

## Врожденные пороки сердца у детей с синдромом Дауна

**А. И. Чубарова**, доктор медицинских наук, профессор кафедры детских болезней Российского государственного медицинского университета, медицинский консультант «Даунсайд Ап»,  
**Н. А. Семенова**, врач-генетик Детской городской клинической больницы № 13 им. Н. Ф. Филатова г. Москвы, медицинский консультант «Даунсайд Ап»

Хорошо известно, что врожденные anomalies сердца встречаются почти у половины детей с синдромом Дауна и оказывают большое влияние на младенческую выживаемость. С середины прошлого столетия проводилось множество исследований по выявлению частоты, специфичности и характера пороков сердца у этих детей. Так, в период 1970–1980-х гг. отмечалось повышение распространенности врожденных anomalies сердечнососудистой системы у пациентов с синдромом Дауна. Связано это было в основном с улучшением диагностики открытого артериального протока и дефекта межпредсердной перегородки (M. J. Khoury, J. D. Erickson, 1992). По данным зарубежных авторов, при синдроме Дауна наиболее часто встречаются дефект межжелудочковой перегородки, дефект межпредсердной перегородки, общий открытый атриовентрикулярный канал, тетрада Фалло и другие пороки, составляющие менее 1 %.

За годы научных наблюдений стало очевидным, что для выявления врожденного порока сердца у новорожденного с синдромом Дауна физическое обследование, включающее осмотр и аускультацию, является обязательным, но недостаточным. Так, McElhinney и др. установили, что информативность физического обследования для выявления сердечных anomalies у детей с синдромом Дауна не превышает 80 %. Оказалось, что 15 из 114 исследуемых детей при осмотре не имели признаков врожденных пороков сердца, но при ультразвуковом исследовании у них были диагностированы сердечные anomalies, а девяти из них в дальнейшем потребовалось оперативное лечение.

### Материалы и методы

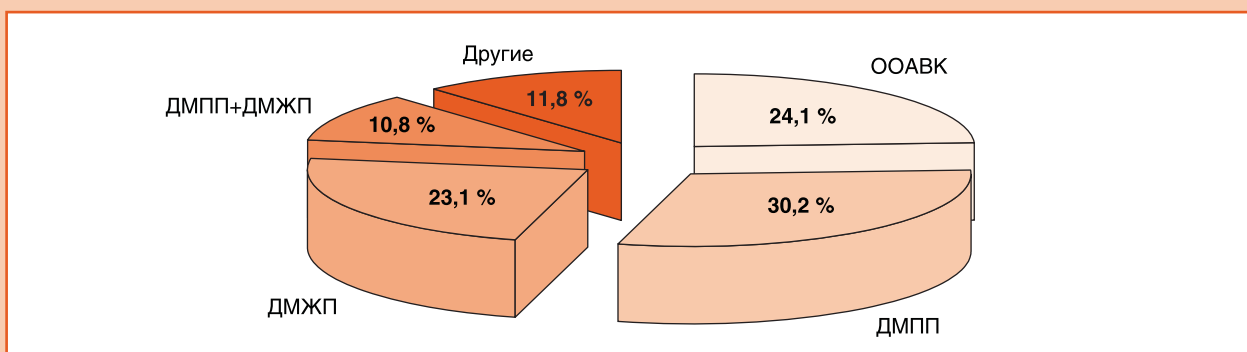
Нами проведено исследование частоты встречаемости и особенностей клинической картины врожденных пороков сердца и персистирующих фетальных коммуникаций у 522 детей с синдромом Дауна в возрасте от 0 до 8 лет, воспитывающихся в домашних условиях. Дети получали медико-психолого-педагогическую помощь в Центре ранней помощи Благотворительного фонда «Даунсайд Ап», где наблюдались с момента обращения (возраст при первом посещении варьировал от 0 до 7 лет) до 8 лет. При первичном обращении проводился сбор анамнеза, клиническое обследование, анализ медицинской документации. Все дети, даже в случае отсутствия клинически выраженных симптомов порока сердца, направлялись на электрокардиографическое и эхокардиографическое обследования и, при необходимости, на лечение в соответствующие профильные кардиологические стационары и диспансеры.

### Результаты

У всех пациентов синдром Дауна был подтвержден хромосомным исследованием. Регулярная трисомия 21-й хромосомы была выявлена у 499 детей (499/522), что составило 90,4 %, транслокационная форма – у 24 (4,3 %), мозаицизм – у 28 (5,1 %), у одного ребенка трисомии 21-й и X хромосом (кариотип 48,XXX,+21) – 0,2 %.

Получены результаты эхокардиографического исследования 428 детей (см. рис.). Врожденные пороки сердца диагностированы у 195 (195/428), что составило 45,6 %. В структуре этих anomalies у детей с синдромом Дауна чаще отмечался дефект межпредсердной перегородки (ДМПП), а именно в 30,2 % (59/195) случаев. Общий открытый атриовентрикулярный канал (ООАВК) составил 24,1 % (47/195), дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП) – 23,1 % (45/195), сочетание дефектов межпредсердной и межжелудочковой перегородок (ДМПП+ДМЖП) – 10,8 %. Другие пороки, такие как тетрада Фалло, стеноз легочной артерии и др., в сумме составили 11,8 % (23/195). Персистенция гемодинамически значимого открытого артериального протока (ОАП), потребовавшего оперативного вмешательства, была выявлена в 2,8 % (12/428).

Структура сердечных anomalies у детей с синдромом Дауна



Почти все исследуемые нами дети родились доношенными. Срок родов составил  $38,2 \pm 1,3$  недель. Однако при оценке антропометрических данных новорожденных с синдромом Дауна и врожденными пороками сердца оказалось, что их физическое развитие страдает еще внутриутробно. Задержка физического развития (ЗВУР) – масса тела при рождении ниже 10 перцентилей в соответствии со сроком гестации в сравнении с показателями физического развития Г. М. Деметьевой, Е. В. Короткой – отмечалась у 18,7 % детей. У всех новорожденных с сердечными аномалиями наблюдалась асимметричная форма ЗВУР (Ponderal Index, PI > 25). Вероятно, задержка физического развития формировалась под влиянием, в основном, не генетического фактора.

Известно, что у новорожденных с синдромом Дауна нередко отмечается морфофункциональная незрелость (по нашим данным, она встречается в 17,9 % случаев). У детей с морфофункциональной незрелостью часто недооцениваются размеры дефекта межпредсердной перегородки, который рассматривают как открытое овальное окно даже при гемодинамической его значимости, и артериального протока, в то время как имеет место недостаточность кровообращения. Застойная легочная гипертензия приводит к развитию пневмонии. Возникновение и затяжное течение пневмонии у детей с синдромом Дауна объясняется характерными для них иммунологическими нарушениями.

Хорошо известно, что манифестация сердечной недостаточности у детей раннего возраста, в отличие от детей старшего возраста, может протекать под маской других состояний. Помимо классических симптомов, таких как тахикардия (учащение сердцебиения), тахипноз (увеличение частоты дыхания), цианоз кожи и слизистых, типичны вялое сосание, снижение темпов физического и психомоторного развития. В подобных случаях у педиатров возникают определенные затруднения в проведении дифференциальной диагностики

при наличии у ребенка синдрома Дауна. У таких детей клинические симптомы недостаточности кровообращения могут расцениваться как проявления особенностей психомоторного развития, типичных для синдрома Дауна. Так, если возникают трудности вскармливания: ребенок вялый, неохотно берет грудь или соску, вяло сосет, не может высосать необходимый объем питания, вплоть до полного отказа от кормлений, такие проблемы часто объясняются мышечной гипотонией, общей вялостью, характерной для детей с синдромом Дауна, с последующим назначением общеукрепляющего массажа, что ухудшает состояние ребенка. В дальнейшем отмечается плохая прибавка в весе. Она направляет клиницистов на выявление патологии со стороны желудочно-кишечного тракта, гипогалактии у матери, исследования качества молока, его инфицированности. В борьбе с прогрессирующей гипотрофией младенца нередко переводят на искусственные смеси. Важно отметить, что гипотрофия может стать причиной отсрочки оперативного лечения порока сердца и/или неблагоприятно повлиять на его исход.

Таким образом, слабая нацеленность педиатров на выявление симптомов недостаточности кровообращения у ребенка с синдромом Дауна затрудняет ее своевременную диагностику, а следовательно, и адекватное лечение врожденного порока сердца.

Наглядным примером будет анализ истории болезни. *Андрей Б.*, от первой, физиологично протекавшей беременности. Роды в срок. Вес мальчика при рождении – 3000 г., рост – 51 см, оценка по шкале АПГАР 8/8/6. Состояние ребенка



после рождения удовлетворительное. Отмечались признаки морфофункциональной незрелости, фенотипические признаки синдрома Дауна. С целью подтверждения хромосомной патологии была взята кровь для определения кариотипа. Выявлена регулярная трисомия 21-й хромосомы. С первых суток жизни отмечался систолический шум при аускультации грудной клетки. Для исключения аномалий развития сердца проведено ЭХОКГ и обнаружено открытое овальное окно размером 4 мм. Ребенок был выписан домой под наблюдение участкового педиатра и кардиолога по месту жительства. В дальнейшем мальчик стал вялым, неохотно брал грудь, отмечались частые срыгивания, редкий стул. За месяц ребенок прибавил в весе 210 г. При осмотре обращали на себя внимание признаки недостаточности кровообращения: одышка в покое, умеренная тахикардия. Мальчик был направлен в НЦССХ им. Бакулева, где диагностирован порок развития сердца – дефект межпредсердной перегородки размером 6 мм со значительным нарушением сердечной гемодинамики. Рентгенограмма грудной клетки показала расширение корней легких, КТИ = 57 %. По данным ЭКГ: отклонение электрической оси сердца вправо. В возрасте 4 месяцев проведено оперативное лечение дефекта межпредсердной перегородки.

Успехи в области кардиохирургии за последние десятилетия позволили повысить выживаемость младенцев с синдромом Дауна и патологией сердечно-сосудистой системы с 78 % в 1985 г. до 90 % к 2004 г. (Claire Irving и др., 2008).

Hijii T. и др. (1997) сообщили, что до 24-летнего возраста доживают 87,8 % пациентов с синдромом Дауна, перенесших оперативное лечение врожденного порока сердца.

При сравнении течения и исходов оперативного лечения полной формы атриовентрикулярного канала у младенцев с синдромом Дауна и без синдрома, в работе, проведенной на базе НЦССХ им. Бакулева, Т. И. Задко отмечает, что у детей с синдромом Дауна быстрее развивается легочная гипертензия, важным механизмом в развитии которой, очевидно,

является окислительный стресс. Генетически обусловленные особенности антиоксидантной системы, в том числе изначально низкий уровень глутатиона и более высокая антиоксидантная активность сыворотки у детей с синдромом Дауна (Н. П. Котлукова, О. И. Артеменко и др., 2008), свидетельствуют о более высоком окислительном стрессе при развитии легочной гипертензии при пороках сердца с легочной гиперволемией.

Из ранних осложнений хирургической коррекции атриовентрикулярного канала у детей с синдромом Дауна чаще встречаются инфекционно-септические осложнения, тогда как у детей без синдрома – острая сердечная недостаточность (Т. И. Задко, 2005). Это обстоятельство объясняется анатомическими особенностями порока и имеющимися иммунологическими нарушениями у младенцев с трисомией 21-й хромосомы.

### Выводы

Полученные нами данные частоты сердечных аномалий не противоречат уже известным в литературе. Около половины детей с синдромом Дауна имеют патологию сердечно-сосудистой системы: 45,5 % – врожденные пороки сердца, 2,8 % – гемодинамически значимый открытый артериальный проток.

Анализ данных проведенных исследований, а также собственные полученные результаты делают очевидной необходимость раннего кардиологического обследования всех новорожденных с синдромом Дауна, включающего помимо осмотра и аускультации проведение эхокардиологического и электрокардиологического исследований. Внимательный подход и оценка клинических симптомов, а также знание генетически обусловленных особенностей детей с синдромом Дауна помогут своевременно диагностировать недостаточность кровообращения и начать адекватную терапию. Все дети с выявленными пороками сердца должны быть консультированы кардиохирургом для определения необходимости и сроков оперативного лечения.



## Литература

1. Задко Т. И. Синдром Дауна в сочетании с полной формой атриовентрикулярной коммуникации: актуальность, диагностика, сопутствующая патология, анатомия, особенности естественного течения, результаты хирургического лечения // *Детские болезни сердца и сосудов*. – 2005. – № 6. – С. 10–18.
2. Роль окислительного стресса и антиоксидантной системы в патогенезе врожденных пороков сердца / Н. П. Котлукова, О. И. Артеменко, М. П. Давыдова, О. Н. Ильина, Л. А. Курбатова // *Педиатрия*. – 2009. – Т. 87, № 1. – С. 24–28.
3. Cassidy S. B., Allanson J. E. Management of Genetic Syndromes. 2-nd ed. – P. 191–210. <http://eu.wiley.com/WileyCDA/WileyTitle/productCd-0471308706.html>
4. Correlation between abnormal cardiac physical examination and echocardiographic findings in neonates with Down syndrome / D. B. McElhinney, M. Straka, E. Goldmuntz, E. H. Zackai // *American Journal of Medical Genetics*. – 2002. – Part A. – P. 238–241.
5. Khory M. J., Erickson J. D. Improved ascertainment of cardiovascular malformation in infants with Down syndrome, Atlanta, 1968 through 1989 // *Epidemiology*. – 1992. – Vol. 136. – P. 1457–1464.
6. Life expectancy and social adaptation in individuals with Down syndrome and without surgery for congenital heart disease / T. Hijii, J. Fukushima, H. Igarashi et al. // *Clinical Pediatrics*. – 1997. – Vol. 36. – P. 327–332.
7. Twenty-year trends in prevalence and survival of Down syndrome / C. Irving, A. Basu, S. Richmond et al. // *European Journal of Human Genetics*. – 2008. – Vol. 16. – P. 1336–1340.