

СИНДРОМ УДЛИНЕННОГО ИНТЕРВАЛА QT У РЕБЕНКА: ОБСЛЕДОВАНИЕ И ЛЕЧЕНИЕ

*Медицинская академия им. С.И.Георгиевского ФГАОУ ВО «Крымский федеральный университет
им. В.И.Вернадского», Симферополь*

Приводится клиническое наблюдение ребенка с синдромом удлиненного интервала QT и повторными синкопальными состояниями, в котором отказ родителей от имплантации кардиовертера-дефибриллятора послужил причиной летального исхода.

Ключевые слова: синдром удлиненного интервала QT, синкопальные состояния, жизнеугрожающие желудочковые тахикардии, внезапная сердечная смерть, бета-адреноблокаторы, имплантируемый кардиовертер-дефибриллятор

A case report is given of a pediatric patient with long QT syndrome and recurrent syncope where the parental refusal from implantation of cardioverter-defibrillator led to the patient's death.

Key words: long QT syndrome, syncope, life-threatening ventricular tachyarrhythmias, sudden cardiac death, β adrenoblockers, implantable cardioverter-defibrillator.

Врожденный синдром удлиненного интервала QT (LQTS) относится к жизнеугрожающим состояниям, так как может сопровождаться желудочковыми тахикардиями и приводить к внезапной смерти больного. Это заболевание генетически детерминировано и связано с нарушением структуры и функций ионных каналов клеточных мембран. Генетическая природа LQTS впервые установлена в 1991 году. С этого времени открыто более 500 мутаций в 12 различных генах, описаны аутосомно-доминантная и аутосомно-рецессивная формы и 14 генетических подвидов данного синдрома. Среди всех генетических синдромов, ассоциированных с удлинением интервала QT на ЭКГ, особое место принадлежит четырем, при которых, наряду с удлинением интервала QT и кардиогенными приступами потери сознания на фоне жизнеугрожающих аритмий, имеет место поражение других органов и систем. К ним относятся: синдром Джервелла-Ланге-Нильсена, синдром Романо-Урда, а также синдромы Андерсена-Тавила и Тимоти [1-4, 6, 7].

Аутосомно-рецессивная форма - синдром Джервелла-Ланге-Нильсена, была открыта в 1957 году, когда Джервелл и Ланге-Нильсен диагностировали «синдром удлиненного QT» у 4 членов одной семьи, страдающих врожденной глухотой, частыми синкопе и имеющих стойкое удлинение QT на ЭКГ. Этот синдром является одной из самых тяжелых клинических форм, встречается редко (с частотой 1:25000), а удлинение интервала QT и риск внезапной сердечной смерти (ВСС) вследствие развития жизнеугрожающих аритмий ассоциируются не только с удлинением интервала QT и синкопальными состояниями, но и с врожденной глухотой. По некоторым данным, у 15% больных появляются кардиогенные синкопе уже в течение первого года жизни, у 50% - в течение первых 3-х лет жизни и у 90% - в возрасте до 18 лет. Синкопе провоцируются физической нагрузкой, плаванием и эмоциональным стрессом, но чрезвычайно редко наступают в покое. Прогноз у больных крайне неблагоприятный, бета-блокаторы не-

достаточно эффективны в профилактике жизнеугрожающих аритмий, вследствие чего практически во всех случаях требуется безотлагательная имплантация искусственного кардиовертера-дефибриллятора (ИКД).

Значительно более распространен синдром Романо-Урда, который описан в 1963 и 1964 гг. и имеет изолированный «сердечный» фенотип. В 1963 году Романо и в 1964 году Урд описали LQTS, но без глухоты. Синдром Романо-Урда наследуется по аутосомно-доминантному типу и встречается с частотой 1:10000, т.е. в 15 раз чаще, чем синдром Джервелла-Ланге-Нильсена. Риск ВСС в отсутствие адекватного лечения достигает при синдроме Романо-Урда 71%. По данным самого большого проспективного исследования в 57% случаев внезапная смерть наступает в возрасте до 20 лет. У детей в отсутствие лечения риск ВСС спустя 3-5 лет после появления первого приступа потери сознания достигает 32% и максимален в пубертатном периоде. Продолжительность потери сознания составляет, как правило, 1-2 минуты, но в отдельных случаях может достигать и 20 минут. У 50% больных с синкопальной формой приступ сопровождается судорогами тонико-клонического характера с произвольным мочеиспусканием, реже - дефекацией. Частота и количество синкопе являются критериями тяжести заболевания, однако, обращает на себя внимание тот факт, что смерть может наступить и во время первого приступа потери сознания. Это диктует необходимость определения степени риска ВСС у больных как с синкопальной, так и с бессинкопальной формами синдрома. Синкопальные состояния с судорожным компонентом следует дифференцировать от эпилептических приступов. Для больных с синдромом удлиненного QT типичны предсинкопальные состояния; после окончания синкопе сознание восстанавливается очень быстро; не отмечается нарушений памяти и сонливости в послеприступный период; психологические и неврологические исследования не выявляют у детей изменений личности, типичных для больных эпилепсией [6, 8, 10].

Синдром Андерсена-Тавила - редкая патология, характеризующаяся периодическим параличом (гиперили гипокалиемическим), желудочковыми аритмиями и дисморфическими чертами. Такой специфический фенотип объясняется сочетанием аномалий скелетной мускулатуры и миокарда. Лицевой дисморфизм часто является ключом к диагностике синдрома. С возрастом эпизоды паралича становятся реже и короче во времени. Это заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. У большинства пациентов имеются множественные особенности реполяризации на ЭКГ: специфическая волна T с покатым растянутым нисходящим коленом, широкая волна TU и двухфазная широкая волна U. Специфическая волна U является дифференциально-диагностическим признаком, позволяющим в ряде случаев, отличить синдром Андерсена от катехоламинэргической полиморфной желудочковой тахикардии (ЖТ). С целью профилактики жизнеугрожающих аритмий необходимо, как и при других вариантах удлинения интервала QT, избегать триггеров (эмоциональных и физических стрессов), препаратов, способных удлинять интервал QT. Стандартное антиаритмическое лечение заключается в длительном приеме бета-адреноблокаторов. Считается оптимальным держать верхнее значение ЧСС в пределах до 130 уд/мин. Блокаторы кальциевых каналов, такие как амлодипин и нифедипин, также показали свою эффективность у ряда пациентов. С целью профилактики повторных атак периодического паралича применяют ингибиторы карбоангидразы, а также калийсберегающие диуретики. Имплантация ИКД показана пациентам с высоким риском ВСС, при этом терапия бета-адреноблокаторами остается необходимым элементом терапии.

Синдром Тимоти наследуется по аутосомно-рецессивному типу, проявляется сочетанием синдактилии (врожденным полным или неполным сращением пальцев кисти, стопы), когнитивных аномалий и аутизма, иммунной недостаточности, атриовентрикулярной блокады, экстремального удлинения интервала QT с высокоамплитудным зубцом U и жизнеугрожающей ЖТ. Характерно особенно злокачественное течение с крайне высоким риском развития ВСС, что наряду с пожизненной антиаритмической терапией требует имплантации ИКД у всех больных. С 1989 года по настоящее время в мире описано только 23 пациента с этим заболеванием, 10 из которых умерли в возрасте до 2,5 лет.

Для постановки диагноза «синдром удлиненного QT» P.Schwartz в 1985 году [11] предложил выделять

«большие» и «малые» клинико-электрокардиографические диагностические критерии, которые являются основным стандартом для диагностики заболевания. К этим критериям отнесены: удлинение скорректированного интервала QT на ЭКГ покоя, зарегистрированная ЖТ, синкопальные состояния в анамнезе, случаи выявления удлинения интервала QT в семье, врожденная глухота, альтернация зубца T и другие. Каждому критерию присвоено определенное количество баллов. Их число более 3,5 означает высокую вероятность наличия синдрома LQTS. Критерии Шварца неоднократно пересматривались и дополнялись в 1993 и 2011 гг. международной комиссией экспертов. В пересмотренных критериях 2011 г., которыми пользуются в настоящее время, появился новый признак синдрома: удлинение интервала QT в восстановительном периоде нагрузочной пробы.

Учитывая, что прогноз заболевания во многом зависит от приверженности родителей к лечению ребенка, а они не всегда адекватно оценивают тяжесть его состояния, мы посчитали возможным поделиться собственным клиническим наблюдением, когда отказ родственников от лечения пациентки привел к трагическому исходу.

Девочка от первых срочных родов с острой гипоксией плода (по Ангар - 7-8 баллов) родилась с массой тела 3200 гр. Росла и развивалась соответственно возрасту, привита по календарю. Впервые синкопе в возрасте 5 лет, когда, после запрокидывания головы вверх, потеряла сознание. Впервые обратились к невропатологу в возрасте 6 лет с жалобами на потери сознания в течение нескольких секунд без судорог на уроке физкультуры (дважды в течение 1 года). Был поставлен диагноз: вегетативно-сосудистой дистонии с синкопальными

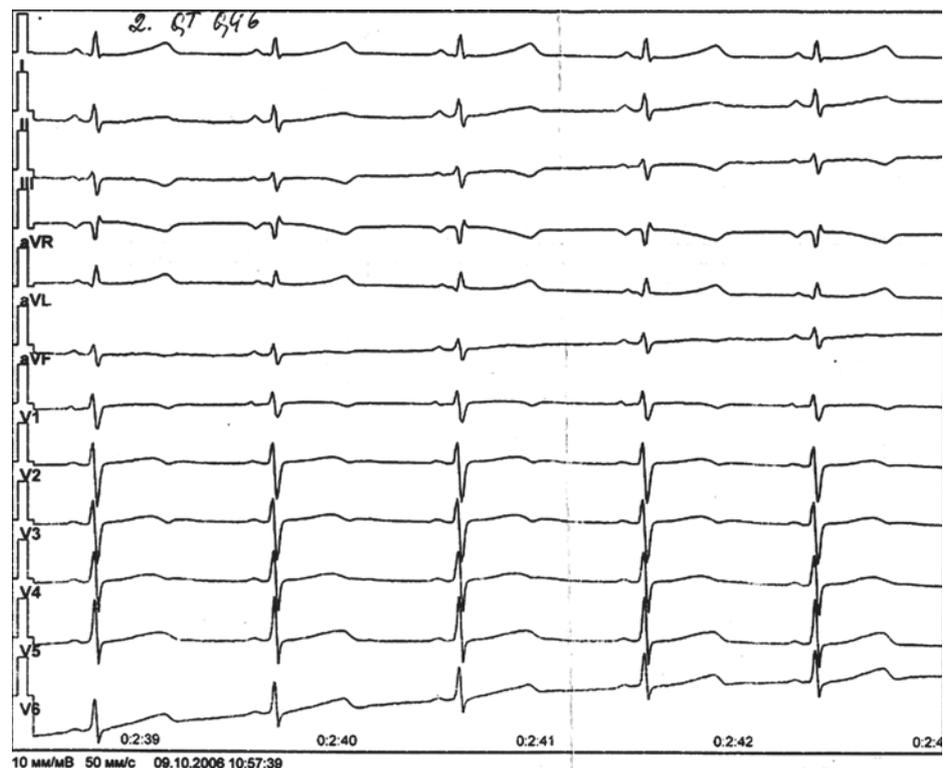


Рис. 1. ЭКГ реб. Л., 8 лет с синдромом удлиненного интервала QT.

пароксизмами. Рекомендованы консультации кардиолога, окулиста, электроэнцефалография (ЭЭГ), эхо-электроэнцефалография. На ЭЭГ были признаки пароксизмальной активности. Назначены ноофен, магний В₆ курсами и освобождение от уроков физкультуры до конца учебного года. В возрасте 6 лет обморок повторился 1 раз на 2-3 минуты в момент физической нагрузки. Всегда перед обмороком отмечалось головокружение. Приходила в сознание всегда самостоятельно. При контроле ЭКГ в 8 лет впервые было констатируется удлинение интервала QT до 460 мс (рис. 1). Направлена на стационарное обследование в кардиоревматологическое отделение РДКБ (Симферополь), где впервые был поставлен диагноз: синдром удлиненного интервала QT.

Рекомендовано дальнейшее обследование ребенка, от которого родственники отказались, и только через год они обратились к кардиологу с жалобой на обморок у ребенка во время морского купания (с уходом под воду). После обследования был поставлен диагноз: НСР (удлинение интервала QT). Синкопальные пароксизмы. В возрасте 10 лет, во время лазеротерапии по поводу острого гайморита было кратковременное синкопе (на ЭКГ QT - 420 мс). На ЭКГ с физической нагрузкой QT - 460 мс (рис. 2).

После неоднократных настоятельных рекомендаций о необходимости углубленного обследования

ребенка, родители согласились на консультацию в «НИИССХ им. Н.М.Амосова» и в возрасте 11 лет ребенок был консультирован заведующим аритмологическим отделением, которым был подтвержден диагноз: синдром удлиненного QT, синкопы. Была рекомендована имплантация ИКД, от которой родители категорически отказались и обратились за консультацией в Донецкий институт неотложной и восстановительной хирургии им. В.Гусака.

При проведении «тредмил-теста» у девочки было выявлено значительное удлинение интервала QT по сравнению с нормой, урежение ЧСС и снижение артериального давления. Возникновение пре-синкопального состояния после 2 ступени нагрузки. Диагноз: врожденный синдром LQTS (Романа-Уорда). Было рекомендовано (до решения вопроса об установке ИКД) начать консервативную терапию: атенолол 25 мг 2 раза в день постоянно, финлепсин, ритмокор, элькар, кудесан в возрастных дозировках под контролем ЭКГ, ЭЭГ и холтеровского мониторирования ЭКГ. Однако родители вновь усомнились в диагнозе и рекомендациях и настаивали на получении альтернативной консультации. В возрасте 12 лет девочка была направлена в Федеральный детский центр нарушений сердечного ритма НИИ педиатрии и детской хирургии (Москва), где был поставлен диагноз: синдром LQTS, синкопальная форма, 1 вариант.

Была рекомендована имплантация ИКД и медикаментозная терапия: атенолол 25 мг 3 раза в день постоянно, финлепсин 200 мг 2 раза в день постоянно, панангин, магнев6, элькар, кудесан в возрастных дозировках.

МЗ Украины был положительно решен вопрос о выделении ИКД для данной пациентки, однако родители от операции отказались, больная получала только медикаментозную терапию, на фоне которой синкопе не повторялись в течение 10 месяцев, но родители самостоятельно отменили прием бета-адреноблокаторов и у девочки возобновились обмороки. На ЭКГ QT - 400-440 мс. Родственникам ребенка вновь рекомендовано строго соблюдать назначения врача. На протяжении 3 лет, на фоне регулярного приема медикаментов, состояние ребенка оставалось стабильным, синкопе не повторялись. Последняя консультация детского кардиолога в 14 лет. Девочка училась в школе, чувствовала себя хорошо, синкопальные состояния отсутствовали в течение 2 лет. Регулярно принимала атенолол 50 мг 2 раза в сутки. Но, через

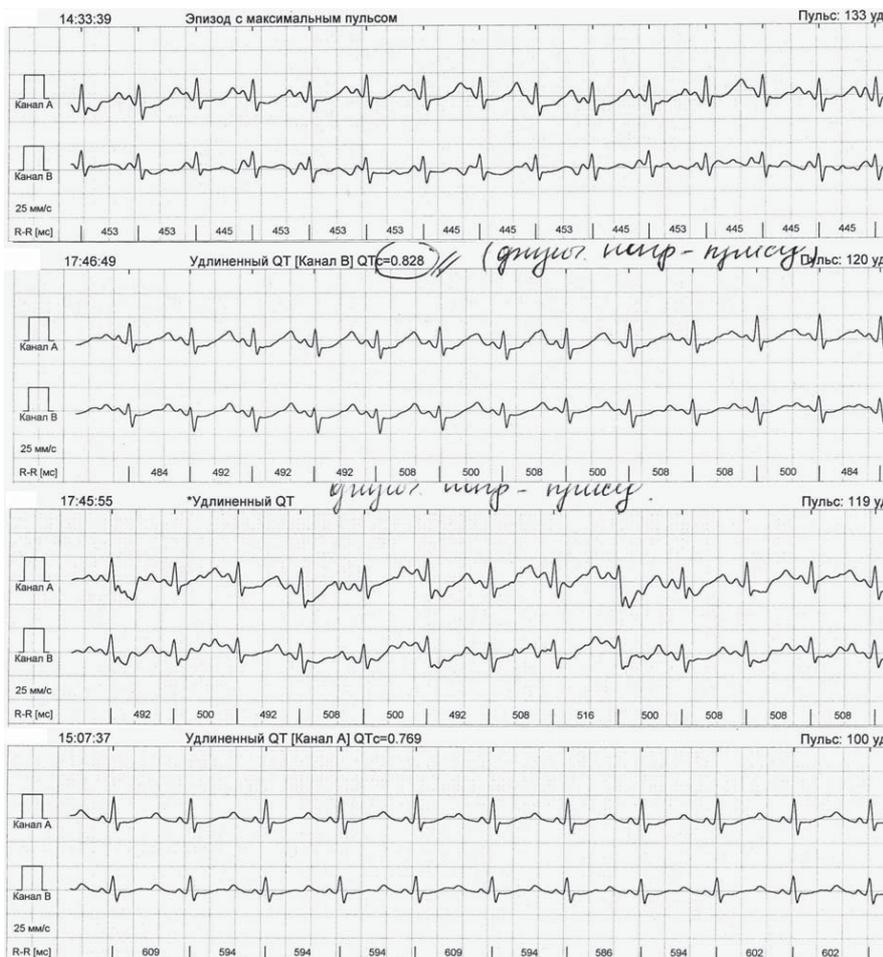


Рис. 2. Фрагмент ХМ ЭКГ реб. Л., 10 лет с синдромом удлиненного интервала QT: увеличение интервала QTc при нагрузке до 600 мс (результаты автоматических измерений завышены).

полгода после осмотра, больная потеряла сознание на автобусной остановке. Вызванная «Скорая помощь» констатировала смерть. Как стало известно, девочка не приняла утреннюю дозу атенолола (возможно, она принимала препарат нерегулярно), что на фоне сильной жары, вероятнее всего, спровоцировало развитие ЖТ и асистолию.

Таким образом, при наблюдении пациента с синдромом удлиненного интервала QT нужно помнить о риске развития у него внезапной смерти, что иллюстрирует приведенный клинический пример. Единственным способом профилактики ВСС у пациентов с синдромом удлиненного интервала QT является имплантация ИКД.

ЛИТЕРАТУРА

1. Бокерия Е.Л. Нарушения ритма сердца у детей первых лет жизни / Е.Л. Бокерия // Сердечно-сосудистые заболевания. Современные проблемы диагностики и лечения аритмий. - Изд-во НЦССХ им. А.Н.Бакулева РАМН. - 2001. -Т. 2, №2. - С.61-77.
2. Велеславова О.Е. Генетически детерминированные заболевания сердца как причина внезапной сердечной смерти: каналопатии// Клинические лекции по избранным проблемам кардиологии/ Под. ред. проф. Н. Б. Перепеча, проф. Ю. В. Шубика, д.м.н. М. М. Медведева, проф. В. С. Гуревича.-С-Пб., 2015.- Т. 4.- С. 330-339.
3. Диагностика и лечение нарушений ритма и проводимости сердца у детей (под редакцией М.А. Школьниковой, Д.Ф. Егорова): Учебное пособие.-СПб.:Человек, 2012.-С. 259-270
4. Макаров Л. М. ЭКГ в педиатрии.-3-е издание.-М.: ИД «Медпрактика-М.», 2013.-С. 369-398.
5. Рябыкина Г.В., Соболев А.В. Холтеровское и бифункциональное мониторирование ЭКГ и артериального давления//М.: ИД «Медпрактика-М.», 2016.- С. 204-215.
6. Синдром удлиненного интервала QT/под. ред. проф. М.А.Школьниковой. - М.,2001. -128 с.
7. Сухарева Г.Э. Особенности наблюдения пациентов с синдромом удлиненного интервала QT (случай из практики)/ Г. Э. Сухарева /Крымский терапевтический журнал.-2013.-№1(20).- С.111-115.
8. Школькова М.А. Жизнеугрожающие аритмии у детей / М.А.Школькова. -М., 1999. - 230 с.
9. Yap Y.G. Drug induced QT prolongation and torsades de pointes / Y.G. Yap, A.J. Camm //Heart. -2003.- Vol.89. - P. -1363-1372.
10. Roden D.M. Drug-Induced Prolongation of the QT interval / D.M. Roden //NEJM. -2005. -Vol. 350, №10. -P. 1013-1022.
11. Schwarts P. and Grotti L. QTc Behavior During Exercise and Genetic Testing for the Long-QT Syndrome. Circulation.-2011.- Vol. 124. - P. 2181 - 2184.