



Клінічний випадок діагностики некомпактного міокарда лівого шлуночка у дитини

For citation: *Child`s Health. 2023;18(6):479-482 doi: 10.22141/2224-0551.18.6.2023.1637*

Резюме. Захворювання серцево-судинної системи у дітей залишаються надзвичайно актуальною проблемою. Згідно з епідеміологічними дослідженнями, спостерігається зростання вродженої кардіологічної патології у дітей України за останні 20–30 років майже на 3,2 %. Некомпактний міокард лівого шлуночка (НМЛШ) належить до групи некласифікованих кардіоміопатій з невизначеною поширеністю, водночас, згідно з даними літератури, ця патологія характеризується пізньою діагностикою і дуже високою смертністю. У патогенезі захворювання мають місце зміни будови міокарда в періоді ембріогенезу, внаслідок чого порушується нормальний його розвиток. НМЛШ вважається генетично гетерогенним захворюванням, яке успадковується за автосомно-домінантним типом. У статті наведено клінічний випадок діагностики і ведення дитини з некомпактним міокардом лівого шлуночка, який демонструє лікарям загальної практики — сімейної медицини, педіатрам та дитячим кардіологам алгоритм діагностики і ведення пацієнта з рідкісним захворюванням з метою більш ранньої діагностики, профілактики ускладнень і збереження життя хворому. Пацієнт, у якого після перенесеної пневмонії з'явилися скарги на задишку і швидку втомлюваність при незначному фізичному навантаженні, був своєчасно направлений сімейним лікарем на консультацію до дитячого кардіолога. Проведений комплекс лабораторно-інструментальних досліджень дозволив запідозрити у хворого рідкісну вроджену патологію серцево-судинної системи — НМЛШ. У подальшому пацієнт регулярно спостерігався кардіологами та кардіохірургами, отримував протокольну терапію, був зареєстрований у державному реєстрі трансплантації, що дозволило дочекатися донора з наступним успішним проведенням операції з трансплантації серця.

Ключові слова: вроджена кардіоміопатія; некомпактний міокард; діагностика; дитина

Вступ

Некомпактний міокард лівого шлуночка (НМЛШ) належить до групи первинних вроджених кардіоміопатій, характеризується тривалим безсимптомним перебігом у дітей раннього віку, іноді випадковою діагностикою і розвитком тяжких ускладнень. При цій патології міокард лівого шлуночка (ЛШ) складається з двох шарів — нормального і некомпактного. Некомпактний міокард являє собою губчастий прошарок зі зниженою скоротливою здатністю міокарда ЛШ [3, 9, 12]. Основою некомпактної кардіоміопатії є губчастий міокард ЛШ унаслідок збереження його фетальної двошарової будови і утворення глибоких синусів, що сполучаються з порожниною лівого шлуночка. У 1995 році синдром НМЛШ віднесений

Всесвітньою організацією охорони здоров'я до групи некласифікованих кардіоміопатій (КМП) [6, 14]. У класифікації Американської асоціації серця НМЛШ належить до первинних генетичних КМП [1, 11]. До цієї групи захворювань також відносять дилатаційну (ДКМП) і гіпертрофічну кардіоміопатію (ГКМП), які на відміну від НМЛШ на сьогодні вивчені більш повно. Європейською спілкою кардіологів НМЛШ віднесений до окремого фенотипового класу — некласифікована КМП залежно від морфологічних та функціональних змін міокарда ЛШ [11, 14]. Поширеність НМЛШ залишається невизначеною. За даними деяких авторів, поширеність цієї патології становить 0,05–0,14 % [4], інших — 1,4 на 100 000 [17]. Епідеміологічні дослідження свідчать про зростання вродже-



© 2023. The Authors. This is an open access article under the terms of the Creative Commons Attribution 4.0 International License, CC BY, which allows others to freely distribute the published article, with the obligatory reference to the authors of original works and original publication in this journal.

Для кореспонденції: Крючко Тетяна Олександрівна, доктор медичних наук, професор, завідувача кафедрою педіатрії № 2, Полтавський державний медичний університет, вул. Шевченка, 23, м. Полтава, 36024, Україна; e-mail: drkryuchko@gmail.com; факс: +380 (532) 60 64 91; тел.: +380 (50) 327 70 23

For correspondence: Tetyana Kryuchko, MD, PhD, Professor, Head of the Department of pediatrics 2, Poltava State Medical University, Shevchenko st., 23, Poltava, 36024, Ukraine; e-mail: drkryuchko@gmail.com; fax: +380 (532) 60 64 91; phone: +380 (50) 327 70 23

Full list of authors information is available at the end of the article.

ної кардіологічної патології у дітей України за останні 20–30 років майже на 3,2 % [5].

Вважається, що некомпактний міокард у хлопчиків зустрічається частіше, ніж у дівчаток. Смертність дітей із НКМП дуже висока.

У патогенезі захворювання мають місце порушення будови міокарда в періоді ембріогенезу, внаслідок чого порушується нормальний його розвиток. Первинний міокард складається із нещільно зв'язаної мережі переплетених волокон, розділених глибокими синусами, що сполучаються з порожниною ЛШ. Протягом 5–8-го тижня ембріонального розвитку відбувається формування серцевого м'яза — ущільнення волокон і звуження міжтрабекулярних порожнин. Одночасно формується коронарний кровообіг, а міжтрабекулярні простори зменшуються до розмірів капілярів. У нормі масивні м'язові трабекули знаходяться у правому шлуночку (ПШ), а їх наявність у ЛШ є патологією. Синдром некомпактного міокарда спостерігається в ЛШ, але можуть бути як ізольоване ураження ПШ, так і поєднані ураження ЛШ і ПШ. Згідно з літературними даними, існують як спорадичні форми захворювання, так і сімейні випадки [2, 12].

НМЛШ вважається генетично гетерогенним захворюванням. Розрізняють декілька типів синдрому НМЛШ: тип 1 — потовщення стінки ЛШ і міжшлуночкової перегородки без дилатації ЛШ; тип 2 — поєднання ознак НМЛШ і дилатаційної кардіоміопатії, Х-зчеплений тип. Перший тип синдрому НМЛШ успадковується за автосомно-домінантним типом, у деяких випадках є наслідком нових генних мутацій. При цьому типі спостерігається як ізольований синдром НМЛШ, так і його поєднання з вадами серця. Частіше за все відмічаються дефекти міжпередсердної перегородки, стеноз легеневої артерії та інші вади серця. Причиною цього типу є мутації в гені дистробревіну, розташованому в локусі 18q12.1q12.2. Другий варіант також успадковується за автосомно-домінантним типом. Поєднання синдрому з Х-зчепленим типом успадковується за Х-зчепленим рецесивним типом. Це рідкісне спадкове захворювання розвивається внаслідок мутацій у гені G 4.5, розташованому на Х-хромосомі в ділянці Xq28. Із цим геном пов'язані синдром Барта, інші Х-зчеплені інфантильні кардіоміопатії та Х-зчеплений фіброеластоз ендокарда. ДНК-діагностика підтверджує наявність цього захворювання. Жінки можуть бути носіями мутантного гена і з 50% імовірністю передають ген, що несе мутацію, сином. Доньки жінок є здоровими, але 50% із них стають носіями мутантного гена, для виявлення носійства якого необхідно провести молекулярно-генетичні обстеження [2, 15]. Основними симптомами НМЛШ є прояви серцевої недостатності, аритмії (шлуночкова тахікардія, фібриляція передсердь, синдром Вольфа — Паркінсона — Уайта), тромбоемболії (емболія легеневої артерії, тромби в шлуночках серця) [7, 8, 18]. Для хворих з НМЛШ характерні порушення систолічної і діастолічної функції ЛШ. Діастолічна дисфункція ЛШ характеризується порушенням процесів розслаблення та напруження в результаті наявності патологічної трабекулярності ЛШ [6, 13, 17].

Діагностика НМЛШ базується передусім на даних ехокардіографії (ЕхоКГ). Для діагностики захворювання іноді використовують магнітно-резонансну томографію, за показаннями — комп'ютерну томографію [3, 9, 12]. Ведення таких пацієнтів передбачає обстеження родичів першої лінії з проведенням трансторакальної ЕхоКГ та генетичного тестування. Антикоагулянтна терапія рекомендована при фракції викиду (ФВ) ЛШ менше ніж 40%. Для профілактики тромбоемболічних ускладнень широко використовується едоксабан (edoxaban) у вікових дозах [13]. Терапія хронічної серцевої недостатності проводиться згідно з протоколами лікування (серцеві глікозиди, сечогінні та кардіотрофічні препарати та інші за показаннями).

Клінічний випадок

Костя Щ., народився 29.09.2005 року від першої вагітності, яка перебігала з токсикозом першої половини, перших нормальних пологів. Маса тіла при народженні 3400 г, зріст 52 см, оцінка за шкалою Апгар 8–9 балів. Із пологового будинку хлопчик виписаний додому на 5-ту добу з діагнозом «здоровий». Спостерігався сімейним лікарем. Профілактичні щеплення згідно з календарем. У віці 8 місяців хворів на ГРВІ, гострий бронхіт. У 1,5-річному віці діагностована дефіцитна анемія 1-го ступеня, отримувал замісну терапію. Після перенесеної бронхопневмонії у віці 2 роки 7 місяців у дитини виникла задишка, швидка втомлюваність при незначному фізичному навантаженні, загальна слабкість, зниження апетиту, блідість шкіри та слизових оболонок. При огляді сімейним лікарем виявлений систолічний шум, і хлопчик був направлений на консультацію до кардіолога в Полтавську обласну дитячу поліклініку.

При обстеженні на електрокардіограмі виявлена аритмія, відхилення електричної осі серця вправо, неповна блокада правої ніжки пучка Гіса, дифузні порушення процесів реполяризації в міокарді ЛШ. При ЕхоКГ виявлена виражена трабекулярність ЛШ, розширення порожнини ЛШ і його дилатація, зниження скоротливості і насосної функції міокарда (ФВ 42%). З огляду на дані ЕхоКГ виникла підозра на некомпактний міокард ЛШ, і хлопчик був направлений на консультацію до Київського інституту серцево-судинної хірургії, де після додаткового обстеження підтверджений діагноз: некомпактний міокард лівого шлуночка.

У подальшому хлопчик неодноразово лікувався стаціонарно в кардіоревматологічному відділенні Полтавської обласної клінічної лікарні, два-три рази на рік спостерігався кардіохірургами в м. Києві. Отримувал дигоксин у підтримуючій дозі, сечогінні та метаболічні препарати. У дитини, незважаючи на проведення терапії, поступово наростали ознаки хронічної серцевої недостатності ІБ ступеня. ЕхоКГ виявила виражену дилатацію ЛШ, систолічну і діастолічну дисфункцію міокарда ЛШ, зниження ФВ до 28%.

Хлопчику у віці 12 років у спеціалізованому центрі Індії проведена трансплантація серця. Перед операцією дитині проведено повне клініко-інструментальне обстеження. Методом ЕхоКГ підтверджено наявність губчастого міокарда, некомпактний міокард лівого і

правого шлуночків, тяжку систолічну дисфункцію ЛШ (ФВ 20 %), діастолічну дисфункцію 1-го ст., помірну дисфункцію ПШ (TAPSE 1,4 см), помірну мітральну регургітацію, дилатацію лівого і правого передсердь, НПВ 1,4 см (на вдиху колабрує), відсутність перикардального випоту/тромбозу, вегетації та мінімальний плевральний випіт справа. Дослідження гемодинаміки правих відділів серця показало PVR 2,8 од. Вуда і серцевий викид 3,8 л/хв. Хлопчику проведено стандартне клінічне обстеження перед операцією, і він визнаний придатним для трансплантації серця. Дитина була зареєстрована у державному реєстрі трансплантації. При появі підходящого донора хлопчик взятий на трансплантацію серця, яка проведена 28.04.2018. Після операції хлопчик переведений у відділення інтенсивної терапії із інотропною підтримкою в/в норадреналіном 0,1 мкг/кг/хв, адреналіном 0,1 мкг/кг/хв, закисом азоту 20 г/хв.

Інотропна підтримка поступово знижувалася, і 04.05.2018 року дитина переведена в палату зі стабільною гемодинамікою. Хлопчик почувався добре. Результати післяопераційних досліджень були в межах норми. У відділенні хлопчику розпочата імуносупресорна терапія. Післяопераційне спостереження за відторгненням серця проводилось щодня.

За даними серійних ЕхоКГ підтверджена задовільна бівентрикулярна функція: помірна концентрична гіпертрофія ЛШ, відсутні ознаки парадоксального руху стінок, нормальна систолічна функція ЛШ (ФВ 68 %), діастолічна дисфункція ЛШ 2-го ступеня, дисфункція ПШ (TAPSE 1,2 см), діастолічна дисфункція ПШ 2-го ступеня, дилатація лівого і правого передсердь і ПШ, помірна трикуспідальна регургітація із центральним потоковим скидом, тяжка легенева гіпертензія (РСДЛА 62 мм рт.ст.), регургітація на клапані легеневої артерії (ЛА) 1-го ст. (середній тиск в ЛА 26 мм рт.ст., діастолічний тиск в ЛА 17 мм рт.ст., час прискорення потоку в ЛА 67 м/хв), помірна мітральна регургітація, вегетації та тромби відсутні.

Гемодинамічні показники стабільні (ЧСС 90/хв, АТ 120/70 мм рт.ст.), периферійний пульс задовільного наповнення, діурез адекватний.

Дитина вписана із відділення з нормальними життєвими показниками та рекомендаціями щодо подальшої тривалої імуносупресорної терапії.

Пацієнт продовжує постійно спостерігатися кардіохірургами в Київському інституті серцево-судинної хірургії та кардіологами Полтавської обласної клінічної лікарні. На сьогодні порушень гемодинаміки, рентгенологічного збільшення серця не виявлено. На ЕхоКГ визначається задовільна скоротлива функція міокарда, невелика трикуспідальна і мітральна регургітація, ФВ 60 %. Рекомендовано продовжити імуносупресорну терапію.

Висновки

Наведений клінічний випадок свідчить про труднощі діагностики первинних міокардитів у дітей, і зокрема такого рідкісного захворювання, як некомпактний міокард лівого шлуночка. Лікарі-педіатри та лікарі за-

гальної практики повинні мати настороженість щодо цього захворювання, знати основні діагностичні критерії з метою більш раннього виявлення, профілактики ускладнень та летальності пацієнтів.

Конфлікт інтересів. Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів та власної фінансової зацікавленості при підготовці даної статті.

References

1. Dzyuba EN, Lukyanova IS, Medvedenko GF, Vitkovskaya NI. Non-compact myocardium of the left ventricle in newborn: literature data and clinical case. *Ukrainian journal of perinatology and pediatrics*. 2020;(82):114-118. doi:10.15574/PP.2020.82.114. (in Ukrainian).
2. Marushko JuV, Marushko TV, Rudenko NM, et al., authors; Marushko JuV, editor. *Kardiologija dytjachogo viku: navchal'nyj posibnyk [Cardiology of childhood: a study guide]*. Kyiv -Khmelnitskyi: Publisher Storozhuk OV; 2018. 528 p. (in Ukrainian).
3. Avramenko IYu, Zuk M, Kawalec W, Gnatejko OZ, Kovalskyi RYa. What is known about the isolated ventricular noncompaction of the myocardium? *Sovremennaja pedyatriya*. 2013;(53):133-139. (in Ukrainian).
4. Borges AC, Kivelitz D, Baumann G. Isolated left ventricular non-compaction: cardiomyopathy with homogeneous transmural and heterogeneous segmental perfusion. *Heart*. 2003 Aug;89(8):e21. doi:10.1136/heart.89.8.e21.
5. Volosovets OP, Kryvopustov SP, Volosovets TM, AbaturOV OE, Kryuchko TO. Changes in health status of child population of Ukraine after Chernobyl catastrophe. *Wiad Lek*. 2019 Oct 31;72(10):1974-1976.
6. Yershova IB, Osipova TF, Nesterova TV, et al. Diagnosis of non-compacted myocardium of the left ventricle in children. *Zdorov'e rebenka*. 2014;(55):150-155. doi:10.22141/2224-0551.4.55.2014.76186. (in Ukrainian).
7. Pignatelli RH, McMahon CJ, Dreyer WJ, et al. Clinical characterization of left ventricular noncompaction in children: a relatively common form of cardiomyopathy. *Circulation*. 2003 Nov 25;108(21):2672-2678. doi:10.1161/01.CIR.0000100664.10777.B8.
8. Chekalina NI, Shut SV, Trybrat TA, et al. Effect of quercetin on parameters of central hemodynamics and myocardial ischemia in patients with stable coronary heart disease. *Wiad Lek*. 2017;70(4):707-711.
9. Nakanishi T, Markwald RR, Baldwin HS, Keller BB, Srivastava D, Yamagishi H, editors. *Etiology and Morphogenesis of Congenital Heart Disease: From Gene Function and Cellular Interaction to Morphology*. Tokyo: Springer; 2016.
10. Fazlinezhad A, Vojdanparast M, Sarafan S, Nezafati P. Echocardiographic characteristics of isolated left ventricular noncompaction. *ARYA Atheroscler*. 2016 Sep;12(5):243-247.
11. Jefferies JL, Wilkinson JD, Sleeper LA, et al. Cardiomyopathy Phenotypes and Outcomes for Children With Left Ventricular Myocardial Noncompaction: Results From the Pediatric Cardiomyopathy Registry. *J Card Fail*. 2015 Nov;21(11):877-884. doi:10.1016/j.cardfail.2015.06.381.
12. Golukhova EZ, Shomakhov RA. Noncompaction of the left ventricular myocardium. *Creative cardiology*. 2013;7(1):35-45. (in Russian).
13. Makarenko VN, Aleksandrova SA, Daryi OYu. Assessment of the structural and functional state of the myocardium using magnetic resonance imaging in patients diagnosed with non-compact myocardium. *Diagnostic and interventional radiology*. 2011;5(2):256. (in Russian).
14. Portman MA, Jacobs JP, Newburger JW, et al. Edoxaban for Thromboembolism Prevention in Pediatric Patients With Cardiac Dis-

ease. *J Am Coll Cardiol.* 2022 Dec 13;80(24):2301-2310. doi:10.1016/j.jacc.2022.09.031.

15. Schwartzberg S, Sherez J, Wexler D, Aviram G, Keren G. Isolated ventricular non-compaction: an underdiagnosed cause of congestive heart failure. *Isr Med Assoc J.* 2009 Jul;11(7):426-429.

16. Stöllberger C, Finsterer J. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction. *J Am Soc Echocardiogr.* 2004 Jan;17(1):91-100. doi:10.1016/S0894-7317(03)00514-5.

17. Tian T, Yang Ya, Zhou L, et al. Cardiomyopathy with acceptable prognosis in children. *Heart Lung Circ.* 2018 Jan;27(1):28-32. doi:10.1016/j.hlc.2017.01.013.

18. Nihei K, Shinomiya N, Kabayama H, et al. Wolff-Parkinson-White (WPW) syndrome in isolated noncompaction of the ventricular myocardium (INVM). *Circ J.* 2004 Jan;68(1):82-4. doi:10.1253/circj.68.82.

Отримано/Received 04.08.2023

Рецензовано/Revised 13.08.2023

Прийнято до друку/Accepted 22.08.2023 ■

Information about authors

Tetyana Kryuchko, MD, PhD, Professor, Head of the Department of pediatrics 2, Poltava State Medical University, Poltava, Ukraine; e-mail: drkryuchko@gmail.com; fax: +380 (532) 60 64 91; phone: +380 (50) 327 70 23; <https://orcid.org/0000-0002-5034-4181>

Svitlana Tanianska, PhD, Associate Professor at the Department of pediatrics 2, Poltava State Medical University, Poltava, Ukraine; e-mail: Svitlana.tanianskaia@gmail.com; fax: +380 (532) 60 64 91; phone: +380 (50) 933 99 86; <https://orcid.org/0000-0003-3764-2181>

Conflicts of interests. Authors declare the absence of any conflicts of interests and own financial interest that might be construed to influence the results or interpretation of the manuscript.

T.O. Kryuchko, S.M. Tanianska
Poltava State Medical University, Poltava, Ukraine

Clinical case of diagnosis of left ventricular non-compaction in a child

Abstract. Diseases of cardiovascular system in children present an extremely urgent problem nowadays. According to the latest epidemiological studies, there has been an increase by almost 3.2 % in congenital heart disease in Ukrainian children over the past 20–30 years. Left ventricular non-compaction belongs to a group of unclassified cardiomyopathies with undetermined prevalence. At the same time, based on literature, this pathology is characterized by a late diagnosis and very high mortality. In the pathogenesis of the disease, structural changes in the myocardium occur during the embryonic stage, leading to its abnormal development. Left ventricular non-compaction is considered a genetically heterogenous disease, which is inherited in an autosomal dominant pattern. The article deals with a clinical case of diagnosis and management of a child with left ventricular non-compaction, which demonstrates to ge-

neral practitioners, pediatricians, and pediatric cardiologists the algorithm for diagnosing and managing patients with a rare disease in order to make earlier diagnosis, prevent complications, and preserve patient's life. The patient who has been suffered from pneumonia, complained of breathlessness and rapid fatigue during minor physical exertion was timely referred by the family doctor for consultation with a pediatric cardiologist. Laboratory and instrumental studies allowed to suspect a rare congenital heart disease — left ventricular non-compaction. Subsequently, the patient was regularly examined by cardiologists and cardiac surgeons, received protocol therapy, was registered in a state transplant registry, which allowed to wait for a donor with subsequent successful heart transplant surgery.

Keywords: congenital cardiomyopathy; non-compact myocardium; diagnosis; child