

З.В. Сельська

Клінічні випадки вроджених вад серця в дітей із генетичними синдромами

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця, м. Київ, Україна

Modern Pediatrics. Ukraine. (2025). 3(147): 137-140; doi 10.15574/SP.2025.3(147).137140

For citation: Selska ZV. (2025). A Clinical cases of congenital heart defects in children with genetic syndromes. Modern Pediatrics. Ukraine. 3(147): 137-140. doi: 10.15574/SP.2025.3(147).137140.

У клінічній практиці педіатра трапляються діти з генетичними синдромами. Складність цієї категорії хворих полягає в тому, що пацієнти часто мають тяжкий перебіг захворювання з поєднаним ураженням багатьох органів і систем, у т.ч. нерідко серцево-судинної системи, зокрема, із вродженими вадами серця.

Мета – демонстрація клінічних випадків вроджених вад серця в дітей із синдромом Дауна і синдромом Ді Джорджі для покращення діагностики та лікування патології серцево-судинної системи у хворих із генетичними синдромами.

Описано **клінічні випадки** в дітей із синдромом Дауна і синдромом Ді Джорджі. За даними планової ехокардіографії виявлено вроджену аномалію серцево-судинної системи. Раннє встановлення основного діагнозу і знання про клінічні прояви цих синдромів дало змогу вчасно виявити супутню вроджену ваду серця та якомога раніше скорегувати такі дефекти.

Висновки. Вчасне діагностування і корегування вродженої вади серця в дітей із генетичними синдромами дає змогу отримати максимального позитивний результат у подальшому лікуванні та менеджменті пацієнтів цієї категорії.

Дослідження виконано відповідно до принципів Гельсінської декларації. На проведення дослідження отримано інформовану згоду батьків пацієнтів.

Авторка заявляє про відсутність конфлікту інтересів.

Ключові слова: діти, генетичні захворювання, вроджені вади серця, лікування.

Clinical cases of congenital heart defects in children with genetic syndromes

Z.V. Selska

Bogomolets National Medical University, Kyiv, Ukraine

Children with genetic syndromes are encountered in the clinical practice of a pediatrician. The complexity of this category of patients lies in the fact that patients often have a severe course of the disease with combined damage to many organs and systems, including often the cardiovascular system, namely the presence of congenital heart defects.

Aim – demonstration of clinical cases of congenital heart defects in children with Down syndrome and DiGeorge syndrome to improve the diagnosis and treatment of cardiovascular pathology in patients with genetic syndromes.

When describing **clinical cases** in children with Down syndrome and DiGeorge syndrome, a congenital anomaly of the cardiovascular system was detected during routine echocardiography. Early establishment of the main diagnosis and knowledge of the clinical manifestations of these syndromes allowed for the timely detection of concomitant congenital heart defects and the correction of these defects as early as possible.

Conclusions. Timely diagnosis and correction of congenital heart disease in children with genetic syndromes allows for the most positive outcome in the further treatment and management of patients in this category.

The research was carried out in accordance with the principles of the Helsinki Declaration. The informed consent of the patients was obtained for the study. The author declares no conflict of interest.

Keywords: children, genetic diseases, congenital heart disease, treatment.

Вступ

У клінічній практиці педіатра трапляються діти з генетичними синдромами. Складність цієї категорії хворих полягає в тому, що пацієнти часто мають тяжкий перебіг захворювання з поєднаним ураженням багатьох органів і систем, у т.ч. нерідко серцево-судинної системи, зокрема, із вродженими вадами серця. Такі діти потребують якомога швидшого встановлення повного діагнозу для подальшого коректного ведення та підвищення якості й подовження тривалості життя пацієнтів. У результаті багачисельних наукових досліджень встановлено, що існує група генетичних синдромів, які здебільшого у своїх клінічних проявах мають вроджені аномалії серцево-судинної системи [1–10].

Мета дослідження – демонстрація клінічних випадків вроджених вад серця в дітей із синдромом Дауна і синдромом Ді Джорджі для покращення діагностики та лікування патології серцево-судинної системи у хворих із генетичними синдромами.

Дослідження виконано відповідно до принципів Гельсінської декларації. На проведення дослідження отримано інформовану згоду батьків пацієнтів.

Клінічний випадок 1

Хлопчик Т. Скарги на помірне відставання в психічному розвитку, задишка. Діагноз синдрому Дауна фенотипово встановлено в день народження. Діагноз дефекту міжшлуночкової перегородки (ДМШП) встановлено за допомогою ехокардіографії (ЕхоКГ) на 3-тю добу життя.

Дитина народжена від III вагітності, III пологів, попередні 2 дитини – здорові. Пологи фізіологічні на 40-му тижні гестації. Перебіг пологів фізіологічний, під час скринінгу в III триместрі виявлено гідроперикард і гідроторакс плода.

Перша госпіталізація в плановому порядку для корегування ДМШП. На момент огляду стан хворого задовільний, шкіра волога, без явних подразнень та інфекційно-запальних уражень, видимі слизові оболонки чисті. Аускультативно дихання жорстке, хрипи не вислуховуються, задишка при навантаженні та в спокої, вологий кашель, сатурація крові (SpO_2) – 96%. Тони серця ритмічні, звучні. Пульс на стегнових артеріях визначається. Під час пальпації живіт м'який, безболісний. Печінка не виступає з-під краю реберної дуги. Діурез достатній, випорожнення без особливостей.

Проведено загальний аналіз крові (ЗАК): гемоглобін – 143 г/л, еритроцити – 5×10^{12} /л, швидкість осідання еритроцитів (ШОЕ) – 2 мм/год, гематокрит – 43%, тромбоцити – 164×10^9 /л, лейкоцити – 6×10^9 /л; еозинофіли – 1%, паличкоядерні – 5%, сегментоядерні – 18%, лімфоцити – 66%, моноцити – 10%.

Виконано ЕхоКГ: праве передсердя розширене, нижня порожниста вена і верхня порожниста вена впадають у праве передсердя, ліва безіменна вена діаметром 5 мм впадає у верхню порожнисту вену, коронарний синус діаметром 2,7 мм впадає в праве передсердя. Ліве передсердя діаметром 18 мм (норма), легеневі вени впадають у ліве передсердя. У міжпередсердній перегородці – відкрите овальне вікно діаметром 6,5×13 мм, скид ліво-правий. Трикуспідальний клапан діаметром 23 мм (норма – 17,32 мм), невелика до помірної недостатність. Правий шлуночок розташований справа, порожнина значно розширена, доходить до верхівки, скоротливість добра, систолічний тиск у правому шлуночку 75 mmHg, кінцево-діастолічний розмір лівого шлуночка – 38 мм. У міжшлуночковій перетинці виявлено перимембранозний дефект діаметром 14 мм, скид перехресний, співвідношення легеневого кровообігу до системного кровообігу (Q_p/Q_s) = 2,71. Хлопчика успішно прооперовано і відкореговано ДМШП із повним відновленням нормальної гемодинаміки. Дитину після терапії в стаціонарі виписано на амбулаторне спостереження з рекомендаціями.

За 5 діб хлопчика повторно госпіталізовано з явищами бактеріальної інфекції. З анамнезу захворювання відомо про підвищення температури тіла до субфебрильних цифр, візит до сімейного лікаря, пізніше було підвищення температури тіла

до 40°C, прогресування запальних ознак у ділянці післяопераційного шва.

Проведено ЗАК у стаціонарі: еритроцити – $3,6 \times 10^{12}$ /л, гемоглобін – 108 г/л, колірний показник – 0,9, лейкоцити – $11,8 \times 10^9$ /л, ШОЕ – 18 мм/год, еозинофіли – 1%, паличкоядерні – 3%, сегменти – 63%, лімфоцити – 30%, моноцити – 3%, тромбоцити – 230×10^9 /л. Біохімічний аналіз крові: глюкоза крові – 5,4 ммоль/л, прокальцитонін – 0,82 нг/мл.

Виконано рентгенографію органів грудної порожнини (ОГП): у 4-му сегменті грудини ближче до передньої поверхні визначається вогнищеве просвітлення розміром 6×2 мм із нечіткими контурами. У стаціонарі призначено лікування цефатоксимом 400 мг 3 рази на добу внутрішньовенно і проведено дообстеження.

За результатами комп'ютерної томографії ОГП із контрастуванням не встановлено ознак остеомієліту. За даними бактеріологічного дослідження ранового матеріалу виявлено колонізацію *Staphylococcus aureus*.

Проведено контрольну ЕхоКГ: невелика трикуспідальна недостатність, відкрите овальне вікно, інтактна міжшлуночкова перегородка, об'єм порожнини правого шлуночка відповідає віковій нормі.

Перед випискою виконано ЗАК: гемоглобін – 118 г/л, еритроцити – $4,4 \times 10^{12}$ /л, гематокрит – 38%, тромбоцити – 278×10^9 /л, лейкоцити – $6,3 \times 10^9$ /л, еозинофіли – 1%, паличкоядерні нейтрофіли – 5%, сегментоядерні нейтрофіли – 23%, лімфоцити – 56%, моноцити – 13%.

Проведено біохімічний аналіз крові: загальний білок – 57,9 г/л, глюкоза – 4,7 г/л, сечовина – 3,6 ммоль/л, креатинін – 18,9 мкмоль/л, загальний білірубін – 12,4 мкмоль/л, прокальцитонін – 0,1 нг/мл, С-реактивний протеїн – 14,6 мг/л.

Дитину виписано зі стаціонару в задовільному стані на амбулаторне спостереження з рекомендаціями.

Клінічний випадок 2

Дівчинка К., народжена від VI вагітності у фізіологічних пологах. Діти від перших чотирьох вагітностей – здорові. Пацієнтку госпіталізовано на 5-ту добу від народження в ургентному порядку для діагностування й оперативного лікування.

На момент госпіталізації маса тіла – 3400 г, а довжина – 53 см. Стан дівчинки тяжкий, зумовлений серцевою недостатністю. Свідомість пригнічена. Шкірні покриви та слизові оболонки бліді. Дихання самостійне. Задишка в спокої, температура

тіла – 36,7°C, частота серцевих скорочень – 181 уд./хв, артеріальний тиск – 96/42 мм рт. ст., SpO₂ – 92% на правій руці. При аускультативній визначено везикулярне дихання симетрично на всіх ділянках легень. Патологічні шуми відсутні. Тони серця ритмічні, звучні, вислуховується систолічний шум у III міжребер'ї зліва від груднини. Нижній край печінки виступає з-під правої реберної дуги на 1 см. Живіт при пальпації м'який, безболісний. Олігурія. Пульсація на стегнових артеріях.

Проведено ЗАК у стаціонарі: еритроцити – $4,5 \times 10^{12}$ /л, гемоглобін – 156 г/л, колірний показник – 1, лейкоцити – $10,5 \times 10^9$ /л, ШОЕ – 19 мм/год, еозинофіли – 1%, паличкоядерні – 5%, сегменти – 65%, лімфоцити – 17%, моноцити – 12%, тромбоцити – 166×10^9 /л.

За даними ЕхоКГ сформульовано остаточний висновок: перерив дуги аорти, тип С, різкий стеноз клапана аорти. Моностулковий клапан аорти. Перимембранозний ДМШП. Об'ємне утворення на задній стулці тристулкового клапана. Вторинний ДМШП. Обструкція вихідного тракту ЛШ. Аберантна права підключична артерія. Відкрита артеріальна протока. Висока легенева гіпертензія.

Проведено комп'ютерну томографію ОГП із внутрішньовенним контрастуванням: перерив дуги аорти (тип С), відкрита артеріальна протока діаметром 0,7 см, висхідна аорта діаметром до 0,45 см, низхідна аорта, розташована зліва від хребта, діаметром 0,9 см, діаметр стовбура легеневої артерії – 1,0 см, діаметр правої гілки – 0,6 см, лівої гілки – 0,6 см, усі легеневі вени впадають у ліве передсердя, без особливостей, вогнищево інфільтративні зміни в легенях не виявлені, нерівномірна пневматизація легеневої паренхіми, прохідність трахеобронхіального дерева не порушена, збільшені внутрішньогрудні, пахові лімфовузли не виявлені, вільна рідина в плевральних порожнинах і порожнині перикарда не виявлена, тимус – відсутній, кістково-деструктивні зміни не виявлені.

В основний діагноз винесено остаточний висновок проведеної ЕхоКГ, супутній діагноз у дитини – «Синдром Ді Джорджі».

У зв'язку з гіпоплазією кореня аорти, висхідної аорти, прийнято рішення про проведення процедури Норвуда із системно-легеневим анастомозом за Сано і атріосептктомією, проведеною наступної доби після госпіталізації.

За тиждень пацієнтку переведено до відділення кардіології для подальшого сумісного перебу-

вання з мамою. У лікуванні дівчинці призначено: фуросемід, магній аспарагінат і калій аспарагінат, каптоприл, дігосин, препарати заліза, інгаляції, фізіотерапію, харчування зондом.

Проведено контрольну ЕхоКГ наприкінці місяця стаціонарного перебування: скоротливість міокарда лівого шлуночка добра, правого шлуночка – помірно знижена (з позитивною динамікою), невелика тристулкова недостатність, додаткові тканини на передній стулці тристулкового клапана, правошлуночково-легеневий кондуїт функціонує, внутрішній діаметр – 5 мм, звужений до 2,5–2,7 мм у місці анастомозу зі стовбуром легеневої артерії, на анастомозі між коренем аорти та стовбуром легеневої артерії обструкції не визначається, дуга аорти без обструкції, у черевній аорті – пульсуючий кровотік, вільної рідини в перикарді та плевральних порожнинах немає.

Дівчинку виписано зі стаціонару у відносно задовільному стані з певними рекомендаціями: спостереження кардіолога, педіатра за місцем проживання; профілактика інфекційного ендокартиту; щоденний контроль сатурації та маси тіла; за зниження сатурації крові <70% або гострої втрати маси тіла на ≥ 30 г або неможливості набрати 20 г маси тіла за три доби поспіль – позапланова консультація; застосування препаратів: каптоприл – 0,8 мг 3 рази на добу, спіронолактон – 3,125 мг 2 рази на добу, дігосин – 20 мкг 1 раз на добу, ацетилсаліцилова кислота – 20 мг 1 раз на добу, препарат заліза в сиропі – 2 мл 1 раз на добу; проведення контрольної ЕхоКГ за місцем проживання; консультація генетика, імунолога; відтермінування вакцинації живими вакцинами до консультації імунолога; повторна планова госпіталізація за 1 місяць після виписки зі стаціонару.

Обговорення

За даними деяких досліджень, у структурі вроджених вад серця в дітей із синдромом Дауна переважають септальні вади, найчастішою аномалією є ДМШП [1]. В описаному нами клінічному випадку в хлопчика із синдромом Дауна під час планової ЕхоКГ виявлено перимембранозний ДМШП, що корелює зі світовими даними. Встановлення основного діагнозу в 1-шу добу життя та знання про клінічні прояви цього синдрому дало змогу вчасно діагностувати супутню вроджену аномалію серцево-судинної системи та якомога раніше скорегувати дефект і повністю віднови-

ти нормальну гемодинаміку. На контрольній ЕхоКГ післяопераційних ускладнень на серці не виявлено. Після стаціонарного лікування хлопчика в задовільному стані виписано на амбулаторне спостереження з певними рекомендаціями, які передбачали постійне ведення післяопераційного хворого з вродженою вадою серця кардіологом, що дало змогу здійснювати постійний моніторинг за станом серцево-судинної системи в наведеному нами клінічному випадку.

В обстежуваної нами дівчинки із синдромом Ді Джорджі під час ЕхоКГ встановлено перерив дуги аорти, стеноз клапана аорти, моноствулковий аортальний клапан, ДМШП, ДМПП і зміни в серцево-судинній системі, пов'язані з цією патологією. Ці дані збігаються з клінічною практикою багатьох спеціалістів, які, обстеживши дітей із синдромом Ді Джорджі, виявили у них, окрім септальних дефектів, аномалії аорти та аортального клапана, що погіршувало прогноз захворювання [6]. Метою корегування вродженої вади серця в дівчинки із синдромом Ді Джорджі було часткове відновлення гемодинаміки, яка б мала бути в нормі в лівих відділах серця, та насичення організму киснем, тому проведено паліативну процедуру, завдяки якій вдалося стабілізувати тяжкий стан пацієнтки та врятувати їй життя. Дитину виписано у відносно задовільному стані під постійне спостереження кардіолога з обов'язковим проведенням контрольних ЕхоКГ і застосуванням необхідних препаратів.

Висновки

У дітей із генетичними синдромами часто в клініці наявні вроджені вади серця, тому після встановлення генетичного захворювання в пацієнта слід скерувати його на планову ЕхоКГ з метою підтвердження або спростування вродженої аномалії серцево-судинної системи.

Після підтвердження вродженої вади серця в дитини з генетичною аномалією кардіохірурги обирають найефективніше оперативне втручання для дитини з повним або частковим відновленням гемодинаміки, що сприяє поліпшенню стану і збереженню життя пацієнта.

Вчасне діагностування та корегування вродженої вади серця в дітей із генетичними синдромами дає змогу досягти максимально позитивного результату в подальшому лікуванні та менеджменті пацієнтів цієї категорії.

Діти з генетичними синдромами, які перенесли оперативне втручання на серці з приводу вродженої аномалії серцево-судинної системи, мають перебувати під постійним наглядом кардіолога з персоналізованим підходом для кожного пацієнта.

Подяка. Автор висловлює подяку члену-кореспонденту НАМН України, заслуженому діячу науки і техніки України, д.мед.н., професору, завідувачу кафедри дитячої кардіології та кардіохірургії НУОЗ України імені П.Л. Шупика Руденко Надії Миколаївні за клінічну практику, навчання та співпрацю.

Авторка заявляє про відсутність конфлікту інтересів.

REFERENCES/ЛІТЕРАТУРА

1. Bull MJ, Trotter T, Santoro SL, Christensen C, Grout RW. (2022). Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. *Pediatrics*. 149(5): e2022057010.
2. Butler G, Srirangalingam U, Faithfull J, Sangster P, Senniappan S, Mitchell R. (2023). Klinefelter syndrome: going beyond the diagnosis. *Archives of disease in childhood*. 108: 166-171.
3. Carey JC. (2021). Trisomy 18 and trisomy 13 syndromes. In book: Cassidy and Allanson's management of genetic syndromes: 937-956. doi:10.1002/9781119432692.ch58.
4. Davis C, Grischkan J, Tobias JD. (2020). Perioperative Care of a Child With Cri Du Chat Syndrome. *Journal of Medical Cases*. 11(9): 279.
5. Gelb BD, Tartaglia M. (2022). Noonan Syndrome with Multiple Lentigines. *GeneReviews*. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1383/>.
6. Isgandarova K, Molatta S, Sommer P. (2021). Late diagnosed Di-George syndrome in a 44-year-old female: a rare cause for recurrent syncope in adulthood — a case report. *European Heart Journal Case Reports*. 5(5): 166. doi: 10.1093/ehjcr/ytab166.
7. Kozel BA, Barak B, Kim CA, Mervis CB, Osborne LR, Porter M et al. (2021). Williams syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*. 7(1): 42.
8. Krauser AF, Ponnarasu S, Schury MP. (2023). Holt-Oram Syndrome. *StatPearls*. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK513339/>.
9. Stevens CA. (2023). Rubinstein-Taybi Syndrome. *GeneReviews*. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1526/>.
10. Wang J, Wang X, Jia Y, Li X, Liu G, Sa R, Yu H. (2023). A homozygous EVC mutation in a prenatal fetus with Ellis-van Creveld syndrome. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*. 11(8): e2183. doi: 10.1002/mgg3.2183.

Відомості про автора:

Сельська Зоряна Володимирівна — к.мед.н., доц. каф. педіатрії №1 НМУ ім. О.О. Богомольця. Адреса: м. Київ, бульв. Т. Шевченка, 13. <https://orcid.org/0000-0001-8582-695X>.
Стаття надійшла до редакції 24.01.2025 р., прийнята до друку 08.04.2025 р.