

УДК 61.616.1.12-007.61

DOI 10.17802/2306-1278-2024-13-3S-208-215

СИНДРОМ РАУХФУСА – КИСЕЛЯ У РЕБЕНКА С ДЕФЕКТОМ МЕЖПРЕДСЕРДНОЙ ПЕРЕГОРОДКИ: КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

А.А. Румянцева, Н.Г. Перевалова, А.Н. Коков, И.Н. Сизова

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний», бульвар академика Л.С. Барбараша, 6, Кемерово, Российская Федерация, 650002

Основные положения

- Описан редкий клинический случай изолированной гипоплазии верхушки левого желудочка в сочетании с врожденным пороком сердца – дефектом межпредсердной перегородки вторичного типа.

Резюме

Изолированная гипоплазия верхушки левого желудочка характеризуется недоразвитием и функциональной слабостью левого желудочка. Заболевание встречается в 0,5–0,75% случаев и имеет характерные эхокардиографические и магнитно-резонансные признаки. Как правило, заболевание протекает бессимптомно, поэтому своевременные диагностика и терапия могут отсрочить возможные осложнения и улучшить качество жизни этих пациентов.

Ключевые слова

Синдром Раухфуса – Киселя • Изолированная гипоплазия верхушки левого желудочка • Кардиомиопатия • Хроническая сердечная недостаточность • Качество жизни • Нейрокогнитивный статус

Поступила в редакцию: 23.05.2024; поступила после доработки: 16.06.2024; принята к печати: 24.07.2024

RAUCHFUSS–KISSEL SYNDROME IN A CHILD WITH CONGENITAL HEART DEFECT. A CLINICAL CASE

A.A. Rumiantseva, H.G. Perevalova, A.N. Kokov, I.N. Sizova

Federal State Budgetary Institution “Research Institute for Complex Issues of Cardiovascular Diseases”, 6, Blvd named after Barbarash, Kemerovo, Russian Federation, 650002

Highlights

- The review describes a rare clinical case of isolated left ventricular apical hypoplasia with atrial septal defect.

Abstract

Isolated left ventricular apical hypoplasia is characterized by impaired left ventricle. The frequency of the disease is 0.5–0.75% and it can be easily detected on echocardiography. The disease is difficult to diagnose due to absence of symptoms, therefore timely diagnosis and treatment can prevent any complications and improve the quality of life.

Keywords

Rauchfuss-Kissel syndrome • Isolated left ventricular apical hypoplasia • Cardiomyopathy • Chronic heart failure • Quality of life • Neurocognitive status

Received: 23.05.2024; received in revised form: 16.06.2024; accepted: 24.07.2024

Список сокращений

ЛЖ	– левый желудочек	ПЖ	– правый желудочек
МЖП	– межжелудочковая перегородка	ЭКГ	– электрокардиография
MPT	– магнитно-резонансная томография	ЭхоКГ	– эхокардиография

Для корреспонденции: Александра Александровна Румянцева, Aleksandra_1505@mail.ru; адрес: бульвар им. академика Л.С. Барбараша, 6, Кемерово, Российская Федерация, 650002

Corresponding author: Aleksandra A. Rumyantseva, anikaa@kemcardio.ru; address: 6, Academician Barbarash Blvd., Kemerovo, Russian Federation, 650002

Введение

Синдром Раухфуса – Киселя, или изолированная гипоплазия верхушки левого желудочка (ЛЖ), относится к числу редчайших врожденных пороков сердца (0,5–7,5% случаев) и характеризуется недоразвитием ЛЖ [1]. Впервые данный синдром описан М. Fernandez-Valls и соавт. на основании сходных данных компьютерной и магнитно-резонансной томографии (МРТ) трех пациентов [2]. Для данной патологии были характерны сферическая форма ЛЖ со срезанной верхушкой и взбуханием межжелудочковой перегородки (МЖП) вправо в сочетании с нарушением систолической функции ЛЖ; замещение миокарда верхушки ЛЖ жировой тканью; локализация папиллярных мышц на уплощенной верхушке ЛЖ; удлиненный правый желудочек (ПЖ) и обтекающий контур верхушки ЛЖ [1–5]. В дальнейшем А.Р. Patrianakos и коллеги предложили отнести изолированную гипоплазию верхушки ЛЖ к неклассифицируемым кардиомиопатиям [6].

Об этиологии данного заболевания известно немного, вопрос до сих пор остается дискуссионным, однако не оспаривается врожденный характер патологии [7]. Также выявлена мутация гена *lamin A/C* в семье с двумя случаями изолированной гипоплазии верхушки ЛЖ [8, 9].

В диагностике синдрома Раухфуса – Киселя определяющая роль отводится МРТ сердца с использованием парамагнетиков [7, 9, 10]. Возможности ультразвуковой визуализации в выявлении данного синдрома были подтверждены несколько позже. Причем подчеркивается доступность и экономическая целесообразность эхокардиографического (ЭхоКГ) исследования при первичном определении этой аномалии ЛЖ [1, 3, 11].

Также в литературе описано применение коронарной ангиографии в качестве метода диагностики данного заболевания. Исследование преимущественно выполняется среди более старших детей для исключения аномалий развития или стенотического повреждения коронарного русла. Необходимо проводить вентрикуло- и ангиопульмонографию для морфометрии ЛЖ для выявления дивертикулов в ЛЖ и выполнения пульмонографии [12]. В ряде случаев показана биопсия эндомиокарда ПЖ для определения очагов некроза, признаков воспаления в миокарде, замещения миокарда фиброзно-жировой тканью, а также для исключения воспалительно-дистрофических изменений некробиотического характера, наблюдаемых при болезни Шагаса (трипаномоз) и гранулематозном процессе при саркоидозе [12, 13].

Сформулированы четыре основных критерия, позволяющих установить диагноз «синдром Раухфуса – Киселя» [1–3, 7, 13]:

1) закругленный ЛЖ шаровидной формы за счет взбухающей в полость ПЖ МЖП – нарушение анатомического взаимоотношения с усеченной формой ЛЖ и срезанной верхушкой формирует увеличение ЛЖ в ширину и выраженное уменьшение продольного размера, в результате чего желудочек имеет форму подковы. МЖП взбухает вправо, создавая впечатление аневризмы, однако кинез ее сохранен [13];

2) замещение миокарда верхушки ЛЖ эпикардальным жиром – с помощью ЭхоКГ выявляется не всегда, может визуализироваться как гиперэхогенное включение или гиперэхогенный участок акинеза в области верхушки ЛЖ овальной или треугольной формы. В высокоинформативном режиме подавления сигнала от жировой ткани (fatsat) при МРТ сердца данные участки гипоинтенсивны [13];

3) аномальное расположение основания папиллярных мышц на уровне уплощенной верхушки ЛЖ – выраженность изменений папиллярных мышц и подклапанных структур митрального клапана может различаться. В некоторых случаях длина папиллярных мышц удовлетворительная или укорочена, в свою очередь головки папиллярных мышц могут быть гипоплазированы, а хорды – удлиненными [13];

4) удлиненная полость ПЖ, «окутывающая» верхушку ЛЖ, представленную эпикардальным жиром, – бананоподобная форма ПЖ, когда ПЖ заворачивается вокруг гипоплазированной верхушки ЛЖ, выполняет всю верхушку сердца, создавая эффект обтекания [13].

А.Р. Patrianakos и соавт. [6, 13] описали пятилетнее наблюдение за асимптомным ребенком 11 лет и взрослой пациенткой 35 лет с клиникой отека легких и симптомами хронической сердечной недостаточности, соответствующей функциональному классу II по NYHA на момент госпитализации. За время наблюдения и успешного медикаментозного лечения сердечной недостаточности у пациентки в возрасте 40 лет впервые была зарегистрирована пароксизмальная форма фибрилляции предсердий [6, 13].

Отечественными коллегами проанализированы представленные в литературе клинические случаи 42 пациентов [13]. Бессимптомное течение описано в 12 случаях (7 – дети и подростки, 5 – взрослые пациенты); в одном случае наблюдался летальный исход [13], хроническая сердечная недостаточность функциональных классов I–III по NYHA описана у 20 больных, из них у троих пациентов определен отек легких, а у шести – фибрилляция предсердий. Сочетание изолированной гипоплазии верхушки ЛЖ с различными другими аномалиями сердца определяет степень тяжести заболевания от бессимптомного течения в детстве до манифе-

станции бивентрикулярной хронической сердечной недостаточности с высокой легочной гипертензией у взрослых пациентов, часто с отеком легких и тахикардиями, вплоть до летального исхода [1, 13, 17, 18]. В ряде работ отмечен хороший ответ на стандартную медикаментозную терапию хронической сердечной недостаточности [13, 19]. Вместе с тем С.А. Irving и коллеги [13, 20] описали летальный случай у подростка, когда после физической нагрузки развившийся пароксизм фибрилляции желудочков осложнился острой декомпенсированной сердечной недостаточностью, отеком легких и высокой легочной гипертензией, рефрактерной к терапии, которая и стала причиной смерти, что было подтверждено данными аутопсии.

Хирургическая тактика ведения изолированной гипоплазии верхушки ЛЖ впервые применена в России (ФЦССХ, Хабаровск) у пациента в возрасте 32 лет с некомпактным миокардом и клиническими проявлениями прогрессирования сердечной недостаточности. Первым этапом выполнена имплантация двухкамерного кардиовертера-дефибриллятора с целью профилактики внезапной смерти. Положительная динамика изменений внутрисердечной гемодинамики, объема левого предсердия, повышение систолической функции ПЖ отмечены уже после имплантации кардиовертера-дефибриллятора. Вторым этапом проведена радиочастотная абляция фибрилляции предсердий с использованием навигационной системы Carto III с последующим наблюдением в течение 6 мес. В результате был восстановлен синусовый ритм, наблюдалось уменьшение объема предсердий, улучшение сократительной способности миокарда ЛЖ, сохранялись умеренная легочная гипертензия и диастолическая дисфункция ЛЖ по рестриктивному типу. Отмечено увеличение времени теста шестиминутной ходьбы [13].

Описание клинического случая

В возрасте 9 лет ребенок поступил в отделение детской кардиологии Кузбасского клинического кардиологического диспансера имени академика Л.С. Барбараша с жалобами на быструю утомляемость и одышку при длительной физической нагрузке.

Из анамнеза известно, что ребенок от третьей беременности, вторых родов (в анамнезе один медицинский аборт), настоящая беременность протекала на фоне хронической гипоксии плода, хронической фетоплацентарной недостаточности. Роды самостоятельные в срок 38 нед. Вес при рождении 2 890 г, длина 51 см., оценка по шкале Апгар 7/7 баллов. Период адаптации протекал на фоне аспирации околоплодными водами. В динамике при наблюдении в родильном доме впервые выслушан шум в сердце, при обследовании документировано

открытое овальное окно 2,7 мм. Ребенок выписан домой под наблюдение педиатром и детским кардиологом по месту жительства.

При динамическом наблюдении документирован дефект межпредсердной перегородки вторичного типа, гемодинамически значимый (Qp/Qs 2,0, появление ремоделирования миокарда в виде дилатации правых отделов сердца, хорошо выраженные края дефекта), клинически появилась одышка при кормлении. Кроме того, по данным эхокардиографии впервые определена сферичность ЛЖ с индексом сферичности 0,85, фракция выброса оставалась сохранной. Параклинически данных о текущем воспалительном процессе не выявлено, указанное ремоделирование было расценено как следствие имеющегося врожденного порока сердца. Ввиду гемодинамической значимости дефекта межпредсердной перегородки, его анатомии и клиники сердечной недостаточности в возрасте 2 лет ребенку выполнено эндоваскулярное закрытие дефекта межпредсердной перегородки окклюдером 10 мм. Послеоперационный период протекал без особенностей, ребенок получал дезагрегантную терапию (ацетилсалициловая кислота) в течение 6 мес.

Повторно пациент обследован в поликлинике Кузбасского кардиологического диспансера имени академика Л.С. Барбараша в возрасте 9 лет. По данным электрокардиографии (ЭКГ) в состоянии покоя зарегистрированы замедление проведения по правой ножке пучка Гиса, синусовый ритм 78–88 уд/мин. По данным ЭхоКГ фракция выброса составила 65%, сохранялась дилатация и сферичность ЛЖ с индексом сферичности 0,88, верхушка выполнена ПЖ, в области верхушки визуализирована зона фиброза МЖП. Патологических сбросов не выявлено, митральный клапан без изменений.

В этом же возрасте пациент повторно обследован в отделении детской кардиологии. Клинически отмечены проявления сердечной недостаточности в виде одышки и утомляемости при длительной физической нагрузке, в анамнезе имелись частые заболевания респираторного характера. При объективном осмотре обращало на себя внимание перкуторное расширение полостей сердца, аускультативно – систолический шум на верхушке сердца. По результатам МСКТ сердца с контрастированием получены следующие сведения: в перегородочном верхушечном сегменте миокарда ЛЖ визуализирован гиподенсивный участок протяженностью около 10 мм, захватывающий всю толщину миокарда. Коарктации аорты, аномалии коронарных артерий и других врожденных пороков сердца не выявлено. Параклинических признаков текущего воспалительного процесса не установлено. С учетом клинических проявлений и нарушения внутрисердечной гемодинамики пациенту назначена терапия хронической сердечной недостаточности в виде

ингибитора ангиотензин-превращающего фермента (эналаприл по 2,5 мг дважды в день) и антагониста альдостерона (спиронолактон 25 мг утром).

В возрасте 10 лет пациент был обследован в Научно-исследовательском клиническом институте педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева (Москва), где по результатам проведенных обследований у ребенка впервые документирован диагноз кардиомиопатии смешанного фенотипа. В качестве лечения оставлена ранее назначенная терапия хронической сердечной недостаточности и рекомендованы курсы кардиотрофической терапии (мельдоний, кудесан). Также рекомендовано дальнейшее молекулярно-генетическое обследование с целью выявления мутаций, ассоциированных с первичной кардиомиопатией, и МРТ сердца.

В возрасте 11 лет пациент обследован в отделении кардиохирургии № 2 Научно-исследовательского института комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний (Кемерово), куда был госпитализирован для проведения МРТ сердца. По результатам проведенного обследования документировано увеличение размеров ЛЖ, который имел шаровидную форму за счет закругления верхушки, МЖП выбухала вправо с участием в сократительной активности без признаков гипокинезии; в проекции верхушки и верхушечно-перегородочного сегмента отмечены признаки жировой дисплазии; папиллярные мышцы располагались на уровне уплощенной верхушки до 6 мм толщиной; полость ПЖ имела удлинненную форму, его верхушка располагалась впереди от верхушки ЛЖ. По данным ЭхоКГ фракция выброса оставалась сохранной, индекс сферичности сохранялся 0,88. По данным ЭКГ покоя регистрировались синусовая аритмия, умеренные нарушения. По данным ЭКГ отмечены синусовая аритмия, умеренные нарушения процессов реполяризации перегородочной области, замедление внутрижелудочковой проводимости. На протяжении записи суточного мониторирования ЭКГ регистрировались синусовый ритм с эпизодами миграции водителя ритма по предсердиям, эпизод преходящего предсердного ритма во время сна. Клинически сохранялись проявления сердечной недостаточности (одышка, утомляемость) при длительной физической нагрузке, проведенный тест с 6-минутной ходьбой соответствовал I функциональному классу. Лабораторно данных, указывающих на текущий воспалительный процесс, не выявлено. Таким образом, на основании полученных результатов пациенту поставлен диагноз неклассифицируемой кардиомиопатии: изолированная гипоплазия верхушки ЛЖ. Скорректирована терапия хронической сердечной недостаточности (увеличена доза ингибитора ангиотензин-превращающего фермента до 10 мг в сут), рекомендовано продолжение приема спиронолактона с целью профилак-

тики фиброобразования и назначены курсы кардиотрофической терапии.

Пациент ежегодно проходит плановое обследование в НИИ КПССЗ. При динамическом наблюдении общее состояние ребенка остается без отрицательной динамики. Сохраняются сферичный ЛЖ, изолированная гипоплазия верхушки ЛЖ, сократительная способность миокарда ЛЖ удовлетворительная. Значимых нарушений ритма сердца и проводимости по данным суточного мониторирования ЭКГ и при проведении нагрузочной пробы не зарегистрировано. Клинически сохраняются проявления сердечной недостаточности при длительной физической нагрузке. В настоящее время пациент продолжает получать терапию хронической сердечной недостаточности в прежнем объеме, дополненную кардиометаболической терапией курсами, рекомендовано ограничение физических нагрузок и постоянное наблюдение у кардиолога.

Обсуждение

Со времени первого сообщения в 2004 г. [2] и по настоящий момент опубликовано немного работ, в которых в основном представлены единичные клинические наблюдения или анализ диагностических и клинических находок у небольшой группы пациентов с изолированной гипоплазией верхушки ЛЖ. Как уже отмечено ранее, на начальных этапах знакомства с данным заболеванием основным методом диагностики оставалась МРТ сердца с применением парамагнетиков [7, 9, 10], в то время как эхокардиография стала «золотым стандартом» диагностики значительно позже [1, 3, 11]. Настоящий клинический пример подтверждает, что ультразвуковой диагностики сердца может быть достаточно для верификации подобного диагноза. Однако в представленном нами случае дополнительно проведена МРТ.

Описанные выше критерии принято считать диагностическими, наличие которых позволяет подтвердить диагноз изолированной гипоплазии верхушки ЛЖ. К ним относятся шаровидная форма ЛЖ с выбуханием межпредсердной перегородки (по типу аневризмы) при отсутствии гипокинезии, замещение миокарда верхушки ЛЖ эпикардальным жиром, изменения папиллярных мышц и подклапанных структур митрального клапана и удлиненная полость ПЖ, «окутывающая» верхушку ЛЖ [1–3, 7, 13]. У представленного нами пациента с помощью ЭхоКГ в первую очередь визуализирован сферичный ЛЖ, описан индекс сферичности и исключены все врожденные пороки сердца, которые могли бы вызвать подобное ремоделирование миокарда (рис. 1).

Остальные диагностические критерии были описаны с применением МРТ сердца: отмечено увеличение размеров ЛЖ, который имел шаровид-

ную форму за счет закругления верхушки, МЖП диффузно выбухала вправо, при этом акцентировалось внимание на отсутствии признаков ее гипокинезии. В проекции верхушки и верхушечно-перегородочного 13-го сегмента отмечены признаки жировой дисплазии в виде очага 13×4 мм гиперинтенсивного на T1 ВИ и гипоинтенсивного сигнала T1 ВИ с подавлением сигнала от жировой ткани. Полость ПЖ описана как удлинненная, его верхушка расположена кпереди от верхушки ЛЖ. Папиллярные мышцы описаны толщиной до 6 мм, располагавшиеся на уровне уплощенной верхушки. Изменений со стороны митрального клапана не выявлено. Участков адискинезии и дискинезии также не установлено, в отсроченную фазу контрастирования участки накопления контрастного вещества в проекции миокарда ПЖ и ЛЖ не определялись. Таким образом, именно МРТ-картина помогла окончательно сформулировать диагноз изолированной гипоплазии верхушки ЛЖ (рис. 2).

Представленные в литературе данные указывают на отсутствие поражения со стороны коронарных артерий, признаков атрезии митрального и/или аортального клапанов, характерных для синдрома гипоплазии левых отделов сердца [4, 6], что было подтверждено результатами ЭхоКГ и МРТ у данного пациента.

Описываемая врожденная аномалия верхушки ЛЖ чаще встречается при изолированном варианте [14]. Однако у трети пациентов данная пато-

логия сочетается с другими врожденными пороками сердца, такими как открытый артериальный проток [15], корригированная транспозиция магистральных артерий [16], стеноз аорты и инфундибулярный стеноз легочной артерии [15]. Из сопутствующих аномалий описаны обструкция выводного тракта ПЖ [5], дивертикул ЛЖ [10] и некомпактный миокард ЛЖ [4]. Дифференциальная диагностика изолированной гипоплазии верхушки ЛЖ проводится с дилатационной кардиомиопатией, аритмогенной дисплазией ПЖ, аневризмой ЛЖ, синдромом гипоплазии ЛЖ и некомпактным миокардом [13, 16].

Несмотря на отсутствие описанных ранее клинических случаев сочетания данного синдрома с септальными дефектами, в представленном нами случае пациент впервые поставлен на учет к детскому кардиологу именно ввиду наличия дефекта межпредсердной перегородки, по поводу чего в возрасте 2 лет получил кардиохирургическое лечение в объеме рентгенэндоваскулярной окклюзии дефекта межпредсердной перегородки. В послеоперационном периоде у ребенка сохранялась сферичность ЛЖ, что позволило включить в круг дифференциальной диагностики и кардиомиопатии с дилатационным фенотипом (дилатационная кардиомиопатия, некомпактный миокард ЛЖ), наиболее подходящие по критериям, описанным по данным ЭхоКГ.

Изолированная гипоплазия верхушки ЛЖ долгое время может носить бессимптомный характер. В большинстве описанных случаев дети и подростки с данным заболеванием имели незначительные жалобы [1, 6, 10, 12]. Пациенты молодого возраста и старшей возрастной группы чаще всего предъявляют жалобы на одышку и повышенную утомляемость, имеют низкую толерантность к физической нагрузке. Нарушается систолическая и диастолическая функции ЛЖ, чаще всего по рестриктивному типу [1, 3, 7, 13].

Жалобы хронической сердечной недостаточности в виде одышки и утомляемости при длительной физической нагрузке появились у описанного нами ребенка лишь в возрасте 9 лет. При этом еще до назначения комплексной терапии хронической сердечной недостаточности по данным теста с 6-минутной ходьбой пациенту определен I функциональный класс, что также подчеркивает длительный бессимптомный характер течения данного заболевания. По данным ежегодных обследований у пациента не выявлены клинически значимые нарушения ритма и проводимости, которые заставили бы задуматься о хирургических вмешательствах. С момента верификации диагноза ребенок получает только консервативное лечение в виде терапии хронической сердечной недостаточности и курсов кардиометаболической поддержки, показаний для любого вида кардиохирургического вмешательства

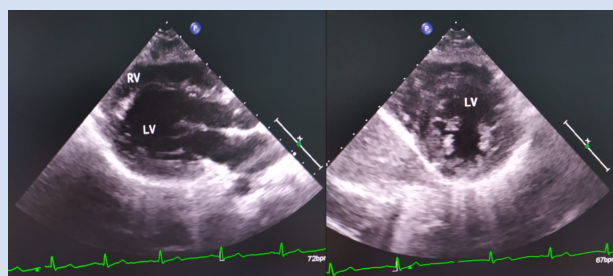


Рисунок 1. Визуализация камер сердца (левый и правый желудочки) с помощью эхокардиографии

Figure 1. Echocardiogram showing cardiac chambers (left and right ventricle)

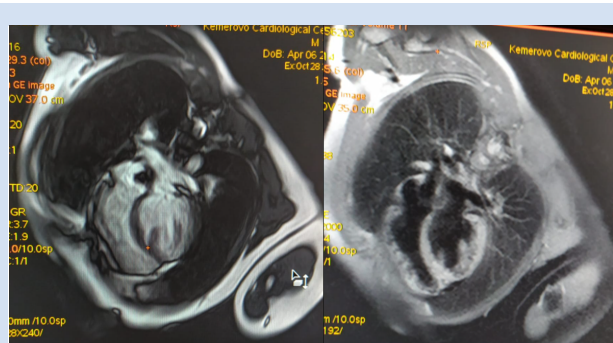


Рисунок 2. МРТ-визуализации изолированной гипоплазии верхушки левого желудочка

Figure 2. Magnetic resonance imaging of the patient with isolated left ventricular apical hypoplasia

на данный момент нет. Оценка качества жизни пациента по опроснику PEDsQL позволяет оценить уровень всех компонентов здоровья как средний (физического, социального, эмоционального и умственного). Пациент имеет высокую для своего заболевания и возраста толерантность к физической нагрузке, отличается высокой коммуникабельностью со своими сверстниками, а ввиду стабилизации общего состояния и отсутствия декомпенсации хронической сердечной недостаточности регулярно посещает школьные занятия.

Данные, представленные в методическом пособии Т.А. Фотековой и Т.В. Ахутиной [22], также свидетельствуют об отсутствии выраженных нейрорегуляторных расстройств и задержки речевого статуса, что еще раз указывает на важность своевременной и корректной консервативной терапии и тактики ведения больного.

Заключение

При визуализации изолированного ремоделирования миокарда ЛЖ в виде его дилатации и сферичности в круг дифференциальной диагностики должны быть включены не только дилатационная кардиомиопатия и некомпактный миокард, но и изолированная гипоплазия верхушки ЛЖ. Необходимо помнить о сочетании разных фенотипов

кардиомиопатий с врожденными пороками сердца, поэтому даже при успешно выполненной кардиохирургической коррекции дети должны оставаться под наблюдением детского кардиолога, что позволит своевременно диагностировать редкие сочетанные заболевания миокарда, даже при отсутствии выраженных проявлений сердечной недостаточности.

Конфликт интересов

А.А. Румянцева заявляет об отсутствии конфликта интересов. Н.Г. Перевалова заявляет об отсутствии конфликта интересов. А.Н. Коков заявляет об отсутствии конфликта интересов. И.Н. Сизова заявляет об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование

Работа выполнена при поддержке комплексной программы фундаментальных научных исследований РАН в рамках фундаментальной темы НИИ КПССЗ № 0419-2024-0002 «Периоперационные нейротропные стратегии в хирургии врожденных пороков сердца» при финансовой поддержке Министерства науки и высшего образования Российской Федерации в рамках национального проекта «Наука и университеты» (№ государственного учета в НИОКТР 124041800039-2).

Информация об авторах

Румянцева Александра Александровна, кандидат медицинских наук старший научный сотрудник лаборатории органопротекции у детей с врожденными пороками сердца федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний», Кемерово, Российская Федерация; **ORCID** 0000-0002-1352-2591

Перевалова Наталья Григорьевна, врач – детский кардиолог кардиохирургического отделения № 2 федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний», Кемерово, Российская Федерация

Коков Александр Николаевич, доктор медицинских наук ведущий научный сотрудник лаборатории патологии кровообращения федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний», Кемерово, Российская Федерация; **ORCID** 0000-0002-7573-0636

Сизова Ирина Николаевна, кандидат медицинских наук научный сотрудник лаборатории пороков сердца федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний», Кемерово, Российская Федерация

Author Information Form

Rumiantseva Alexandra A., PhD, Senior Researcher at the Laboratory of Organoprotection in Children with Congenital Heart Defects, Federal State Budgetary Institution “Research Institute for Complex Issues of Cardiovascular Diseases”, Kemerovo, Russian Federation; **ORCID** 0000-0002-1352-2591

Perevalova Natalia G., Pediatric Cardiologist at the Cardiovascular Surgery Department №2, Federal State Budgetary Institution “Research Institute for Complex Issues of Cardiovascular Diseases”, Kemerovo, Russian Federation

Kokov Alexandr N., MD, PhD, Leading Researcher at the Laboratory of Circulatory Pathology, Federal State Budgetary Institution “Research Institute for Complex Issues of Cardiovascular Diseases”, Kemerovo, Russian Federation; **ORCID** 0000-0002-7573-0636

Sizova Irina N., Researcher at the Laboratory of Heart Defects, Federal State Budgetary Institution “Research Institute for Complex Issues of Cardiovascular Diseases”, Kemerovo, Russian Federation

Вклад авторов в статью

РАА – вклад в концепцию исследования, анализ данных исследования, написание и корректировка статьи, утверждение окончательной версии для публикации, полная ответственность за содержание

Author Contribution Statement

RAA – contribution to the concept of the study, data analysis, manuscript writing, editing, approval of the final version, fully responsible for the content

ПНГ – вклад в концепцию и дизайн исследования, корректировка статьи, утверждение окончательной версии для публикации, полная ответственность за содержание

КАН – вклад в концепцию и дизайн исследования, получение данных исследования, корректировка статьи, утверждение окончательной версии для публикации, полная ответственность за содержание

СИН – вклад в концепцию и дизайн исследования, корректировка статьи, утверждение окончательной версии для публикации, полная ответственность за содержание

PNG – contribution to the concept and design of the study, editing, approval of the final version, fully responsible for the content

KAN – contribution to the concept and design of the study, data collection, editing, approval of the final version, fully responsible for the content

SIN – contribution to the concept and design of the study, editing, approval of the final version, fully responsible for the content

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Подзолков В.П., Плахова В.В., Александрова С.А., Тюкина Н.С., Шляппо М.А. Изолированная гипоплазия верхушки левого желудочка – редкая врожденная патология сердца. Детские болезни сердца и сосудов. 2016; 2: 117–120.
2. Fernandez-Valls M., Srichai M.B., Stillman A.E., White R. D. Isolated left ventricular apical hypoplasia: a new congenital anomaly described with cardiac tomography. Heart. 2004; 90(5): 552–555. doi: 10.1136/hrt.2003.010637.
3. Сугак А. Б., Сильнова И. В., Басаргина Е. Н., Дворяковский И. В., Барский В. И., Филинов И. В., Дегтярева Т. Д., Архипов Е. Н. Новый диагноз: гипоплазия верхушки левого желудочка сердца. Ультразвуковая и функциональная диагностика. 2013; 3: 79–87
4. Orsborne C., Schmitt M. Isolated left ventricular apical hypoplasia, characterized by cardiac magnetic resonance imaging. Eur. Heart J. 2014; 35: 3303 doi: 10.1093/eurheartj/ehu316.
5. Zhao Y., Zhang J., Zhang J. Isolated Left Ventricular Apical Hypoplasia with Right Ventricular Outflow Tract Obstruction: A Rare Combination. Ann. Noninvasive Electrocardiol. 2015; 20: 502–505. doi: 10.1111/anec.12234.
6. Patrianakos A. P., Protonotarios N., Zacharaki A., Tsatsopoulou A., Parthenakis F. I., Vardas P. S. Isolated left ventricular apical hypoplasia: a newly recognized unclassified cardiomyopathy. J. Am. Soc. Echocardiogr. 2010; 3(12): 1336. doi: 10.1016/j.echo.2010.05.014.
7. Marin C., Sanchez M. L., Maroto E. Silvia Ossaba Ruiz Y. Zabala J. MR imaging of isolated left ventricular apical hypoplasia. Pediatr. Radiol. 2007; 37(7): 703–705. doi: 10.1007/s00247-007-0459-4.
8. Wang T., Chen H., Ma X., Wang Zh. F. Isolated Left Ventricular Apical Hypoplasia: A Case Report and Literature Review. J. Gen. Pract. (Los Angel). 2016; 4: 4. doi: 10.4172/2329-9126.1000267
9. Pica S., Ghio S., Raineri C., Scelsi L., Turco A. Mutation of the lamin A/C gene associated with left ventricular apical hypoplasia: a new phenotype for laminopathies? G. Ital. Cardiol. 2014; 15: 717–719. doi: 10.1714/1718.18778.
10. Sani Z. A., Vojdanparast M., Rezaeian N., Seifi A., Tehrani S. O., Nezafati P. Left ventricular apical hypoplasia: Case report on cardiomyopathy and a history of sudden cardiac death. ARYA Atheroscler. 2016; 12: 50–54.
11. Vanhecke T. E., Decker J., Leonowicz N., Chinnaiyan K. M. Isolated left ventricular apical hypoplasia. Congenit. Heart Dis. 2011; 6: 646–649. doi: 10.1111/j.1747-0803.2011.00489.x.
12. Starmer G., Younger J. F., Stewart P. Multimodality imaging of isolated left ventricular apical hypoplasia. Eur. Heart J. 2011; 33: 675. doi: 10.1093/eurheartj/ehr252.
13. Скидан В. И., Павлюкова Е. Н., Нарциссова Г. П. Изолированная гипоплазия верхушки левого желудочка, редкая врожденная кардиомиопатия. Сибирский медицинский журнал. 2018; 33(1): 21–26. doi: 10.29001/2073-8552-2018-33-1-21-26
14. Ding W. Y., Meah M., Rao A., Fairbairn T., Hasleton J. Isolated Left Ventricular Hypoplasia in a Postpartum Patient. Can. J. Cardiol. 2016; 32(6):829.e15-17. doi: 10.1016/j.cjca.2015.08.012.
15. Moon J. I., Jeong Y. J., Lee G., Choi J. H., Lee J. W. Isolated Left Ventricular Apical Hypoplasia with Infundibular Pulmonary and Aortic Stenosis: a Rare Combination. Korean J. Radiol. 2013; 14: 874–877. doi: 10.3348/kjr.2013.14.6.874.
16. Chaowu Y., Xin S., Shihua Z., Jianrong L., Hao W. Complete transposition of the atrioventricular valves associated with left ventricular apical hypoplasia. Circulation. 2011; 124: 538–539. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.111.043620.
17. Ong C. C., Hia C. P., Lim T. C., Teo L. L. Isolated leftventricular apical hypoplasia presenting as a leftventricular mass on echocardiography. Pediatr. Cardiol. 2012; 33(8): 1456–1457. doi: 10.1007/s00246-012-0349-x.
18. Hong S. A., Kim Y. M., Lee H. J. Three-Dimensional Endo-Cardiovascular Volume-Rendered Cine Computed Tomography of Isolated Left Ventricular Apical Hypoplasia: A Case Report and Literature Review. Korean J. Radiol. 2016; 17(1):79-82. doi: 10.3348/kjr.2016.17.1.79.
19. Flett A. S., Elliott P. M., Moon J. C. Images in cardiovascular medicine. Cardiovascular magnetic resonance of isolated left ventricular apical hypoplasia. Circulation. 2008; 117(25): 504–505. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.107.746503.
20. Irving C. A., Chaudhari M. P. Fatal presentation of congenital isolated left ventricular apical hypoplasia. Eur. J. Cardiothorac. Surg. 2009; 35(2): 368–369. doi: 10.1016/j.ejcts.2008.10.039
21. Березин Ф.Б., Безносюк Е.В., Соколова Е.Д. Психологические механизмы психосоматических заболеваний. Российский медицинский журнал. 1998;2: 43–49.
22. Пылаева Н.М., Ахутина Т.В. Нейропсихология и школа. Вестник Московского университета. Серия 14: Психология. 2012; 2:116–122.

REFERENCES

1. Podzolkov P.V., Plakhova V.V., Aleksandrova S.A., Tuchina N.S., Slappo M.A. Isolated hypoplasia of the apex of the left ventricle is a rare congenital abnormality of the heart. Childhood diseases of the heart and blood vessels. 2016; 2: 117 – 120. (in Russian)
2. Fernandez-Valls M., Srichai M.B., Stillman A.E., White R. D. Isolated left ventricular apical hypoplasia: a new congenital anomaly described with cardiac tomography. Heart. 2004; 90(5): 552–555. doi: 10.1136/hrt.2003.010637.
3. Sugak A. B., Silnova I. V., Basargina E. N., Dvoryakovskiy I. V., Barsky V. I., Filinov I. V., Degtyareva T. D., Arkhipov E. N. New diagnosis: hypoplasia of the top of the left ventricle of the heart. Ultrasound and Functional Diagnostics. 2013; 3: 79–87 (In Russian)
4. Orsborne C., Schmitt M. Isolated left ventricular apical hypoplasia, characterized by cardiac magnetic resonance

imaging. Eur. Heart J. 2014; 35: 3303 doi: 10.1093/eurheartj/ehu316.

5. Zhao Y., Zhang J., Zhang J. Isolated Left Ventricular Apical Hypoplasia with Right Ventricular Outflow Tract Obstruction: A Rare Combination. Ann. Noninvasive Electrocardiol. 2015; 20: 502–505. doi: 10.1111/anec.12234.

6. Patrianakos A. P., Protonotarios N., Zacharaki A., Tsatsopoulou A., Parthenakis F. I., Vardas P. S. Isolated left ventricular apical hypoplasia: a newly recognized unclassified cardiomyopathy. J. Am. Soc. Echocardiogr. 2010; 3(12): 1336. doi: 10.1016/j.echo.2010.05.014.

7. Marin C., Sanchez M. L., Maroto E. Silvia Ossaba Ruiz Y. Zabala J. MR imaging of isolated left ventricular apical hypoplasia. Pediatr. Radiol. 2007; 37(7): 703–705. doi: 10.1007/s00247-007-0459-4.

8. Wang T., Chen H., Ma X., Wang Zh. F. Isolated Left Ventricular Apical Hypoplasia: A Case Report and Literature Review. J. Gen. Pract. (Los Angel). 2016; 4: 4. doi: 10.4172/2329-9126.1000267

9. Pica S., Ghio S., Raineri C., Scelsi L., Turco A. Mutation of the lamin A/C gene associated with left ventricular apical hypoplasia: a new phenotype for laminopathies? G. Ital. Cardiol. 2014; 15: 717–719. doi: 10.1714/1718.18778.

10. Sani Z. A., Vojdanparast M., Rezaeian N., Seifi A., Tehrani S. O., Nezafati P. Left ventricular apical hypoplasia: Case report on cardiomyopathy and a history of sudden cardiac death. ARYA Atheroscler. 2016; 12: 50–54.

11. Vanhecke T. E., Decker J., Leonowicz N., Chinnaiyan K. M. Isolated left ventricular apical hypoplasia. Congenit. Heart Dis. 2011; 6: 646–649. doi: 10.1111/j.1747-0803.2011.00489.x.

12. Starmer G., Younger J. F., Stewart P. Multimodality imaging of isolated left ventricular apical hypoplasia. Eur. Heart J. 2011; 33: 675. doi: 10.1093/eurheartj/ehr252.

13. Skidan V. I., Pavlukova E. N., Barcissova G. P. Isolated left ventricular apical hypoplasia, rare cardiomyopathy. Siberian medical journal. 2018; 33(1): 21–26. doi: 10.29001/2073-8552-2018-33-1-21-26 (In Russian)

14. Ding W. Y., Meah M., Rao A., Fairbairn T., Hasleton J. Isolated Left Ventricular Hypoplasia in a Postpartum Patient. Can. J. Cardiol. 2016; 32(6):829.e15-17. doi: 10.1016/j.cjca.2015.08.012.

15. Moon J. I., Jeong Y. J., Lee G., Choi J. H., Lee J. W. Isolated Left Ventricular Apical Hypoplasia with Infundibular Pulmonary and Aortic Stenosis: a Rare Combination. Korean J. Radiol. 2013; 14: 874–877. doi: 10.3348/kjr.2013.14.6.874.

16. Chaowu Y., Xin S., Shihua Z., Jianrong L., Hao W. Complete transposition of the atrioventricular valves associated with left ventricular apical hypoplasia. Circulation. 2011; 124: 538–539. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.111.043620.

17. Ong C. C., Hia C. P., Lim T. C., Teo L. L. Isolated leftventricular apical hypoplasia presenting as a leftventricular mass on echocardiography. Pediatr. Cardiol. 2012; 33(8): 1456–1457. doi: 10.1007/s00246-012-0349-x.

18. Hong S. A., Kim Y. M., Lee H. J. Three-Dimensional Endo-Cardiovascular Volume-Rendered Cine Computed Tomography of Isolated Left Ventricular Apical Hypoplasia: A Case Report and Literature Review. Korean J. Radiol. 2016; 17(1):79-82. doi: 10.3348/kjr.2016.17.1.79.

19. Flett A. S., Elliott P. M., Moon J. C. Images in cardiovascular medicine. Cardiovascular magnetic resonance of isolated left ventricular apical hypoplasia. Circulation. 2008; 117(25): 504–505. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.107.746503.

20. Irving C. A., Chaudhari M. P. Fatal presentation of congenital isolated left ventricular apical hypoplasia. Eur. J. Cardiothorac. Surg. 2009; 35(2): 368–369. doi: 10.1016/j.ejcts.2008.10.039

21. Beresin F.B., Beznosyuk E.V., Sokolova E.D. Psychological mechanisms of psychosomatic diseases. Russian medical journal. 1998;2: 43-49. (In Russian)

22. Pylaeva N.M., Akhutina T.V. Neuropsychology and school. Vestnik Moskovskogo universiteta. Seriya 14: Psikhologiya (Lomonosov Psychology Journal). 2012;(2):116–122. (In Russian)

Для цитирования: Румянцева А.А., Перевалова Н.Г., Коков А.Н., Сизова И.Н. Синдром Раухфуса – Киселя у ребенка с дефектом межпредсердной перегородки: клинический случай. Комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний. 2024;13(3S): 208-215. DOI: 10.17802/2306-1278-2024-13-3S-208-215

To cite: Rumiantseva A.A., Perevalova H.G., Kokov A.N., Sizova I.N. Rauchfuss–Kissel syndrome in a child with congenital heart defect. A clinical case. Complex Issues of Cardiovascular Diseases. 2024;13(3S): 208-215. DOI: 10.17802/2306-1278-2024-13-3S-208-215