УДК 61.616.1.12-089.84

DOI 10.17802/2306-1278-2019-8-3-130-135

ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ ТЯЖЕЛОЙ АОРТАЛЬНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ У ПОДРОСТКА 14 ЛЕТ НА ФОНЕ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Л.Н. Игишева¹✉, А.А. Аникеенко^{1,2}, Р.А. Корнелюк^{1,2}, М.В. Кулавская², Н.Г. Перевалова²

¹Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний», Сосновый бульвар, 6, Кемерово, Российская Федерация, 650002; ²Государственное бюджетное учреждение здравоохранения Кемеровской области «Кемеровский областной клинический кардиологический диспансер имени академика Л.С. Барбараша», Сосновый бульвар, 6, Кемерово, Российская Федерация, 650002

Основные положения

• В статье представлены современные литературные данные по дисплазии соединительной ткани у детей в сочетании с клапанными пороками сердца. Описан клинический случай ребенка с недостаточностью аортального клапана на фоне дисплазии соединительной ткани, особенности послеоперационного периода и отдаленные результаты.

Резюме

Проведен анализ медицинской документации пациента детского возраста с выраженной недостаточностью аортального и митрального клапанов на фоне синдрома недифференцированной дисплазии соединительной ткани. Изучалась динамика клинических, лабораторных показателей, результатов инструментальных исследований до и после оперативного лечения, а также отдаленные результаты, включая оценку качества жизни.

Ключевые слова

Врожденные пороки сердца • Синдром дисплазии соединительной ткани • Недостаточность аортального клапана • Протезирование

Поступила в редакцию: 31.07.19; поступила после доработки: 15.08.19; принята к печати: 30.08.19

DIAGNOSIS AND TREATMENT OF SEVERE AORTIC REGURGITATION IN A 14-YEAR-OLD PATIENT WITH CONNECTIVE TISSUE DISEASE: A CLINICAL CASE

L.N. Igisheva¹✉, A.A. Anikeenko^{1,2}, R.A. Kornelyuk^{1,2}, M.V. Kulavskaya², N.G. Perevalova²

¹Federal State Budgetary Institution "Research Institute for Complex Issues of Cardiovascular Diseases", 6, Sosnoviy Blvd., Kemerovo, Russian Federation, 650002; ²State Budgetary Healthcare Institution of the Kemerovo Region "Kemerovo Regional Clinical Cardiology Dispensary n.a. Academician L.S. Barbarash", 6, Sosnoviy Blvd., Kemerovo, Russian Federation, 650002

Highlights

• The article highlights recent data about connective tissue disease combined with valvular heart disease. A clinical case of a child with aortic valve regurgitation and connective tissue dysplasia who underwent aortic valve replacement is reported. The postoperative period and long-term outcomes are presented.

Abstract

Medical records of a patient presented with severe aortic and mitral regurgitation and connective tissue dysplasia were reviewed. Clinical, laboratory and instrumental findings were collected at baseline and after the surgery. Long-term outcomes, including quality of life, were estimated.

Keywords

Congenital heart defects • Connective tissue disease • Valvular heart disease • Aortic valve regurgitation • Valve replacement

Received: 31.07.19; received in revised form: 15.08.19; accepted: 30.08.19

Список сокращений

АК – аортальный клапан ДСТ – дисплазии соединительной ткани

Для корреспонденции: Игишева Людмила Николаевна, e-mail: igisheva@ya.ru, тел. +7 (923) 612-09-30; адрес: 650002, Россия, г. Кемерово, Сосновый бульвар, 6

Corresponding author: Igisheva Lyudmila N., e-mail: igisheva@ya.ru, phone +7 (923) 612-09-30; address: Russian Federation, 650002, Kemerovo, 6, Sosnoviy Blvd.

иАПФ – ингибиторы ангиотензин-превращающего фермента	ТК – трикуспидальный клапан
МК – митральный клапан	ФВ ЛЖ – фракция выброса левого желудочка
ННСТ – наследственные нарушения соединительной ткани	ЭКГ – электрокардиография
ОР – отделения реанимации	ЭКМО – экстракорпоральная мембранная оксигенация
СТ – соединительная ткань	ЭхоКГ – эхокардиография

Введение

В структуре общей детской инвалидности на протяжении многих лет 2–3-е место занимает инвалидность, связанная с врожденными аномалиями развития, треть из которых составляют врожденные пороки сердца и сосудов [2]. Среди множества разновидностей врожденных пороков сердца особое место занимают клапанные пороки: клапанный стеноз, клапанная недостаточность или пролапс клапана [4, 6]. Пороки клапанов возникают, когда наблюдается неполное закрытие клапана или же недостаточное его открытие, что приводит к нарушению внутрисердечной гемодинамики. Причины, приводящие к болезни клапанного аппарата сердца, могут быть различны. В детской кардиологии и кардиохирургии специалисты чаще диагностируют врожденные анатомические дефекты клапанного аппарата, причиной которых, как известно, могут быть перенесенные инфекции, иммунные воспалительные процессы, а также наследственные нарушения соединительной ткани (ННСТ) [1].

ННСТ – гетерогенная группа моногенных заболеваний, обусловленных генетическими дефектами синтеза и/или распада белков внеклеточного матрикса либо нарушением морфогенеза соединительной ткани (СТ). Дисплазии соединительной ткани (ДСТ) – ННСТ мультифакториальной природы, объединенные в синдромы и фенотипы на основе общности внешних и/или висцеральных признаков и характеризующиеся многообразием клинических проявлений – от доброкачественных субклинических форм до полиорганной и полисистемной патологии с прогрессирующим течением. Классификация ННСТ выделяет две основные группы. Первая группа – это моногенные заболевания с выявленным типом наследования и очерченной клинической симптоматикой: синдромы Марфана, Элерса-Данло, несовершенный остеогенез, ряд других синдромов [7]. В англоязычных странах для их обозначения используют понятие «наследственные коллагеновые болезни» (Hereditary Disorders of Collagen) или «генетические коллагеновые болезни» (Genetic Disorders of Collagen) [7]. Вторая – это генетически гетерогенная группа детей с конституциональными особенностями соединительной ткани, которые составляют основу для формирования патологии различных органов.

Вследствие отсутствия точной диагностики популяционная частота ДСТ не изучена, однако встречаются они значительно чаще моногенных форм [12]. ДСТ включает такие сердечные аномалии, как изолированный пролапс клапана сердца, пролапсы сразу нескольких клапанов сердца, изолированная аортальная регургитация, аневризма легочной артерии и др. Существуют аномалии соединительной ткани и в виде стертых, недифференцированных форм, которые объединяют в такое понятие, как «дисплазия соединительной ткани» [7], или такие изменения соединительной ткани, фенотипические и клинические проявления при которых, с одной стороны, свидетельствуют о наличии соединительнотканного дефекта, а с другой – не укладываются ни в один из известных генетически обусловленных синдромов мезенхимальной недостаточности [12].

Все проявления ННСТ подразделяются на группы в зависимости от вовлеченных в патологический процесс органов и систем. Наиболее частым проявлением ННСТ сердечно-сосудистой системы являются клапанные пороки сердца [5]. В основе диспластических изменений структур сердца лежит дефект синтеза коллагена III типа, который ведет к истончению фиброзного слоя, увеличению, разрыхлению створок клапанов. При этом в генетически детерминированном процессе разрушается и утрачивается архитектура коллагеновых и эластических структур соединительной ткани с накоплением в рыхлом фиброзном слое кислых мукополисахаридов, что не сопровождается признаками воспаления. Клапаны сердца, будучи соединительнотканными образованиями, повреждаются в первую очередь, и наиболее часто развивается дисфункция митрального клапана (МК) – как в изолированном виде, так и в сочетании с другими врожденными или приобретенными пороками.

В соответствии с общепризнанными подходами стратификация риска сердечно-сосудистых осложнений и смерти при клапанных пороках должна основываться, прежде всего, на оценке степени выраженности регургитации и определении толщины створок клапана. Последняя характеризует наличие и степень выраженности их миксоматозной дегенерации. Основную роль в развитии миксоматозной дегенерации клапанов отводят патологии

экстрацеллюлярного матрикса. Описана редкая наследственная форма миксоматозной дистрофии клапанного аппарата сцепленная с X-хромосомой. Синдром характеризуется прогрессирующим поражением митрального или/и аортального, иногда ТК сердца. Как известно, при толщине створки 5 мм и более достоверно повышается суммарная вероятность внезапной смерти, эндокардита и церебральных эмболий, вероятность развития клапанной недостаточности, разрыва хорд, желудочковых нарушений ритма и такие пациенты могут быть отнесены к группе высокого риска [9]. Лечение заболевания не разработано, однако обосновано назначение препаратов, улучшающих биоэнергетические процессы в тканях (магнерот, левокарнитин, коэнзим Q10) [9].

Цель: представить клинические и инструментальные особенности ребенка с выраженной недостаточностью аортального и МК с признаками миксоматоза на фоне синдрома ННСТ.

В течение 7 лет под наблюдением находился четырнадцатилетний мальчик, перенесший операцию протезирования аортального клапана (АК) в возрасте 11 лет в Научно-исследовательском институте комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний г. Кемерово. Проводился ретроспективный анализ медицинской документации (амбулаторная карта пациента, медицинские карты стационарного больного, протоколы операций), изучались результаты мультиспиральной компьютерной томографии, динамика клинических данных, лабораторных и эхокардиографических показателей до и после оперативного лечения на стационарном и амбулаторном этапах. Проведена комплексная оценка состояния здоровья по опроснику «PEDsQL», модифицированного под кардиологический модуль.

Сразу после рождения у ребенка был заподозрен порок сердца (аускультативно определялся систолический шум над областью сердца), однако по результатам эхокардиографии (ЭхоКГ) было выявлено лишь открытое овальное окно. В динамике ЭхоКГ не проводилась. При анализе амбулаторной карты пациента было выявлено, что в 2-летнем возрасте ребенка при выполнении электрокардиографии (ЭКГ) зарегистрировано резкое отклонение электрической оси сердца вправо, отмечались признаки гипертрофии правого желудочка, неполная блокада правой ножки пучка Гиса, укорочение интервала PQ и диффузные нарушения процессов реполяризации. С данными ЭКГ-изменениями ребенок у детского кардиолога не наблюдался. Далее по данным амбулаторной карты ребенка было выяснено, что в возрасте 6 лет в рамках диспансеризации мальчику впервые была проведена ЭхоКГ, по результатам которой была диагностирована недостаточность митрального, аортального и трикуспидального клапанов (ТК) с миксоматозными изменениями. Пациенту была рекомендована консультация генетика, был вы-

ставлен диагноз: недифференцированная дисплазия соединительной ткани, Эллерсо-подобный фенотип и рекомендована медикаментозная терапия ингибиторами ангиотензин-превращающего фермента (иАПФ) и мочегонными препаратами. Назначенное лечение ребенок не получал. В возрасте 11 лет по месту жительства у ребенка выявлена кардиомегалия, снижение фракции выброса левого желудочка (ФВ ЛЖ). Мальчик госпитализирован в кардиологическое отделение, где выявлена регургитация на АК 4 ст, диспластические изменения ТК, МК, значительная дилатация левого желудочка, ФВ ЛЖ 43 %, визуализировались участки дискинезии миокарда. МКСТ сердца и сосудов других изменений не выявила. По результатам проведенного холтеровского мониторирования ЭКГ имели место нарушения ритма сердца в виде желудочковой экстрасистолии, «пробежек» желудочковой тахикардии.

При объективном осмотре отмечались признаки сердечной недостаточности в виде одышки, усиливавшейся при длительной физической нагрузке, участие вспомогательной мускулатуры в акте дыхания. На основании клинической картины и данных инструментальных методов обследования мальчику было проведено оперативное лечение порока сердца.

В условиях искусственного кровообращения выполнено протезирование АК механическим протезом «St.Jude-23» (St. Jude Medical, США). В интраоперационном периоде не отмечалось каких-либо особенностей, сердечная деятельность восстановилась спустя 5 минут после снятия зажима с аорты, отлучение от искусственного кровообращения выполнено при минимальных дозах инотропной поддержки. Послеоперационный период протекал благоприятно, и через сутки пациент был переведен из отделения реанимации (ОР) в кардиохирургию. На момент перевода ФВ ЛЖ была 40%. На 7-е сутки после операции отмечалось нарастание симптомов сердечной недостаточности, снижение ФВ ЛЖ до 18%, и ребенок вновь был переведен в ОР. В первые часы пребывания в реанимации у мальчика в клинической картине стремительно прогрессировала сердечная недостаточность с последующим развитием кардиогенного шока на фоне нарастающих доз инотропных препаратов. Экстренно посредством канюляции бедренной вены и бедренной артерии начата процедура вено-артериальной экстракорпоральной мембранной оксигенации (ЭКМО), благодаря чему удалось добиться стабилизации гемодинамики. Спустя час после начала ЭКМО диагностирована тампонада сердца. В операционной при рестернотомии обнаружена и ушита перфорация стенки правого желудочка. Интенсивная терапия во время ЭКМО, помимо симпатомиметической поддержки, дополнялась однократной инфузией левосимендана. На 5-е сутки от начала экстракорпоральной

поддержки на фоне стабилизации гемодинамики и восстановления сократительной способности миокарда процедура ЭКМО была прекращена. Следует отметить, что у ребенка присутствовали лабораторные и инструментальные признаки повреждения миокарда, однако диагностического уровня последние не достигали. На 12-е сутки нахождения в реанимации у пациента отмечается клиническая и лабораторная картина генерализованной инфекции при отрицательных бактериологических тестах, назначена комбинация антибиотиков резерва. Значение теста активности эндотоксина составило 0,7. Коллективно было принято решение о проведении сеанса селективной сорбции липополисахарида с положительной динамикой. На 16-е сутки пребывания в ОР состояние ребенка стабилизировалось, ФВ ЛЖ увеличилась до 39%.

Стоит также отметить, что пациенту было проведено гистологическое исследование миокарда ушка правого предсердия: в материале были найдены миокардиоциты с розовой цитоплазмой, с мелкими вытянутыми нормохромными ядрами. Эндокард и эпикард утолщены, фиброзированы, пучки коллагена местами расположены плотно. От эндокарда тонкие коллагеновые волокна врастают в миокард. На отдельных участках пристеночные фибриновые тромбы. Было сделано заключение о наличии морфологической картины фиброэластоза с пристеночным тромбозом, что свидетельствовало о неблагоприятном прогнозе и неэффективности фармакотерапии. Тем не менее, на фоне терапии, которая проводилась в течение 6 месяцев, – иАПФ (эналаприл 2,5 мг/сут), мочегонные препараты (гипотиазид 25 мг/сут, лазикс 5 мг/сут), дигоксин 125 мкг/сут, варфарин 3,125 мг/сут, кардиомагнил 50 мг/сут и высокие дозы L-карнитина по 10 мл/сут (100 мг/кг) – признаки сердечной недостаточности купировались, ФВ ЛЖ, по данным ЭхоКГ, нормализовалась. иАПФ и антикоагулянты непрямого действия пациент получает по настоящее время, дигоксин был отменен при фракции выброса ЛЖ 67%, L-карнитин – через 6 месяцев после оперативного лечения. Важно отметить, что L-карнитин, обеспечивает транспорт жирных кислот в клетках и образует АТФ-молекулы, которые служат источником энергии для всех организменных процессов. Препарат оказывает антигипоксическое, анаболическое воздействие, обеспечивает стимуляцию регенеративной активности тканей [3]. На фоне данной фармакотерапии общее состояние нормализовалось, у ребенка купировались признаки сердечной недостаточности, по данным ЭхоКГ, уменьшились признаки ремоделирования миокарда, нормализовалась ФВ ЛЖ, динамика которого представлена на Рисунке.

Через 3,5 года после проведенного оперативного вмешательства на амбулаторном этапе пациенту

была проведена комплексная оценка здоровья (по опроснику PEDsQL, кардиологический модуль), по результатам которой было выявлено, что развитие находилось на уровне ниже среднего, имелась задержка речевого развития, а психоэмоциональное и социальное функционирование не страдали, что свидетельствовало об удовлетворительном качестве жизни мальчика.

Заключение

Диагностика и лечение ННСТ – один из самых сложных разделов медицинской науки. К ННСТ относятся и редко встречающиеся моногенные формы, и целый ряд генетически неоднородных, но близких по своим фенотипическим и клиническим проявлениям форм, которые следует называть дисплазиями соединительной ткани. В случае с нашим пациентом выраженная недостаточность АК на фоне недифференцированной дисплазии соединительной ткани сочеталась и с другими клапанными дефектами, а именно – недостаточностью МК и ТК с миксоматозными изменениями, что позволяет предположить наличие у него редкой патологии – X-сцепленной миксоматозной клапанной дистрофии. В послеоперационном периоде у мальчика развилась острая сердечная недостаточность, которая успешно разрешилась за счет своевременной имплантации устройства для механической поддержки кровообращения. Длительный прием L-карнитина в комплексе с препаратами, обеспечивающими инотропную поддержку, нейрогуморальную разгрузку миокарда, привел к окончательной нормализации внутрисердечной гемодинамики и стабильному соматическому состоянию пациента с наследственной генетически детерминированной патологией соединительной ткани. Всем пациентам с подобной клинической симптоматикой необходимо проведение генетического анализа, что позволит в перспективе при верификации генного дефекта создать персонализированную программу ведения подобных больных.

Рисунок. Динамика сократительной способности миокарда в послеоперационном периоде на фоне стандартной комбинированной фармакотерапии с включением L-карнитина
Figure. The effects of combined therapy with L-carnitine on the values of the ejection fraction in the postoperative period

Конфликт интересов

Л.Н. Игишева заявляет об отсутствии конфликта интересов. А.А. Аникеенко заявляет об отсутствии конфликта интересов. Р.А. Корнелюк заявляет об отсутствии конфликта интересов. М.В. Кулавская заявляет об отсутствии конфликта интересов.

Информация об авторах

Игишева Людмила Николаевна, доктор медицинских наук, старший научный сотрудник лаборатории моделирования управленческих технологий Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний», Российская Федерация, Кемерово;

Корнелюк Роман Александрович, врач анестезиолог-реаниматолог отделения анестезиологии и реанимации, лаборант-исследователь лаборатории критических состояний Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний»; врач анестезиолог-реаниматолог в кабинете рентгенохирургических методов диагностики и лечения Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Кемеровской области «Кемеровский областной клинический кардиологический диспансер имени академика Л.С. Барбараша, Российская Федерация, Кемерово;

Аникеенко Александра Александровна, аспирант Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Научно-исследовательский институт комплексных проблем сердечно-сосудистых заболеваний»; врач-педиатр отделения детской кардиологии Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Кемеровской области «Кемеровский областной клинический кардиологический диспансер имени академика Л.С. Барбараша, Российская Федерация, Кемерово;

Кулавская Марианна Викторовна, врач детский кардиолог отделения детской кардиологии Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Кемеровской области «Кемеровский областной клинический кардиологический диспансер имени академика Л.С. Барбараша, Российская Федерация, Кемерово;

Передалова Наталья Григорьевна, врач детский кардиолог отделения детской кардиологии Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Кемеровской области «Кемеровский областной клинический кардиологический диспансер имени академика Л.С. Барбараша, Российская Федерация, Кемерово.

Вклад авторов в статью

ИЛН – получение данных исследования, написание статьи, утверждение окончательной версии для публикации, полная ответственность за содержание;

КРА – интерпретация данных исследования, внесение корректив в статью, утверждение окончательной версии для публикации, полная ответственность за содержание;

ААА – интерпретация данных исследования, внесение корректив в статью, утверждение окончательной версии для публикации, полная ответственность за содержание;

КМВ – интерпретация данных исследования, внесение корректив в статью, утверждение окончательной версии для публикации, полная ответственность за содержание;

ПНГ – интерпретация данных исследования, внесение корректив в статью, утверждение окончательной версии для публикации, полная ответственность за содержание.

Н.Г. Передалова заявляет об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование

Авторы заявляют об отсутствии финансирования исследования.

Author Information Form

Igisheva Lyudmila N., PhD, senior researcher at the Laboratory of Technology Modeling Management, Federal State Budgetary Institution "Research Institute for Complex Issues of Cardiovascular Diseases", Kemerovo, Russian Federation;

Kornelyuk Roman A., intensivist at the Intensive Care Unit, assistant at the Laboratory of Critical Conditions, Federal State Budgetary Institution "Research Institute for Complex Issues of Cardiovascular Diseases", Kemerovo, Russian Federation; intensivist at the Endovascular Surgery and Diagnosis Unit, State Budgetary Healthcare Institution of the Kemerovo Region "Kemerovo Regional Clinical Dispensary n.a. Academician L.S. Barbarash, Kemerovo, Russian Federation;

Anikeenko Aleksandra A., PhD student, Federal State Budgetary Institution "Research Institute for Complex Issues of Cardiovascular Diseases", Kemerovo, Russian Federation; pediatrician at the Pediatric Cardiology Department, State Budgetary Healthcare Institution of the Kemerovo Region "Kemerovo Regional Clinical Dispensary n.a. Academician L.S. Barbarash, Kemerovo, Russian Federation;

Kulavskaya Marianna V., pediatric cardiologist at the the Pediatric Cardiology Department, State Budgetary Healthcare Institution of the Kemerovo Region "Kemerovo Regional Clinical Cardiology Dispensary n.a. Academician L.S. Barbarash", Kemerovo, Russian Federation;

Perevalova Natalia G., pediatric cardiologist at the the Pediatric Cardiology Department, State Budgetary Healthcare Institution of the Kemerovo Region "Kemerovo Regional Clinical Cardiology Dispensary n.a. Academician L.S. Barbarash", Kemerovo, Russian Federation.

Authors Contribution Statement

ILN – data collection, manuscript writing, approval of the final version, fully responsible for the content;

KRA – data interpretation, editing, approval of the final version, fully responsible for the content;

AAA – data interpretation, editing, approval of the final version, fully responsible for the content;

KMV – data interpretation, editing, approval of the final version, fully responsible for the content;

PNG – data interpretation, editing, approval of the final version, fully responsible for the content.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Акатова Е.В., Вершинина М.В., Викторова И.А и др. Диагностика и лечение наследственных и многофакторных нарушений соединительной ткани. Национальные клинические рекомендации. Минск: Профессиональные издания; 2015.
2. Джонас А.Р. Хирургическое лечение врожденных пороков сердца. Москва: «Гэотар-Медиа»; 2017.
3. Диниколантонио Дж.Дж., Лави К.Дж., Фарес Х., Менезес А.Р., Окиф Дж.Х. L-карнитин для вторичной профилактики сердечно-сосудистых заболеваний: систематический обзор литературы и метаанализ. Русский медицинский журнал: Кардиология. 2012; 12: 651–656
4. Карасков А.М., Астапов Д.А., Демидов Д.П., Семенова Е.И., Исайн М.В., Сапегин А.В., Сластин Я.С. Каркасные биопротезы в аортальной позиции: анализ непосредственных результатов на основе ретроспективного исследования. Комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний. №2. 2016. 14–19.
5. Мартынов А.И., Нечаева Г.И., Акатова Е.В., Вершинина М.В., Викторова И.А., Гольцова Л.Г. и др. Клинические рекомендации Российского научного медицинского сообщества терапевтов по диагностике, лечению и реабилитации пациентов с дисплазией соединительной ткани (первый пересмотр). – Медицинский вестник Северного Кавказа. 2018; 13 (1-2):137-209. doi: 10.14300/mnnc.2018.13037. doi: 10.14300/mnnc.2018.13037
6. Baumgarther H., Falk V., Bax J.J., Bonis M., Hamm C., Holm P.J. et al. 2017/ESC/EAGTS Guidelines for the management of valvular heart disease. European Heart Journal. 2017; 38: 2739–2791. doi:10.1093/eurheartj/ehx391.
7. Joseph A.W., Joseph S.S., Francomano C.A., Kontis T.C.

- Characteristics, diagnosis and management of Ehlers-Danlos Syndromes: a review. Jama Facil Plast Surg. 2018; 20 (1):70-75. doi:10.1001/jamafacial.2017.0793
8. Breen M.J.. What becomes of the Broken-hearted. Jama Cardiology. 2017 Dec 1;2(12):1297. doi:10.1001/jamacardio.2017.2270
9. Ma P.H., Sachdeva R., Wilson E.C., Guzzetta N.A. Longitudinal Echocardiographic Evaluation of an Unusual Presentation of X-Linked Myxomatous Valvular Dystrophy Caused by Filamin A Mutation. Semin Cardiothorac Vasc Anesth. 2016 Sep;20(3):240-5. doi: 10.1177/1089253216640088.
10. Shaw N. J. Osteoporosis in paediatrics. Arch. Dis. Child. 2017; 92 (2): 169–175. DOI: 10.1136/adc.2006.105791
11. Szodoray P., Hajas A., Kardos L., Dezso B., Soos G., Zold E., Vegh J., Csipo I., Nakken B., Zeher M., Szegedi G., Bodolay E. .Distinct phenotypes in mixed connective tissue disease: subgroups and survival. Lupus 2012;21:1412–22. doi: 10.1177/0961203312456751.
12. Gunnarsson R., Molberg O., Gilboe I.M., Gran J.T.; PAHNOR1 Study Group. The prevalence and incidence of mixed connective tissue disease: a national multicentre survey of Norwegian patients. Ann Rheum Dis. 2017 Jun;70(6):1047–51. doi: 10.1136/ard.2010.143792.
13. Maldonado M., Perez M., Pignac-Kobinger J., Triana E., Tozman E., Greidinger E.L., Hoffman R.W. Clinical and Immunologic Manifestations of Mixed Connective Tissue Disease (MCTD) in Miami Population Compared to Midwestern Caucasian MCTD Population. J Rheumatol. 2018;35:429–37.
14. Hoffman R.W., Greidinger E.L. .Mixed connective tissue disease. Curr Opin Rheumatol. 2018;12:386-90.

REFERENCES

1. Akatova E.V., Vershinina M.V., Viktorova I.A i dr. Diagnostika i lechenie nasledstvennyh i mnogofaktornyh narushenij soedinitel'noj tkani. Nacional'nye klinicheskie rekomendacii. Minsk: Professional'nye izdaniya; 2015. (In Russian)
2. Dzhonas A.R. Hirurgicheskoe lechenie vrozhdennyh porokov serdca. Moskva: «Geotar-Media»; 2017. (In Russian)
3. Dinikolantonio Dzh.Dzh., Lavi K.Dzh., Fares H., Menezes A.R., Okif Dzh.H. L-karnitin dlya vtorichnoj profilaktiki serdechno-sosudistyh zaboolevanij: sistematicheskij obzor literatury i metaanaliz. Russkij medicinskij zhurnal: Kardiologiya. 2012; 12: 651–656 (In Russian)
4. Karaskov A.M., Astapov D.A., Demidov D.P., Semenova E.I., Isayan M.V., Sapegin A.V., Slastin Y.S. Stented bioprosthesis in aortic position: analysis of the early results based on a retrospective study. Complex Issues of Cardiovascular Diseases. 2016;(2):14-19. (In Russian) <https://doi.org/10.17802/2306-1278-2016-2-14-19>
5. Martynov A.I., Nechaeva G.I., Akatova E.V., Vershinina M.V., Viktorova I.A., Gol'cova L.G. et al. Guidelines of the russian scientific medical society of internal medicine on the diagnosis, treatment and rehabilitation of patients with the connective tissue displasia (first edition). Medical News of North Caucasus. 2018; 13 (1-2):137-209. (In Russian) doi: 10.14300/mnnc.2018.13037
6. Baumgarther H., Falk V., Bax J.J., Bonis M., Hamm C., Holm P.J. et al. 2017/ESC/EAGTS Guidelines for the management of valvular heart disease. European Heart Journal. 2017; 38: 2739–2791. doi:10.1093/eurheartj/ehx391.
7. Joseph A.W., Joseph S.S., Francomano C.A., Kontis T.C.

- Syndromes: a review. Jama Facil Plast Surg. 2018; 20 (1):70-75. doi:10.1001/jamafacial.2017.0793
8. Breen M.J.. What becomes of the Broken-hearted. Jama Cardiology. 2017 Dec 1;2(12):1297. doi:10.1001/jamacardio.2017.2270
9. Ma P.H., Sachdeva R., Wilson E.C., Guzzetta N.A. Longitudinal Echocardiographic Evaluation of an Unusual Presentation of X-Linked Myxomatous Valvular Dystrophy Caused by Filamin A Mutation. Semin Cardiothorac Vasc Anesth. 2016 Sep;20(3):240-5. doi: 10.1177/1089253216640088.
10. Shaw N. J. Osteoporosis in paediatrics. Arch. Dis. Child. 2017; 92 (2): 169–175. DOI: 10.1136/adc.2006.105791
11. Szodoray P., Hajas A., Kardos L., Dezso B., Soos G., Zold E., Vegh J., Csipo I., Nakken B., Zeher M., Szegedi G., Bodolay E. .Distinct phenotypes in mixed connective tissue disease: subgroups and survival. Lupus 2012;21:1412–22. doi: 10.1177/0961203312456751.
12. Gunnarsson R., Molberg O., Gilboe I.M., Gran J.T.; PAHNOR1 Study Group. The prevalence and incidence of mixed connective tissue disease: a national multicentre survey of Norwegian patients. Ann Rheum Dis. 2017 Jun;70(6):1047–51. doi: 10.1136/ard.2010.143792.
13. Maldonado M., Perez M., Pignac-Kobinger J., Triana E., Tozman E., Greidinger E.L., Hoffman R.W. Clinical and Immunologic Manifestations of Mixed Connective Tissue Disease (MCTD) in Miami Population Compared to Midwestern Caucasian MCTD Population. J Rheumatol. 2018;35:429–37.
14. Hoffman R.W., Greidinger E.L. .Mixed connective tissue disease. Curr Opin Rheumatol. 2018;12:386-90.

Для цитирования: Л.Н. Игишева, А.А. Аникеенко, Р.А. Корнелюк, М.В. Кулавская, Н.Г. Перевалова. Особенности диагностики и лечения тяжелой аортальной недостаточности у подростка 14 лет на фоне дисплазии соединительной ткани (клинический случай). Комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний. 2019; 8 (3): 130-135. DOI: 10.17802/2306-1278-2019-8-3-130-135

To cite: L.N. Igisheva, A.A. Anikeenko, R.A. Kornelyuk, M.V. Kulavskaya, N.G. Perevalova. Diagnosis and treatment of severe aortic regurgitation in a 14-year-old patient with connective tissue disease: a clinical case. Complex Issues of Cardiovascular Diseases. 2019; 8 (3): 130-135. DOI: 10.17802/2306-1278-2019-8-3-130-135