мин.

В 8 лет отмечено появление изоритмической АВ диссоциации, а в 9 лет впервые поставлен диагноз синдрома слабости синусового узла (брадикардия 45 уд/мин, постоянная интерферирующая АВ диссоциация, предсердная экстрасистолия). При дальнейшем наблюдении ЭКГ без существенной динамики.

В возрасте 15 лет после консультации в генетическом центре ребенку был поставлен диагноз: синдром Холта-Орама. При эхокардиографическом исследовании выявлены пролапсы митрального, трикуспидального клапанов и клапана легочной артерии I степени.

При рентгенографии грудной клетки в возрасте 9 лет выявлено умеренное усиление легочного рисунка в корневых зонах, расширение сердца в поперечнике за счет всех сегментов (КТИ = 57 при норме до 50). В 16 лет отмечено усиление легочного рисунка за счет гиперволемии, расширение легочного ствола, увеличение правых камер сердца и левого желудочка.

В возрасте 22 лет при Холтеровском суточном мониторинге отмечена выраженная синусовая брадиаритмия, изоритмическая АВ диссоциация с частотой ритма до 28 уд/мин, паузы от 1240 до 3338 мс за счет СА блокады 2 степени 2 типа, 2:1, 3:1 и остановки синусового узла. За время наблюдения зафиксировано 3340 пауз (в среднем 182 в час). Обращало на себя внимание отсутствие выскальзывающих комплексов из центров автоматизма 2 порядка в моменты асистолии. Периодически регистрировалась АВ блокада 1 типа (PQ = 240 мс).

При ЧП ЭФИ максимальное ВВФСУ = 1800 мс (норма до 1540 мс), КВВФСУ = 800 мс (норма до 540 мс), антероградное АВ проведение на нижней границе нормы (точка Венкебаха АВ соединения = 130 имп/мин). Постстимуляционные паузы достигали 2200 мс. После введения атропина максимальная частота ритма составила всего 85 в минуту (при норме

не менее 105 в мин). Заключение: Синдром слабости синусового узла (СССУ). Формирование синдрома бинодальной слабости.

Пациенту была предложена операция: имплантация постоянного электрокардиостимулятора (ПЭКС). В отделении ему был имплантирован ПЭКС фирмы Intermedics «Relay» в режиме DDDR. Импортный физиологический электрокардиостимулятор был выделен для пациента по распоряжению Президента РФ.

Улучшение самочувствия пациент отметил уже на второй день после операции. Исчезли слабость, вялость, головокружение. Установлены физиологические параметры стимуляции при удовлетворительных пороговых значениях. При контрольном посещении через три и шесть месяцев после выписки из стационара жалоб у пациента нет, отмечает улучшение аппетита, настроения, повышение толерантности к нагрузкам (по собственному выражению пациента, стал «летать»). В настоящее время закончил аспирантуру и завершает работу над кандидатской диссертацией.

Другая пациентка: Катя Б., 6 лет. Признаками синдрома Холта-Орама являлись врожденная патология обеих кистей, недоразвитие лучевых костей, дефект межпредсердной перегородки, оперированный в возрасте 1,5 лет, нарушения ритма сердца в виде синдрома слабости синусового узла (брадикардия, эпизоды изоритмической АВ-диссоциации и замещающего АВ-ритма, АВ узловая экстрасистолия, отсутствие прироста частоты сердечных сокращений на физическую нагрузку и введение атропина).

При суточном мониторинге зарегистрированы перечисленные ранее нарушения ритма, паузы до 3 сек. Девочка малоактивная, жалобы на слабость, головокружения, головные боли, плохой аппетит. Ранний анамнез неизвестен, так как ребенок с рождения находился в детском доме по причине смерти матери. Наследственность отягощена по данному синдрому (страдали мать, родной брат матери и дед по линии матери). С 1,5 лет девочка живет у бабушки.

По совокупности данных обследования были определены показания для имплантации искусственного водителя ритма. Девочке имплантирован физиологический однокамерный ПЭКС фирмы Pacemaker «Regency SR», в который включен частотно-адаптивный режим VVIR. Параметры электро-стимуляции удовлетворительные, у девочки улучшился аппетит, уменьшились жалобы. Теперь ей предстоит хирургическая коррекция кистей, для которой сейчас отсутствуют противопоказания со стороны кардиальной патологии.

В заключение следует отметить, что брадиаритмия у пациентов с синдромом Холта-Орама имеет тенденцию к прогрессивному ухудшению с формированием СССУ, а своевременная имплантация физиологической ПЭКС-системы позволяет нормализовать клиническую картину, гемодинамические параметры и значительно улучшить качество жизни.

ЛИТЕРАТУРА.

1. Справочник клинических симптомов и синдромов. Под ред. И.Р.Лазовскис. - М., Мед., 1981 г.
2. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блиникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Л.:Медицина, 1987. - с. 227-228.
3. Парщикова Л.С., Рейдерман М.И. Синдром Холта-Орама //Ортопедия, травматология. - 1976. - № 10, с. 69-70.
4. Шамшев В.М., Валедова С.С. Случай синдрома Холта - Орама //Клиническая медицина. - 1976. - т. 54, № 11. - с. 118-119.
5. Chang C.H. Holt-Oram Syndrome.//Radiology. - 1967. - v. 88. - p. 479-483.
6. Holt M., Oram S. Familian heart disease with skeletal malformations // Brit. Heart J. - 1960. - N 2. - p. 236.
7. Martin Cl., Badin J., San Juan B., Hehunstere J. Un cas de Syndrome de Holt-Oram // Arch Franc Ped. - 1970. - N 8. - p. 865.
8. Gladstone I.A., Subert V.P. Holt-Oram syndrome: Penetrance of the gene and lack of maternal effect // Clin Genet. - 1982. - V. 21. - p. 99-103.