УДК 616.74-009.54: 616.12

DOI 10.17802/2306-1278-2018-7-1-102-104

СЛУЧАЙ МИОПАТИИ ЭРБА-РОТА

А.Н. Лобанова, М.М. Петрова, Е.И. Харьков, Н.Ю. Цибульская

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого»
Министерства здравоохранения Российской Федерации, Красноярск, Россия

Резюме

В статье представлен клинический случай развития тяжелой формы кардиомиопатии у пациента, страдающего наследственным нейромышечным заболеванием – миопатией Эрба-Рота.

Ключевые слова

Миопатия Эрба-Рота • Поясно-конечностная мышечная дистрофия • Кардиомиопатия

Поступила в редакцию: 21.04.17; принята к печати: 21.12.17

THE CASE OF ERB-ROTH'S NEUROMUSCULAR DYSTROPHY

A.N. Lobanova, M.M. Petrova, E.I. Harkov, N.U. Tsibulskaya

Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education «Prof. V.F. Voino-Yasenetsky Krasnoyarsk State Medical
University» of the Ministry of Healthcare of the Russian Federation, Krasnoyarsk, Russia

Abstract

The article presents a clinical case of a patient with Erb-Roth's hereditary neuromuscular dystrophy presented with severe cardiomyopathy.

Keywords

Erb-Roth's dystrophy • Limb-girdle muscular dystrophy • Cardiomyopathy

Список сокращений

ПКМД — поясно-конечностная мышечная дистрофия
УЗИ — ультразвуковое исследование

ХСН — хроническая сердечная недостаточность

Поясно-конечностная мышечная дистрофия (ПКМД) – группа полиморфных и генетически гетерогенных заболеваний, которые характеризуются преимущественным поражением мышц тазового и плечевого поясов. Частота встречаемости всех вариантов ПКМД колеблется в различных популяциях от 5 до 70 больных на 1 млн населения [1]. К настоящему времени описано более 20 генетических вариантов ПКМД, которые подразделяются в зависимости от типа наследования на две подгруппы: ПКМД 1-го типа с аутосомно-доминантным и ПКМД 2-го типа с аутосомно-рецессивным типом наследования. Миопатия Эрба-Рота относится ко 2-й группе заболеваний. Впервые сообщение об аутосомно-рецессивном варианте ПКМД было опубликовано в 1895 г. врачом В.К. Ротом, который описал специфический фенотип у 22-летнего пациента [2].

Первые симптомы развиваются постепенно, поэтому определить возраст дебюта заболевания удается не всегда. Слабость сочетается с симметричными атрофиями мышц тазового пояса. Больные начинают испытывать трудность при беге, быстрой ходьбе, прыжках. Походка становится переваливающейся. По мере прогрессирования заболевания меняется осанка, в патологический процесс вовлекаются мышцы плечевого пояса. Сухожильные и периостальные рефлексы снижаются, а затем полностью исчезают. Лицевые мышцы, как правило, не стра-

дают. Интеллект не снижен. Дебют заболевания наблюдается в возрасте 10-20 лет. Через 10-20 лет от появления первых симптомов больной может потерять способность к самостоятельной ходьбе [3].

Дифференцировать миодистрофию Эрба-Рота приходится с другими формами этого заболевания (прогрессирующая дистрофия Дюшенна, миодистрофии Дрейфуса и Беккера), дерматомиозитом, полимиозитом, боковым амиотрофическим склерозом, токсической миопатией и др.

Проблема поражения сердечной мышцы и проводящей системы при миодистрофии Эрба-Рота наиболее актуальна, так как именно она в большинстве случаев является причиной летального исхода у таких пациентов [4].

Примером такого поражения является случай с пациентом С., 23 лет. Поступил в больницу скорой медицинской помощи с жалобами на одышку в покое, снижение диуреза, отеки голеней, стоп, выраженную слабость. Из анамнеза известно, что в раннем детстве выявлено наследственное нейромышечное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования – миопатия Эрба-Рота. В 2012 году диагностирована дилатационная кардиомиопатия. В 2014 году на фоне прогрессирования сердечной недостаточности был имплантирован CRT-D с постоянной эндокардиальной атриовентрикулярной стимуляцией в режиме DDD(BIV)

Для корреспонденции: Лобанова Анна Николаевна, тел. +7 (391) 2469408, +79509982778; e-mail: Anochkad@mail.ru; адрес: 660022, г. Красноярск, ул. Партизана Железняка, 1

Corresponding author: Lobanova Anna, tel. +7 (391) 2469408, +79509982778; e-mail: Anochkad@mail.ru; address: Russian Federation, 660022, Krasnoyarsk, Partizana Zheleznyaka Street, 1

R-T. Регулярно принимал амбулаторную терапию, которая включала в себя диуретики, ингибиторы ангиотензинпревращающего фермента (ИАПФ), бета-блокаторы, сердечные гликозиды.

При объективном осмотре при поступлении обращали на себя внимание массивные отеки голеней, стоп, асцит, ослабленное дыхание в нижних отделах легких с обеих сторон, увеличение печени, выступающей на 3 см из-под края реберной дуги.

Лабораторно при поступлении — в общем анализе крови незначительный лейкоцитоз до $10,4 \times 10^9/\text{л}$, в остальном — без особенностей. В биохимическом анализе крови — значительно повышены печеночные ферменты (аланинаминотрансфераза 843,0 Ед/л; аспартатаминотрансфераза 681,0 Ед/л), нарушение электролитного баланса (снижен уровень калия до 3,20 ммоль/л), повышен уровень С-реактивного белка — 90,0 мг/л. В общем анализе мочи — протеинурия 0,168 г/л.

По электрокардиографии регистрировался ритм кардиостимулятора с частотой желудочковых сокращений 125 уд. в минуту.

По эхокардиографии — снижение фракции выброса до 28%, дилатация всех полостей сердца, диффузный гипокинез, недостаточность митрального и трикуспидального клапанов 2-3 степени, легочная гипертензия с систолическим давлением легочной артерии 55–58 мм рт.ст., перикардальный выпот до 0,7 см, в правых отделах электроды электрокардиостимулятора.

По ультразвуковому исследованию (УЗИ) органов брюшной полости и почек — жидкость в брюшной полости до 60 мм, жидкость в плевральных полостях с обеих сторон по 80 мл, гепатоспленомегалия (размеры печени $17,5 \times 13,7 \times 12,5$ см; размеры селезенки $14,0 \times 6,8$ см), контур печени неровный, нечеткий, экзогенность повышена, диффузные изменения в поджелудочной железе, диффузные изменения паренхимы почек.

По рентгенографии органов грудной клетки выявлена правосторонняя нижнедолевая пневмония, начата антибактериальная терапия.

В отделении получал следующую терапию: диуретическую (фуросемид и верошпирон), бета-блокаторы (бисопролол), сердечные гликозиды (дигоксин), препараты калия (аспаркам).

На 8-е сутки стационарного лечения у пациента появилось кровохарканье, проведена фибробронхоскопия, по результатам которой выявлен двусторонний диффузный слабо выраженный бронхит, при исследовании бронхиального дерева справа выявлен геморрагический секрет в небольшом количестве. Начата гемостатическая терапия.

На фоне проводимой терапии отмечалась положительная динамика, явления декомпенсации сердечной недостаточности уменьшились, лабораторно печеночные ферменты с тенденцией к нормализации, восстановился электролитный баланс, инфильтрация легочной ткани по рентгенографии органов грудной клетки на 20-е сутки стационарного лечения в стадии обратного развития. Однако на 25-е сутки резкое ухудшение состояния: появилась рвота, боли в животе. Пациент был осмотрен хирургом, проведено УЗИ органов брюшной полости в динамике, данных за острую хирургическую патологию не выявлено. Осмотрен инфекционистом, данных за острую кишечную инфекцию нет. В дальнейшем пациент был переведен в палату интенсивной терапии. В связи с нарастанием дыхательной недостаточности начата

искусственная вентиляция легких. Учитывая нестабильную гемодинамику, подключена кардиотоническая поддержка, с увеличением дозы препаратов. Лабораторно в общем анализе крови вырос лейкоцитоз до $23,5 \times 10^9/\text{л}$.

Несмотря на проводимую терапию, состояние оставалось крайне тяжелым. По монитору зарегистрирована асистолия, начаты реанимационные мероприятия, в течение 40 минут без эффекта, констатирована биологическая смерть.

По результатам патологоанатомического вскрытия: сердце — размеры $16 \times 12 \times 7$ см, масса 880 г, эпикард тусклый с выраженной инъекцией сосудов, в полости перикарда 250 мл соломенного цвета жидкости. Консистенция сердечной мышцы плотная, в правых отделах смешанные свертки крови, правое ушко заполнено крошковидными массами красно-серого цвета, спаянными с эндокардом правого ушка, толщина стенки левого желудочка 1,6 см, правого 1,1 см, толщина межжелудочковой перегородки 1,3 см, эндокард тусклый, утолщен, плотный, белого цвета, париетальный эндокард левого желудочка с множественными спаянными с ним образованиями округло-овальной формы красно-серого цвета крошковидной консистенции, такие же структуры между папиллярными мышцами. Миокард плотный, на разрезе глинистого вида, серо-коричневого цвета, с множественными полосами плотной консистенции серо-белого цвета. Легкие — масса левое 420 г, правое 500 г. Ткань легкого на разрезе розово-синюшного цвета, полнокровная, с поверхности разреза стекает большое количество крупнопенистой розовой жидкости, бронхи среднего и мелкого калибра вровень с поверхностью разреза, стенки плотные. В нижней и средней долях справа видны по одному очагу конусовидной формы плотной консистенции вишнево-красного цвета, верхушкой обращены к корню, основанием к плевре, вокруг этих очагов легочная ткань более дряблая темно-серого цвета.

По результатам гистологического исследования легких — признаки очагового гемосидероза острых гемодинамических и гемореологических расстройств по типу очаговых кровоизлияний и повсеместных стазов, альвеолярный отек, участки серозно-десквамативной пневмонии, участки карнификации, ателектазов, участки строения геморрагических инфарктов с зоной серозно-гнойного воспаления. Миокард — гипертрофия кардиомиоцитов, полосы фиброзной ткани, периваскулярный кардиосклероз, париетальный фиброз, пристеночный тромбоз с воспалительными тромбами, гидропическая и жировая дистрофия кардиомиоцитов.

Учитывая результаты патологоанатомического исследования, выставлен диагноз — миопатия Эрба-Рота с аутосомно-рецессивным типом наследования, кардиомиопатия с нарушением сердечного ритма. Осложнение — вторичный париетальный тромбэндокардит париетального эндокарда левого желудочка сердца. Тромбоз правого ушка. Тромбоз эмболия ветвей правой легочной артерии. Инфаркт-пневмония в средней и нижней долях правого легкого. Хроническая сердечная недостаточность, стадия декомпенсации. Причина смерти — хроническая сердечная недостаточность в стадии декомпенсации.

При изучении случая смерти, на основании клинико-морфологических данных установлено, что основным заболеванием

является врожденная патология – миопатия Эрба-Рота, имевшая выраженные клинические проявления. При данном виде миопатии поражается не только мышечная ткань поперечно-полосатой мускулатуры, но и сердечная мышца с проявлениями тяжелой формы кардиомиопатии, нарушениями сердечного ритма, что и имело место в данном случае. Основное заболевание

осложнилось вторичным бактериальным тромбэндокардитом париетального эндокарда левого желудочка сердца, что привело к декомпенсации имевшей место у больного хронической сердечной недостаточности и обусловило летальный исход.

Конфликт интересов: Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ/REFERENCES

1. Шаркова И.В., Дадали Е.Л., Угаров И.В., Рыжкова О.П., Поляков А.В. Сравнительный анализ особенностей фенотипов двух распространенных генетических вариантов поясно-конечностной мышечной дистрофии. Нервно-мышечные болезни 2015; 5: 42-48. [Sharkova I.V., Dadali E.L., Ugarov I.V., Ryzhkova O.P., Poljakov A.V. Sravnitel'nyj analiz osobennostej fenotipov dvuh rasprostranennyh geneticheskikh variantov pojasno-konechnostnoj myshechnoj distrofii. Nervno-myshechnye bolezni 2015; 5: 42-48. (In Russ)].
2. Angelini C., Nardetto L., Fanin M., Nascimbeni A-C., Tasca E. Heterogeneous pathogenesis of LGMD2: consequences for therapy. Basic applied mycology. 2007; 17: 173-179.
3. Дадали Е.Л., Шагина О.А., Рыжкова О.П., Руденская Г.Е., Федотов В.П., Поляков А.В. Клинико-генетические характеристики поясно-

- конечностной мышечной дистрофии 2А типа. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2010; 4: 79-83. [Dadali E.L., Shagina O.A., Ryzhkova O.P., Rudenskaja G.E., Fedotov V.P., Poljakov A.V. Kliniko-geneticheskie harakteristiki pojasno-konechnostnoj myshechnoj distrofii 2A tipa. Zhurnal nevrologii i psihiatrii im. S.S. Korsakova. 2010; 4: 79-83. (In Russ)].
4. Страхова О.С., Белозеров Ю.М. Особенности лечения кардиомиопатий у больных с прогрессирующей мышечной дистрофией. Педиатрическая фармакология, 2003; 2: 61-64. [Strahova O.S., Belozarov Ju.M. Osobennosti lechenija kardiomiopatij u bol'nyh s progressirujushhej myshechnoj distrofiej. Pediatricheskaja farmakologija, 2003; 2: 61-64. (In Russ)].

Для цитирования: А.Н. Лобанова, М.М. Петрова, Е.И. Харьков, Н.Ю. Цибульская. Случай миопатии Эрба-Рота. Комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний. 2018; 7 (1): 102-104. DOI: 10.17802/2306-1278-2018-7-1-102-104

To cite: A.N. Lobanova, M.M. Petrova, E.I. Harkov, N.U. Tsibul'skaya The case of Erb-Roth's neuromuscular dystrophy. Complex Issues of Cardiovascular Diseases. 2018; 7 (1): 102-104. DOI: 10.17802/2306-1278-2018-7-1-102-104

УДК 616.12-008

DOI 10.17802/2306-1278-2018-7-1-105-107

МЕТАСТАТИЧЕСКАЯ ОПУХОЛЬ СЕРДЦА ПОД «МАСКОЙ» ПЕРВИЧНОГО ИНФАРКТА МИОКАРДА У ЖЕНЩИНЫ МОЛОДОГО ВОЗРАСТА

И.В. Пономаренко¹, И.А. Сукманова², И.В. Вялова¹

¹ Краевое государственное бюджетное учреждение здравоохранения
«Алтайский краевой кардиологический диспансер», Барнаул, Россия

² Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Алтайский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Барнаул, Россия

Резюме

Новообразования сердца относятся к малоизученной области клинической онкологии и кардиологии, что обусловлено крайней редкостью представленной патологии, отсутствием патогномичных симптомов, значительным разнообразием клинических проявлений и сложностью диагностики. Представлен клинический случай поздней первичной диагностики меланомы кожи по развитию кардиологических осложнений (инфаркт миокарда и рецидивирующие пароксизмальные нарушения ритма сердца) в связи с прорастанием опухоли в миокард левого желудочка.

Ключевые слова

Опухоль • Метастаз • Инфаркт миокарда • Жизнеугрожающие нарушения ритма

Поступила в редакцию: 11.10.2017; поступила после доработки: 11.01.2018, 21.01.18; принята к печати: 23.01.18

METASTATIC TUMOR OF THE HEART PRESENTED AS PRIMARY MYOCARDIAL INFARCTION IN A YOUNGER WOMAN

I. V. Ponomarenko¹, I. A. Sukmanova², I. V. Vyalova¹

¹ Regional State Budgetary Healthcare Institution "Altai Regional Cardiological Dispensary, Barnaul, Russia

² Altai State Medical University, Barnaul, Russia

Abstract

Metastatic tumours requires further investigation in the cardio-oncology field as they are extremely rare and have a large variety of clinical signs and symptoms, complicating the diagnostic process. We present a clinical case of the delayed diagnosis of primary cutaneous melanoma after cardiovascular complications have developed (myocardial infarction and recurrent paroxysmal heart rhythm disturbances). The complications were caused by the tumor invasion into the left ventricular myocardium.

Keywords

Tumor • Metastasis • Myocardial infarction • Life-threatening arrhythmias

Список сокращений

АД	—	артериальное давление	ЧСС	—	частота сердечных сокращений
ИМТ	—	индекс массы тела	ЭКГ	—	электрокардиограмма
ЛЖ	—	левый желудочек	ЭхоКГ	—	эхокардиографии
ПБППГ	—	полная блокада правой ножки пучка Гиса	Mts	—	метастазы
ПМЖА	—	передняя межжелудочковая артерия			

Новообразования сердца относятся к малоизученной области клинической онкологии и кардиологии, что обусловлено крайней редкостью представленной патологии, отсутствием патогномичных симптомов, значительным разнообразием клинических проявлений и сложностью диагностики. Метастатические поражения сердца диагностируются в 30 раз чаще, чем первичные опухоли сердца [1]. В большинстве случаев наблюдаются метастазы (Mts) в сердце при раке легкого, лимфомах, лейкозах, раке молочной железы, меланоме [2]. Mts в сердце почти всегда возникают на далеко зашедшей стадии

заболевания и сочетаются с первичной опухолью или Mts в пределах грудной полости, иногда, впрочем, они становятся первым проявлением злокачественного новообразования. Поражение сердца обычно осуществляется гематогенным и лимфогенным путями, прямым распространением первичной опухоли на сердце или проникновением опухолевых тромбов в правые отделы сердца через систему нижней полой вены [3].

Приводим данные собственного наблюдения.

Пациентка Т., 49 лет, поступила в кардиологическое отделение для больных с инфарктом миокарда (ИМ) КГБУЗ Алтайский