

УДК 616.12-039.42

Рідкісні хвороби серця – хвороби-сирітки

Посилання: Онищук Л. Рідкісні хвороби серця – хвороби-сирітки // Кардіохірургія та інтервенційна кардіологія. – 2018. – № 1. – С. 65–69.

To cite this article: Onyshchuk L. Rare heart diseases – orphan diseases. *Cardiac Surgery and Interventional Cardiology*. 2018;1(20):65-69 (in Ukr.).

3–4 листопада 2017 р. у м. Львові відбулася V Всеукраїнська науково-практична конференція «Хвороби-сирітки в кардіології». Захід був організований з ініціативи керівництва Української асоціації фахівців з ехокардіографії, Медичного центру Святої Параскеви та кафедри променевої діагностики факультету післядипломної освіти (ФПО) Львівського національного медичного університету (ЛНМУ) імені Данила Галицького. У конференції взяли участь понад 300 лікарів і щонайменше 33 доповідачі за два дні. Із доповідями виступили не тільки відомі вітчизняні вчені-кардіологи, а й провідні іноземні спеціалісти. Почесним гостем заходу стала професор Gabriele Hessling (департамент електрофізіології Центру серця в м. Мюнхені, Німеччина).

Цьогоріч багато уваги на конференції було присвячено рідкісним розладам серцевого ритму та провідності, проблемам легеневої гіпертензії й питанням лікування серцево-судинної патології у вагітних.

Відкрили конференцію та привітали її учасників **головний позаштатний спеціаліст із функціональної діагностики департаменту охорони здоров'я Львівської обласної адміністрації, завідувач кафедри променевої діагностики ФПО ЛНМУ імені Данила Галицького, професор Юрій Андрійович Іванів та голова Товариства рідкісних хвороб серця, кандидат медичних наук, доцент кафедри Неля Дмитрівна Орищин.**

У вступному слові було відзначено, що цю конференцію можна вважати ювілейною: вже п'ятий рік поспіль із метою обговорення питань діагностики й лікування рідкісних хвороб серця у Львові збирається доволі велика аудиторія, що свідчить про актуальність цих проблем у кардіології та значну зацікавленість практичних лікарів. Неординарні випадки в клінічній практиці змушують учених і практичних лікарів шукати нову інформацію, постійно вдосконалювати свої знання, щоб гідно справлятися з головним завданням медицини – рятувати людські життя.

Наукова програма заходу розпочалася з доповіді **завідувача кафедри функціональної діагностики Національної медичної академії післядипломної освіти (НМАПО) імені П.Л. Шупика (м. Київ), доктора медичних наук, професора Олега Йосиповича Жарінова**, який розглянув особливості лікування ідіопатичної фібриляції передсердь (ФП). В Україні ідіопатична ФП трапляється у 3 % випадків серед усіх видів ФП. Цей діагноз встановлюють у пацієнтів віком понад 60 років за умови відсутності етіологічного фактора порушення ритму (T.S. Potpara та співавт., 2014). Проте існує ймовірність виникнення ідіопатичної ФП і в молодому віці. Професор О.Й. Жарінов описав клінічний випадок лікування 21-річного пацієнта з малосимптомною персистентною ФП, який не відповідав на медикаментозну антиаритмічну терапію (ААТ). Лектор підкреслив, що в пацієнтів з ідіопатичною ФП дуже важливо оцінити наявність структурної хвороби серця (СХС) за допомогою всіх доступних сучасних інструментальних методів діагностики. Від цього залежать результати оцінювання серцево-судинного ризику та базисне лікування.

Відповідно до міжнародних рекомендацій у пацієнтів після першого епізоду ФП ААТ не призначають. Питання щодо постійної ААТ можна розглядати тільки після другого епізоду ФП. Тривала антитромботична терапія може не застосовуватися в тих пацієнтів, у яких немає факторів ризику виникнення серцево-судинних ускладнень (0 балів за шкалою CHA₂DS₂VASc), а також якщо відсутні рецидиви й не планується проведення радіочастотної катетерної абляції (РЧКА). Проведення РЧКА в пацієнтів із ФП є доцільним у разі пароксизмальної або персистентної ФП, при відносно нетривалому анамнезі аритмії та за відсутності вираженої СХС.

Доцент кафедри функціональної діагностики НМАПО ім. П.Л. Шупика Віктор Олександрович Куць розповів про ідіопатичні шлуночкові аритмії (ША).

У здорових молодих людей зі структурно інтактним серцем можливе виникнення таких типів ША: 1) шлуночкові екстрасистоля чи парасистоля; 2) прискорений шлуночковий ритм; 3) шлуночкові тахікардії (ШТ) – моно-морфні та поліморфні; 4) фібриляція шлуночків. Шлуночкова екстрасистоля може бути як симптомною, так і безсимптомною, що залежить від кількості екстрасистол. У пацієнтів із ША через деякий час може спостерігатися формування систолічної дисфункції лівого шлуночка (ЛШ), яка в подальшому трансформується в аритмогенну кардіоміопатію.

Серед ідіопатичних ШТ найчастіше трапляються тахікардії з вихідного тракту (ВТ) правого шлуночка й різні форми фасцикулярних тахікардій. Зазвичай вони маніфестують у віці 30–50 років (D. Diez та співавт., 2010).

Фасцикулярні ШТ у 90 % випадків представлені задньою фасцикулярною лівошлуночковою тахікардією з графікою блокади правої ніжки пучка Гіса (ПНПГ) і відхиленням електричної осі серця вліво. При цьому виді ШТ ефективним є застосування верапамілу або аденозину.

Згідно з міжнародними рекомендаціями рідкісні поодинокі шлуночкові екстрасистоли в пацієнтів без СХС за відсутності клінічної симптоматики необхідно розглядати як варіант норми. При цьому в таких пацієнтів за умови безсимптомної чи малосимптомної шлуночкової екстрасистої ААТ і РЧКА не показані. У пацієнтів із симптомними епізодами нестійких ША можливе призначення β-адреноблокаторів (β-АБ) або недигідропіридинових блокаторів кальцієвих каналів.

Лікар-кардіолог Bartosz Szafran (кардіологічний центр «Pro Corde», м. Вроцлав, Польща) представив клінічний випадок фібриляції шлуночків у молодого чоловіка, в якого розвинулася клінічна смерть і була проведена серцево-легенева реанімація під час футбольного матчу. Лектор наголосив: заходи серцево-легеневої реанімації були успішними завдяки тому, що розпочалися через 2–3 хв після початку клінічної смерті, було встановлено центральний венозний доступ (зовнішня яремна вена) та проведено відновлення серцевого ритму за допомогою дефібриляції. Під час стаціонарного лікування в результаті проведення холтеровського моніторингу ЕКГ було підтверджено синдром подовженого інтервалу QT. Пацієнту рекомендували встановлення кардіовертера-дефібрилятора.

Професор Gabriele Hessling презентувала доповідь «Зниження ризику раптової серцевої

смерті в разі катехоламінергічної ШТ». Катехоламінергічна поліморфна ШТ (КПШТ) – це рідкісний тип порушення серцевого ритму (1 : 10 000), який виникає в людей молодого віку під час фізичного навантаження чи психоемоційного стресу. При цьому в 30–35 % випадків причиною раптової серцевої смерті в осіб віком до 40 років є саме КПШТ (Van der Werf та співавт., 2012). Відомо, що цей вид аритмії можна підтвердити за допомогою генетичного тестування. Існує шість локусів генів, які зумовлюють розвиток КПШТ, але найчастіше виявляють такі два гени: RYR2 (cardiac ryanodinecalcium release channel) і CASQ2 (cardiac calsequestrin). Із лабораторних і клініко-інструментальних методів дослідження найбільшу діагностичну цінність має реєстрація електрокардіограми (ЕКГ) під час фізичного навантаження. Цей тест є високоспецифічним (97 %), але малочутливим (50 %). Це означає, що в половині пацієнтів із генетично підтвердженою КПШТ ЕКГ під час фізичного навантаження буде без змін.

При виборі лікувальної тактики перевагу віддають медикаментозній терапії, зокрема β-АБ. Існують дискусії щодо вибору конкретного β-АБ, однак у цьому випадку важливо підібрати його оптимальну дозу й забезпечити прихильність пацієнтів до лікування (Roston та співавт., 2015). В одному з клінічних досліджень було показано ефективність застосування надололу (неселективного β-АБ) у дозі 1,5 мг/кг на добу при КПШТ (S. Ida та співавт.). Професор відзначила, що в їхній клініці, як правило, застосовують пропранолол у зв'язку з відсутністю надололу.

Також за необхідності β-АБ можна комбінувати з антиаритмічними препаратами ІС класу, зокрема флекаїнідом. У дорослих пацієнтів доза флекаїніду становить 150–300 мг/добу, а в дітей – залежно від віку та маси тіла (в середньому – 100 мг/добу).

Імплантація кардіовертера-дефібрилятора односторонньою показана в тих пацієнтів із КПШТ, які в анамнезі мали напади синкопе. При цьому дуже важливо правильно запрограмувати пристрій, щоб не спровокувати більш потужну ШТ в умовах значного викиду катехоламінів.

Завідувач лабораторії електрофізіологічних, гемодинамічних та ультразвукових методів дослідження Національного інституту серцево-судинної хірургії (НІССХ) імені М.М. Амосова (м. Київ), кандидат медичних наук Борис Богданович Кравчук присвятив доповідь особливостям застосування лівошлуночкової ендокардіальної електрокардіостимуляції (ЛШ ЕКС). Цей метод застосовують переважно в лікуванні

пацієнтів із вираженою серцевою недостатністю (СН). ЛШ ЕКС стала активно розвиватися протягом останніх 5 років.

Основним шляхом доступу при ЛШ ЕКС вважається епікардіальний доступ ендovasкулярним методом через венозну систему серця (коронарний синус). Але у зв'язку з варіабельністю та складністю її анатомії часто використовується хірургічний доступ (торакотомія, торакоскопія) до верхівки серця, що дає змогу імплантувати електроди безпосередньо до задньобічної поверхні ЛШ. Однак він супроводжується післяопераційними легеневиими ускладненнями.

Тому останнім часом набуває поширеності ендокардіальний доступ при ЛШ ЕКС ендovasкулярним (через міжпередсердну чи міжшлуночкову перегородку) або хірургічним (через верхівку ЛШ) методом. Ендокардіальний доступ є більш фізіологічним, адже в нормі поширення електричного імпульсу відбувається в ендоепікардіальному напрямку. Сьогодні ендокардіальна ЕКС ЛШ може бути застосована в разі неефективності чи неможливості епікардіальної ЕКС і є альтернативою для серцевої ресинхронізаційної терапії (СРТ).

Слід зауважити, що основною проблемою при ЛШ ЕКС є тромбоемболічні ускладнення, але існують позитивні результати досліджень і вітчизняних, і зарубіжних фахівців, де відсоток тромбоемболій є відносно невеликим. Засновником ендокардіальної ЛШ ЕКС в Україні можна вважати професора Юрія Івановича Карпенка (завідувача кафедри внутрішньої медицини № 1 із курсом серцево-судинної патології Одеського національного медичного університету). Перший успішний досвід застосування ЛШ ЕКС у НІССХ імені М.М. Амосова під керівництвом професора Ю.І. Карпенка був отриманий у липні цього року.

Асистент кафедри променевої діагностики ФПО ЛНМУ імені Данила Галицького, кандидат медичних наук Михайло Степанович Сороківський охарактеризував особливості ЕКГ у пацієнтів з імплантованими кардіовертерами-дефібриляторами та ресинхронізувальними пристроями.

Основними показаннями до застосування СРТ є: 1) низька фракція викиду ЛШ ($\leq 35\%$); 2) графіка блокади лівої ніжки пучка Гіса на ЕКГ; 3) тривалість комплексу QRS > 150 мс; 4) клінічно III–IV функціональний клас хронічної СН за класифікацією Нью-Йоркської асоціації кардіологів (New York Heart Association – NYHA) тощо. При цьому пацієнт обов'язково має перебувати на оптимальній медикаментозній терапії.

У нормі робота ресинхронізувального пристрою на ЕКГ переважно характеризується наявністю трьох «спайків», тобто перед зубцем Р визначається імпульс передсердного електрода й перед комплексом QRS – два імпульси шлуночкових електродів.

Алгоритм оцінювання ефективності роботи СРТ складається з двох кроків: 1) у I стандартному відведенні комплекс QRS має бути негативним (у вигляді QS або з незначним зубцем R), а у відведенні V1 комплекс QRS переважно позитивний; 2) тривалість комплексу QRS < 160 мс. Інша графіка ЕКГ трактується як відсутність стимуляції ЛШ приладом СРТ.

Лектор приділив увагу антиаритмічним механізмам – імплантованим кардіовертерами-дефібриляторам, до яких належать: 1) антитаксикардитична стимуляція – стимуляція шлуночків із частотою, що вища, ніж частота шлуночкових скорочень при тахікардії; 2) електрична кардіоверсія – синхронізоване із зубцем R подання на міокард електричного імпульсу величиною 35 Дж; 3) електрична дефібриляція – відновлення синусового ритму за рахунок подання несинхронізованого електричного розряду величиною 35 Дж.

Важливо, щоб пацієнт мав картку-паспорт імплантованого йому пристрою, куди заносять усі необхідні дані (паспортні дані пацієнта; дата імплантації пристрою; симптоми й показання до його імплантації; центр, де виконувалася процедура; основні показники роботи пристрою тощо). Будь-який імплантований пристрій має свої особливості програмування, тому наявність такої картки-паспорта сприяє більш швидкій і правильній оцінці його роботи при наступних зверненнях пацієнта до лікаря.

Лікар-кардіолог, кандидат медичних наук Ульяна Петрівна Черняга-Ройко (кафедра променевої діагностики ФПО ЛНМУ імені Данила Галицького) висвітлила основні аспекти діагностики та лікування синдрому Бругада (СБ). СБ – це генетично детермінована каналопатія з автосомно-домінантним типом успадкування, зумовлена мутацією генів SCN5A та GPD1L, що спричиняє дефект α -субодиниці натрієвих каналів у клітинах епікарда правого шлуночка й розвиток ранньої реполяризації кардіоцитів.

СБ є причиною раптової смерті (РС) без СХС у 20 % випадків. При цьому РС виникає переважно уві сні, коли переважає активність парасимпатичної нервової системи. Як правило, першими виявами СБ є синкопе чи власне РС у пацієнтів віком 35–45 років. У 20 % таких пацієнтів часто реєструють інші суправентрикулярні порушення

ритму. Характерним є обтяжений сімейний анамнез – випадки РС уві сні в родичів.

Виділяють такі ЕКГ-критерії СБ: 1) подовження інтервалу PR; 2) псевдоблокада ПНПГ; 3) елевація сегмента ST у відведеннях V1–V3. Також описані два типи підйому сегмента ST при цьому захворюванні: saddle-back type (сідлоподібний) і coved type (кулоподібний).

Утім існують фактори, які можуть спровокувати виникнення бругадоподібних змін на ЕКГ. Зокрема, це гіпертермічний синдром, вживання алкоголю та прийом певних груп медикаментів (блокатори натрієвих каналів – флекаїнід, пропафенон; β-АБ – пропранолол; блокатори кальцієвих каналів – верапаміл, ніфедипін, дилтіазем; психотропні засоби; блокатори H1-гістамінових рецепторів тощо). Тому для спростування чи підтвердження діагнозу СБ використовують фармакологічні проби з новокаїнамідом 10 мг/кг внутрішньовенно протягом 10 хв або з флекаїнідом 300–400 мг *per os*. Треба зауважити, що ці проби обов'язково проводять в умовах, при яких можливо в разі необхідності виконати повноцінну серцево-легеневу реанімацію. Фармакологічна проба вважається позитивною в таких випадках: 1) куполоподібний підйом сегмента ST; 2) поява шлуночкових екстрасистол або ШТ; 3) розширення комплексу QRS > 30 % від вихідного рівня.

Також згідно з міжнародними рекомендаціями всім хворим із підтвердженим діагнозом СБ, із наявністю в анамнезі синкопе чи пароксизму ШТ рекомендовано імплантацію кардіовертера-дефібрилятора з метою запобігання РС.

Головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Хірургія серця та магістральних судин», завідувач відділення хірургічного лікування серцевої недостатності і механічної підтримки серця та легень НІССХ імені М.М. Амосова, доктор медичних наук Костянтин Володимирович Руденко поділився власним досвідом щодо сучасних хірургічних методів лікування гіпертрофічної кардіоміопатії (ГКМП). ГКМП – генетичне захворювання, що є найчастішою причиною кардіоміопатій у дитячому віці, оскільки зумовлює 36 % усіх випадків дитячої РС, зазвичай під час фізичного навантаження (S.E. Lipshultz та співавт., 2003). У 70 % хворих на ГКМП спостерігається обструкція ВТ ЛШ, і 20 % цих пацієнтів потребують інвазивного лікування.

Протягом останніх 24 років у НІССХ імені М.М. Амосова було проліковано 467 пацієнтів із ГКМП (із них – 42 дитини). Вибір консервативного чи хірургічного методу лікування залежав від клінічної симптоматики та двох

таких ехокардіографічних (ЕхоКГ) показників: систолічного градієнта тиску (СГТ) на ВТ ЛШ і ступеня вираження мітральної недостатності. У результаті медикаментозну терапію отримали 152 пацієнти (СГТ < 30 мм рт. ст., мітральна недостатність – відсутня чи помірна), а хірургічне лікування – 315 пацієнтів.

Відповідно до міжнародних рекомендацій алкогільна септальна абляція (АСА) асоціюється з вищим ризиком розвитку блокади атріовентрикулярного вузла, що потребує імплантації кардіостимулятора. Також АСА не знижує СГТ на ВТ ЛШ повною мірою. Тому на сьогодні золотим стандартом хірургічного лікування ГКМП вважається хірургічна міоектомія, зокрема операція Феррацці. За цією методикою в НІССХ імені М.М. Амосова було прооперовано 73 пацієнти. Операція Феррацці має три основні етапи: 1) розширена міотомія до середини й верхівки ЛШ; 2) мобілізація папілярних м'язів; 3) резекція вторинних хорд. Важливо, що інтраопераційно виконують ЕхоКГ, яка дає можливість оцінити ступінь зниження СГТ і вираженість мітральної недостатності. Раніше під час хірургічного втручання при ГКМП проводилося протезування мітрального клапана, а нині збільшити рухливість його стулок можна за рахунок мобілізації папілярних м'язів.

Отже, операція Феррацці – це сучасна хірургічна методика лікування обструктивної ГКМП, яка дає можливість ефективно скорегувати анатомічні аномалії серця при цьому захворюванні, досягнути значного покращення загального стану хворого й мінімізувати післяопераційні ризики.

Завідувач поліклінічного відділення ДУ «Науково-практичний медичний центр дитячої кардіології та кардіохірургії МОЗ України» (м. Київ), лікар-кардіолог Андрій Казимирович Куркевич розповів про особливості хвороби Кавасакі (ХК) у дітей дошкільного віку. ХК є однією з найчастіших причин формування набутих вад серця в дітей. Патоморфологічно вона являє собою васкулопатію з переважним ураженням артерій середнього діаметра та характеризується некротичним артеріїтом, підгострим васкулітом і люмінальною міофібропластичною проліферацією. Гострий васкуліт зумовлює формування аневризми коронарних артерій у 25 % нелікованих випадків цієї хвороби.

Специфічних симптомів для виявлення ХК практично не існує. Так, відомі дві основні клінічні форми ХК – класична (повна) й атипова (неповна). Для класичної форми ХК типовим є наявність гіпертермії понад 5 днів і мінімум

чотирьох із п'яти таких симптомів: 1) двобічний кон'юнктивіт; 2) зміни на губах або в порожнині рота: «малиновий» язик, еритема чи тріщини на губах; 3) зміни на кінцівках: еритема долонь або стоп, щільний набряк кистей або стоп на 3–5-й день хвороби, лущення шкіри на кінчиках пальців на 2–3-му тижні захворювання; 4) поліморфна екзантема на тулубі без пухирців або кірочок; 5) гостра негнійна шийна лімфаденопатія (діаметр одного лімфовузла > 1,5 см).

Атипова клінічна форма ХК, як правило, трапляється в дітей першого року життя, найчастіше у віці до 6 міс. Окрім лихоманки понад 5 днів, у дітей наявні ще будь-які два симптоми з п'яти вищеперелічених. Є спеціальний алгоритм діагностики цієї форми ХК. За умови значного підвищення лабораторних показників (ШОЕ \geq 40 мм/год і рівень С-реактивного білка \geq 3 мг/дл) треба звернути увагу на наявність анемії, тромбоцитозу, лейкоцитозу, гіпоальбумінемії тощо. Часто атипову форму ХК помилково розцінюють як септичний стан, що в подальшому зумовлює виникнення різних ускладнень, зокрема з боку серцево-судинної системи.

Безперечно, діагноз ХК допомагає встановити ЕхоКГ, за допомогою якої можна кількісно оцінити розміри коронарних артерій (з визначенням Z scores для оцінки діаметра коронарної артерії). ЕхоКГ виконують повторно через 1–2 та 4–6 тиж після лікування.

Керівник Волинського обласного центру кардіоваскулярної патології та тромболізу, доктор медичних наук, професор Андрій Володимирович Ягенський виступив із доповіддю «Ураження вінцевих судин у пацієнтів молодого віку. Практичні аспекти діагностики та лікування».

За останні роки інфаркт міокарда значно «помолодів», що спонукає експертів приділяти більше уваги факторам ризику та можливостям профілактики цього захворювання в молодих людей. Атеросклероз, що швидко прогресує, є однією з найчастіших причин розвитку гострого інфаркту міокарда в молодому віці. Провідним фактором ризику виникнення та прогресування атеросклерозу є дисліпідемія. Відповідно до рекомендацій Американської асоціації ендокринологів (2017) у всіх моло-

дих осіб (чоловіки віком 20–45 років і жінки віком 20–55 років) кожні 5 років має проводитися скринінг факторів серцево-судинного ризику, в тому числі й дисліпідемії. За умови наявності цукрового діабету рекомендовано щорічне обстеження з метою оцінювання ліпідного спектра. При цьому важливо оцінювати всі показники ліпідограми, а не тільки рівень загального холестерину.

Наявність декількох факторів ризику істотно пришвидшує прогресування атеросклеротичного процесу в судинах і призводить до виникнення фатальних серцево-судинних подій.

Професор А.В. Ягенський зупинився на первинній профілактиці серцево-судинних захворювань і відзначив роль статинотерапії у зниженні серцево-судинного ризику в пацієнтів із виразною гіперхолестеринемією. Лектор зауважив, що в разі виникнення гострого коронарного синдрому в пацієнтів молодого віку необхідно розширювати діагностичний пошук, щоб встановити етіологічні фактори з подальшою їх корекцією, якщо це можливо.

Насичена дводенна програма форуму, цікаві доповіді, описи клінічних випадків, активні дискусії свідчать про те, що невдовзі рідкісні кардіологічні хвороби вже не вважатимуть «сирітками», якими ніхто не хоче займатися через відсутність досвіду, недоступність обладнання для діагностики та сучасних методів лікування. Сьогодні стрімкий розвиток новітніх підходів до діагностики (різноманітних візуалізаційних методик, імунологічних, генетичних методів) дає можливість своєчасно встановити правильний діагноз. Це, своєю чергою, сприятиме швидшому призначенню адекватного лікування й дасть шанс хворим принаймні вести активний спосіб життя та залишатися повноцінними членами суспільства.

Учасники конференції дійшли висновку, що проблеми рідкісних хвороб серця стосуються не тільки лікарів-кардіологів, а й лікарів загальної практики, терапевтів, педіатрів і лікарів інших спеціальностей. Саме від них часто залежить своєчасне скерування пацієнта до висококваліфікованих спеціалістів, а отже, скорочення шляху до правильного діагнозу та призначення ефективного лікування.

Підготувала Людмила Онищук

Редакція журналу «Кардіохірургія та інтервенційна кардіологія» щиро дякує газеті «Здоров'я України» за сприяння в підготовці цього матеріалу.