



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Донецкий государственный медицинский университет им. М. Горького» Министерства здравоохранения Российской Федерации ¹


Кафедра педиатрии № 3

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Институт неотложной и восстановительной хирургии имени В.К. Гусака» Министерства здравоохранения Российской Федерации ²

Кардиомиопатия с нарушением ритма и проводимости сердца у ребенка с системной коллагенопатией и мышечной дистрофией: клинический случай

Дубовая А.В.¹, Каменева Ю.В.¹

Конов В.Г.², Сысоева Н.Л.²

- 
- Среди моногенных болезней соединительной ткани наиболее распространен в популяции синдром Элерса–Данло (СЭД) – 1:5000. В связи с мультисистемностью клинической симптоматики пациенты с этим заболеванием попадают под наблюдение врачей различных специальностей: педиатров, генетиков, кардиологов, ортопедов, неврологов и др.
 - Это гетерогенная группа наследственных заболеваний соединительной ткани, обусловленная дефектом синтеза или структуры коллагена и внеклеточного матрикса.
 - Ключевые признаки: гипермобильность суставов, гиперэластичность и хрупкость кожи, аномалии заживления ран, системные проявления (сердечно-сосудистые, гастроэнтерологические, неврологические).
 - Шифруется по классификации МКБ-10 как **Q79.6**.

Malfait F. et al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017.

- Первое описание СЭД представил русский врач Андрей Черногубов на заседании Московского венерологического и дерматологического общества в 1892 г. Он описал двух пациентов с повышенной мобильностью крупных суставов.
- В 1901 г. датский дерматолог Эдвард Лауриц Элерс опубликовал описание пациента со слабыми суставами и гиперэластичностью кожи и с предрасположенностью к образованию гематом.
- Семь лет спустя французский врач Анри-Александр Данло представил пациента с сосудистым поражением кожи на локтях и коленях.
- Позднее появлялись отдельные описания этого синдрома и в США, и в Англии, и в 1936 г. английский дерматолог Фредерик Паркер Вебер объединил все подобные клинические случаи (гиперэластичность и хрупкость кожи, гипермобильность суставов). Он назвал новое заболевание «синдромом Элерса — Данло».
- В 1972 г. был обнаружен первый молекулярный дефект коллагена при СЭД.
- В 1997 г. эксперты разработали и приняли классификацию, в которой было выделено 6 типов СЭД: классический тип, гипермобильный тип, сосудистый тип, кифосколиотический тип, артрохалазия, дерматоспараксис.

Клиническая классификация синдрома Элерса-Данло 2017 года

1. Классический тип, аутосомно-доминантное наследование, OMIM 130000
2. Классически-подобный тип, аутосомно-рецессивное наследование, OMIM 600985
3. Клапанно-сердечный тип, аутосомно-рецессивное наследование, OMIM 225320
4. Сосудистый тип, аутосомно-доминантное наследование, OMIM 130050
5. Гипермобильный тип, аутосомно-доминантное наследование, OMIM 130020
6. Артрохалазийный тип, аутосомно-доминантное наследование, OMIM 130060
7. Дерматоспараксисный тип, аутосомно-рецессивное наследование, OMIM 225410
8. Кифосколиотический тип, аутосомно-рецессивное наследование, OMIM 225400
9. Синдром хрупкой роговицы, аутосомно-рецессивное наследование, OMIM 229200
10. Спондилодиспластический тип, аутосомно-рецессивное наследование, OMIM 612350
11. Мышечно-контрактурный тип, аутосомно-рецессивное наследование, OMIM 615539
12. Миопатический тип, аутосомно-доминантное наследование, OMIM 616471
13. Периодонтальный (зубной) тип, аутосомно-доминантное наследование, OMIM 130080

Клинические проявления СЭД

- ▶ Характерными признаками для всех типов заболевания являются: гиперрастяжимость кожи; наличие сферул под кожей; гипермобильность суставов; ранимость соединительнотканых структур; повышенная кровоточивость. Клинические проявления заболевания зависят от типа синдрома.

Классический тип

гиперрастяжимость кожи; широкие атрофические рубцы; повышенная мобильность суставной системы; ровная, бархатная кожа; кистообразные узлы под кожей; округлые новообразования под кожей; признаки разболтанности суставов; уплощение сводов стопы; миотическая слабость, отставание прогрессирования крупной моторики; гематомы при минимальном воздействии; грыжи диафрагмы; слабость мышц тазового дна.

Сосудистый тип

акрогерия (дегенеративные изменения кожных покровов рук и ног), повышенная подвижность в мелких суставах, разрывы мягких тканей опорно-двигательного аппарата, косолапость, варикозная дилатация вен в молодом возрасте, артерио-венозное каротидно-кавернозное соустье, пневмо- и пневмогемоторакс, недоразвитие десен.

Гипермобильный тип	перерастяжимость кожи, повторяющиеся дислокации суставов, регулярные артралгические и миалгические проявления.
Кифосколиотический тип	характеризуется серьезным снижением тонуса мышц в период новорожденности, врожденным сколиозом, усугубляющимся с течением времени, истончением склер и разрывом глаза, нарушением строения кожных покровов, приводящим к образованию стрий, синяками, разрывами сосудов, марфаноидной внешностью, роговицей недостаточного диаметра, нарушениями формирования костей, выявляемыми при проведении рентгенографии.
Артрохалазийный тип	тяжелая общая разболтанность суставного аппарата с множественными подвывихами; дислокация тазобедренного сочленения, выявляющаяся с обеих сторон еще в период новорожденности; гиперэластичность кожи; слабость тканей; образование стрий, кровотечений при минимальном воздействии; мышечная гипотония; снижение минеральной плотности костей; искривление позвоночника.
Дерматоспараксисный тип	значительная атрофия кожи, отвисшая, избыточная кожа, размягчение дермы, легко возникающие кровотечения, истмикоцервикальная недостаточность при беременности, большие грыжи.

Клинический случай кардиомиопатии с нарушением ритма и проводимости сердца у ребенка с системной коллагенопатией и мышечной дистрофией

Жалобы

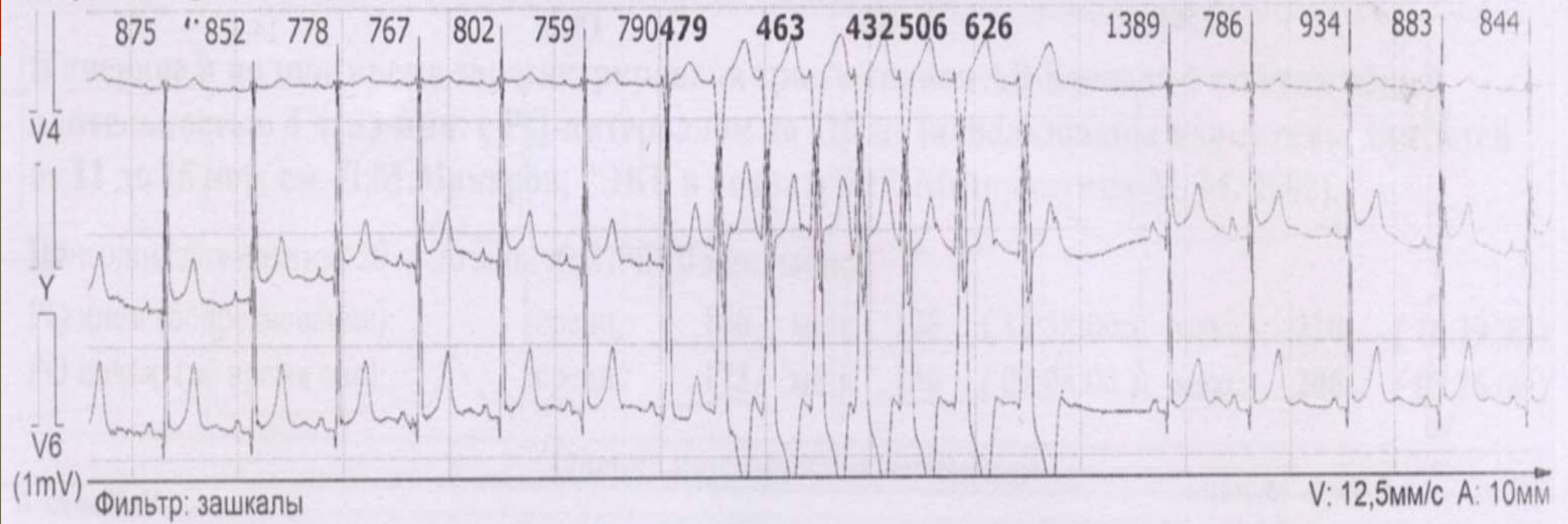
- ▶ Ребенок В., 14 лет, поступил в отделение детской кардиологии и кардиохирургии с жалобами на плохую переносимость физических нагрузок, повышенную утомляемость, слабость, одышку при физических нагрузках; потемнение в глазах, головокружение при смене положения тела; частую головную боль.

Анамнез заболевания

- ▶ ребенок с врожденной мышечной дистрофией Ульриха, синдромом Элерса-Данло, тип артрохалазии, 2, ежегодно наблюдается кардиологом по месту жительства.
- ▶ Весной 2025 года при прохождении медосмотра были выявлены изменения на ЭКГ:
- ▶ ЭКГ (25.05.2025): ЭКГ: синусовый ритм с ЧСС 46, угол $\alpha+97$. Отклонение электрической оси сердца вправо. Синусовая брадикардия.
- ▶ Кардиологом по месту жительства рекомендовано проведение ЭхоКГ, ХМ-ЭКГ.

ХМ-ЭКГ (27.05.2025): За время наблюдения средняя ЧСС днем 101 уд/мин, ночью 63 уд/мин. Минимальная ЧСС 39 уд/мин во сне. Максимальная ЧСС при ФН 180/вне ФН 150 уд/мин (субмаксимальная ЧСС достигнута 87% (>80%)). В течение мониторинга наблюдался синусовый ритм со средней частотой 86 уд/мин (от 43 до 182). **Выраженная брадикардия в отдельные моменты времени с ЧСС 39 ударов в минуту.** ЧСС в течение суток в пределах возрастной нормы. Зарегистрирована транзиторная АВ-блокада 1 степени с PQ-интервалом до 210 мс в течение 4ч. 33 мин. Зарегистрирована желудочковая эктопическая активность, нехарактерная для здоровых лиц, в виде одиночных и парных экстрасистол в среднем количестве 13 в час и неустойчивая мономорфная желудочковая тахикардия (1 эпизод) с ЧСС до 124 уд/мин и длительностью 3 с. Зарегистрирована единичная наджелудочковая эктопическая активность в виде одиночной экстрасистолы в среднем количестве 1 в час и комплексы с тахизависимой **внутрижелудочковой блокадой (4 эпизода)**. Зарегистрирован 1 эпизод комбинации желудочковых и наджелудочковых экстрасистол. Ишемические изменения ST-T не зарегистрированы. Средний скорректированный QT интервал за сутки 426 мс (от 328 до 578 мс), QT-интервал на минимальной ЧСС (39уд/мин) – 448 мс. Зарегистрировано удлинение скорректированного QT-интервала от 450 до 578 мс в течение 1 ч. 35 мин. QT-динамика в пределах нормальных значений.

Синусовый ритм. Неустойчивый мономорфный желудочковый ритм (26 май 19:35:31)




Пример аритмии с ЧСС 124 уд/мин.

Всего: 1 (менее 1 в час). Днем: 1 (менее 1 в час). Ночью: нет.

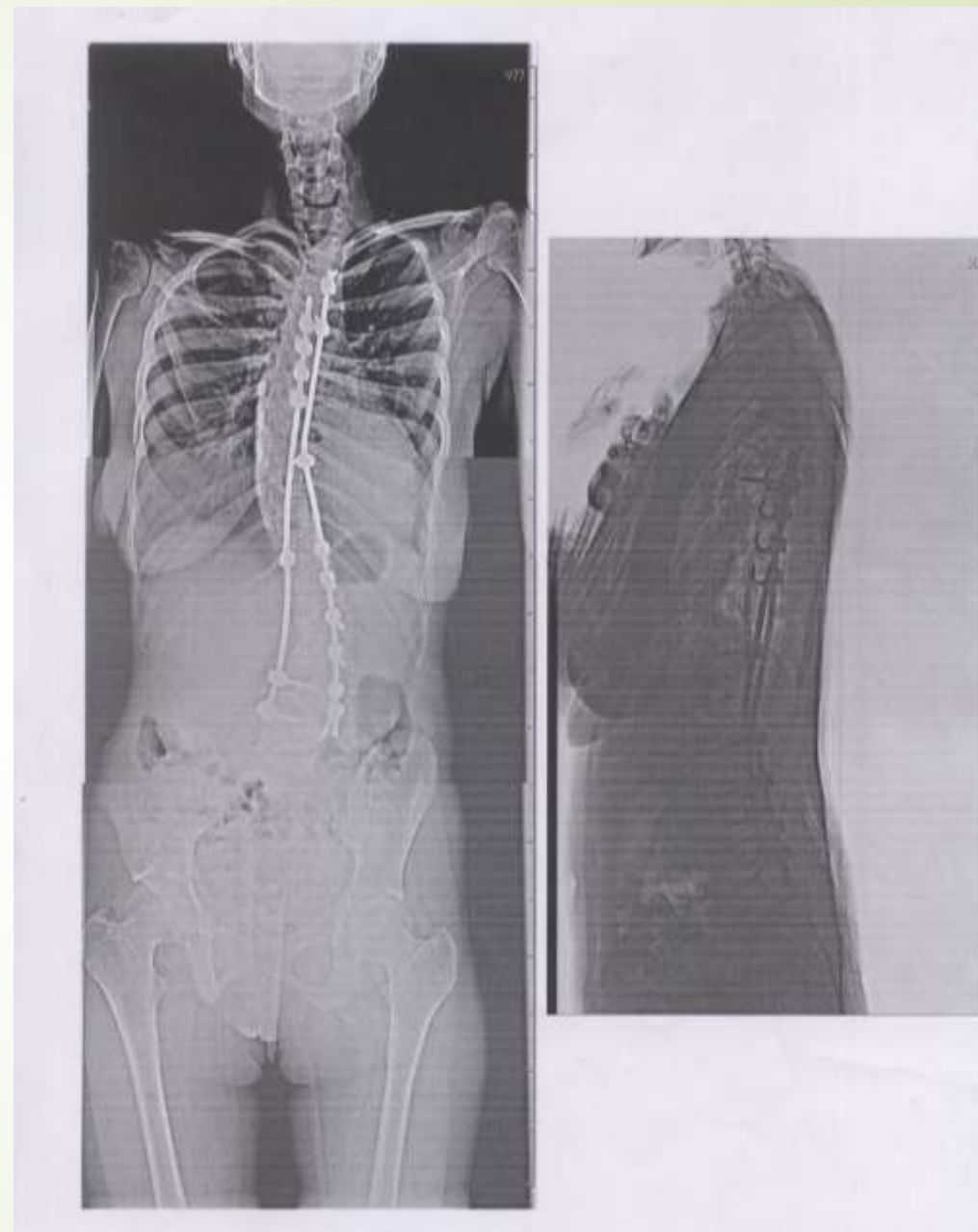
- ▶ **ЭхоКГ (28.05.2025):** Прогиб (3,2 мм) передней створки митрального клапана. Минимальная регургитация на трикуспидальном и митральном клапанах (функц.). Сократимость миокарда левого желудочка удовлетворительная. Давление в легочной артерии 16 мм рт.ст. Дополнительная поперечная трабекула в полости левого желудочка, в области верхушки.
- ▶ **Осмотр кардиолога по м/ж (10.07.2025):** АД – 100/70 мм рт.ст. ЧСС – 110-100 уд/мин, лежа – 68-58 уд/мин, ЧД – 20/мин, SpO2 – 99%. Жалобы на плохую переносимость физических нагрузок, повышенную утомляемость, слабость, одышку, при смене положения тела потемнение в глазах, головокружение, головная боль. Прошла: ЭКГ: синусовый ритм ЧСС 46, угол $\alpha+97$. Отклонение электрической оси сердца вправо. Вертикальная электрическая позиция. Синусовая брадикардия. ЭхоКГ: ПС МК, мин.регургитация на МК и ТК функц. Сократительная способность удовлетворительная, ФВ 62%. СД ЛА 16 мм рт.ст. Дополнительная поперечная трабекула в полости ЛЖ (верхушка). ХМ-ЭКГ: выраженная брадикардия в отдельные моменты времени. Преходящая АВ-блокада 1 степени. Желудочковая экстрасистолия 5 градации по Ryan, одиночные желудочковые экстрасистолы – 269/сут., парные желудочковые мономорфные – 3/сут. Наджелудочковая экстрасистолия 31/сут. Неустойчивая мономорфная желудочковая тахикардия – 3с. Комплексы с внутрижелудочковой блокадой – 4. Ишемических изменений не зарегистрировано. Толерантность к нагрузке ниже средней. Зарегистрировано удлинение QT-интервала от 450 до 578 мс в течение 1 ч. 35 мин. – 10% времени анализа/7% записи.


- **Осмотр кардиолога по м/ж (10.07.2025):** Диагноз: Вторичная кардиомиопатия (I42.8) с нарушением ритма сердца: (I47.2) залп желудочковой неустойчивой мономорфной тахикардии, (I49.3) желудочковая экстрасистолия 5 градации по Ryan, (I44.0) преходящая АВ-блокада 1 степени, (I45.4) преходящая внутрижелудочковая блокада, (I49.8) синусовая брадиаритмия. (I34.1) Пролапс митрального клапана I степени с минимальной регургитацией. СН 0.
- Рекомендовано: обследование в детском кардиологическом отделении.

- 
- **АНАМНЕЗ ЖИЗНИ:** Ребенок от III беременности, протекавшей на фоне анемии беременных. Роды II, срочные, патологические, путем кесарева сечения. Масса тела при рождении – 3960 г, ОША – 7/8 б.
 - У ребенка после рождения патологическая установка кистей, слабость связочного аппарата, плосковальгусные стопы, ограничен клонус стоп, искривление позвоночника, снижен мышечный тонус.
 - С рождения наблюдается детским неврологом по поводу врожденной структурной миопатии.
 - С раннего возраста отмечается отставание в стато-моторном развитии: голову начала держать в 8 месяцев, сидеть – в 1 год 6 месяцев, самостоятельная ходьба с двух лет.
 - С 1 года отмечается прогрессирующий сколиоз.
 - В 2014 году консультирована в Новосибирском областном диагностическом центре, диагноз: Врожденная миопатия.
 - В 2015 году консультирована в РНИМУ им. Н.Н. Пирогова (Москва): Врожденная миопатия Бетлема (коллагенопатия). Обследована в специализированном медико-генетическом центре г.Харьков: Врожденная миопатия, синдром Ульриха (коллаген-6-ассоциированная миопатия).

МРТ позвоночника (02.02.2016): резкая левосторонняя сколиотическая деформация нижнегрудного и поясничного отделов с ротацией позвонков. Физиологические изгибы шейного и грудного отделов сглажены. Спинной мозг без патологии.

В СПбГПМУ во 2-м хирургическом отделении 07.12.2016 выполнена дискэктомия, вентральный спондилодез на уровне Th12-L1-L2-L3-L4. Краниоскелетное вытяжение. 27.12.2016 – коррекция и стабилизация позвоночника CDI. Дорсальный спондилодез на уровне Th12-L5. Снятие краниальной скобы. 09.04.2018 – перестановка металлоконструкции, дополнительная коррекция и стабилизация позвоночника. Дополнительный локальный спондилодез. 03.07.2024 – Перемонтаж спинальной конструкции, этапная коррекция сколиотической деформации позвоночника, задняя инструментализация, костнопластический спондилодез.



- 
- 09.03.2023 консультирована в медико-генетическом отделении г. Новосибирска: Моногенная синдромальная патология. Синдром Элерса-Данло, тип артрохалазии, 2.
 - 03.07.2025 консультирована в ГБУ ДНР «Республиканский специализированный центр медицинской генетики и пренатальной диагностики». Проведено полноэкзомное секвенирование. По результатам исследования выявлена мутация в гене COL1A2 в гетерозиготном состоянии, которая описана как патогенная у пациентов с синдромом Элерса-Данло, тип артрохалазии, 2.
 - Диагноз: Синдром Элерса-Данло, тип артрохалазии (шифр по МКБ-10 – Q79.6). Тип наследования аутосомно-доминантный.
 - Семейный анамнез: отягощен: у старшей сестры – миопатия Ульриха.

ОБЪЕКТИВНЫЙ СТАТУС

Вес – 57,4 кг (75-90), рост – 168 см (75-90), окр.гол. – 57 см (>97), окр.гр.кл. – 87 см (75-90). ИМТ – 20.34.

- Т – 36.6, ЧД – 18/мин, SpO2 – 96%, ЧСС – 59/мин, АДпр.р. – 100/70 мм рт.ст., АДл.р. – 100/70 мм рт.ст.
- Физическое развитие выше среднего. Астенического телосложения. Состояние ребенка средней степени тяжести, обусловлено нарушением ритма и проводимости сердца, сопутствующей патологией. Кожные покровы обычной окраски, эластичность снижена, «папирозные» рубцы после незначительных травм. Выраженная диффузная мышечная гипотония. Пользуется приемами Говерса. Генерализованная гипермобильность суставов. Узкие кисти. Деформация грудно-поясничного отдела позвоночника. Воронкообразная деформация грудной клетки. Аномальная дерматоглифика кистей. Сандалевидная щель. Вдоль позвоночника и слева в подреберной области послеоперационные рубцы. Экзофтальм. Голубые склеры. Зев спокоен. Язык влажный, у корня обложен белым налетом. Слизистые розовые. Лимфатические узлы, мелкие, безболезненные. Дыхание в легких везикулярное, хрипов нет. ЧД – 18/мин. SpO2 – 96%. Перкуторно над лёгкими – ясный легочной звук, аускультативно везикулярное дыхание. Деятельность сердца ритмичная, учащена в вертикальном положении, в горизонтальном положении – склонность к брадикардии. ЧСС стоя – 90-100 уд/мин, ЧСС лежа – 59-60 уд/мин. Тоны сердца громкие. В I, V т. выслушивается мягкий систолический шум без зоны проведения. АДпр.р. – 100/70 мм ртст. АДл.р. – 100/70 мм рт.ст. Границы относительной сердечной тупости возрастные. Живот мягкий, болезненный при пальпации в эпигастральной области. Печень и селезенка не увеличены. Стул и диурез со слов не нарушены. Отеков нет.

КЛИНИЧЕСКИЕ ОБСЛЕДОВАНИЯ

- **Клинич. анализ крови (04.09.2025):** эр.- 4,74 Т/л, Нв-124 г/л, Нт 39,8%, Тр-270 Г/л, Л.-8,11 г/л., п.-4, с.-68, л.-23, э-1, м-3, б-1. СОЭ – 10 мм/час.
- **Биохим. анализ крови (04.09.2025):** общий билирубин – 9,52 мкмоль/л (прямой – 2,79, непрямой – 6,73), АЛТ – 16,3 Е/л, АСТ – 18,2 Е/л, мочевины – 2,35 ммоль/л, глюкоза – 4,84 ммоль/л, общий белок – 76,4 г/л, ЛПВП – 1,07 ммоль/л, креатинин – 57,2 мкмоль/л, щелочная фосфатаза – 135,6 Е/л, общий холестерин – 3,50 ммоль/л, мочевая кислота – 232,1 мкмоль/л, КФК – 61,6 U/l, триглицериды – 1,14 ммоль/л, ЛПНП – 2,13 ммоль/л, калий – 4,4 ммоль/л, натрий – 142,0 ммоль/л, кальций ионизированный – 1,11 ммоль/л.
- **Биохим. анализ крови (04.09.2025):** Анти-ТПО – 0,25 МЕ/мл, ТТГ – 1,362 мкМЕ/мл, св.Т4 – 0,78 нг/дл, св.Т3 – 2,89 нг/мл (1,8-4,2), тропонин I – <0,006 нг/мл, натрийуретический пептид типа В – 12,62 нг/мл, прокальцитонин – 0,02 нг/мл.
- **Биохим. анализ крови (04.09.2025):** ПТИ – 80,9% (70-120%), ПТВ – 15,4" (12-17 сек.), АЧТВ – 35,2" (22-38 сек.), МНО – 1,15 (2-3,5), **фибриноген – 4,6 г/л (2-4 г/л).**
- **Общий анализ мочи (04.09.2025):** желт., сл.мутн., относ.плотность мочи – 1030, рН – 5,0 (кисл.), белок – нет, глюкоза – нет, лейкоциты – 1-4 в п/з, эпителий пл. – 1-2-6 в п/з, слизь – неб.кол-во, оксалаты – все п/з.

- **ЭКГ (03.09.2025):** Ритм синусовый, регулярный. R-R – 0,98-0,94. ЧСС – 61-64 уд/мин. P – 0.09, PQ – 0.18, QRS – 0.08, QT – 0.37, QTcor – 374 мс (по формуле Bazett). Угол α +73°. ЭОС – вертикальное положение. АВ-блокада 1 степени.
- **ЭхоКГ (04.09.2025):** МК: пролапс ПС минимальный (прогиб), Др на МК - 4,0 мм рт.ст. Обратный ток – I ст. V.contra 0,35 см. АоК: сист.раскрытие – 1,60 см, d Ао – 2,77 см, ААо – 2,20 см, Др – 5,0 мм рт.ст., в ДАо – 8,0 мм рт.ст., в брюшной Ао пульсовой кровотоков. ТК: Др – 2,9 мм рт.ст. Обратный ток I ст., функц. КЛА: d – 2,89 см, Др – 4,4 мм.рт.ст., обр. ток I ст., СД ЛА – 21,0 мм рт.ст. ЛП – 3,48x4,03 см. ПП – 3,90x3,78 см. ПЖ: 2,20 см, стенка – 0,3. ЛЖ: КСР – 2,81 см, КДР - 4,58 см, ЗС – 0,80 см, МЖП – 0,82 см, КДО – 95,4 мл, КСО – 33,5 мл, УО – 62,9, ФВ – 66%. **Заключение:** Пролапс ПС митрального клапана минимальный (прогиб), митральная недостаточность 1 степени. Дополнительная трабекула в левом желудочке. Размеры камер сердца, сократимость миокарда желудочков, гемодинамика нормальные.

ХМ-ЭКГ (09.09.2025): За время наблюдения средняя ЧСС днем 91 уд/мин, ночью 57 уд/мин. Циркадный индекс (ЦИ 160%) повышен (>148%). Минимальная ЧСС 42 уд/мин во сне. Максимальная ЧСС при ФН 190 уд/мин (субмаксимальная ЧСС достигнута 92 % (>75 %)). (Значения ЧСС получены при периоде расчета 60 с.). В течение мониторинга наблюдался Синусовый ритм со средней частотой 78 уд/мин (от 42 до 190). Зарегистрирована транзиторная АВ-блокада 1 степени с PQ-интервалом до 236 мс в течение 16 ч. 47 мин. Зарегистрирована желудочковая эктопическая активность в виде одиночных, парных и групповых экстрасистол (1% комплексов). Зарегистрирована наджелудочковая эктопическая активность, в том числе с аберрацией проведения, в виде одиночных экстрасистол в непатологическом количестве. Зарегистрировано 676 пауз за счет миграции водителя ритма по предсердиям, синусовой аритмии с длительностью RR до 1,9 с. Зарегистрирован 1 эпизод комбинации желудочковых и наджелудочковых экстрасистол. Ишемическое смещение сегмента ST не зарегистрировано. Средний скорректированный QT интервал за сутки 433 мс (от 345 до 577 мс), QT-интервал на минимальной ЧСС – 400 мс. Зарегистрировано удлинение скорректированного QT-интервала до 577 мс в течение 172 мин. Наблюдается гиперадаптация QT к ЧСС (slope QT/RR 0.251 (>0,24)). Жалобы на неприятные ощущения за время мониторинга не предъявлялись. Во время скринингового варианта мониторинга дыхания с оценкой двух отведений пневмограммы выявлено 69 эпизодов нарушения дыхания длительностью от 10 до 76 с. (индекс Апноэ/ Гипопноэ 8, что соответствует легкой степени синдрома апноэ сна).

- **УЗИ щитовидной железы (04.09.2025):** не увеличена; структура и ткань без особенностей. Размеры: перешеек 2,8 мм, правая доля 34*15*14 мм, левая доля 27*11*14 мм. Контур ровный, четкий. Капсула не уплотнена. Паренхима однородная. В режиме ЦДК кровотоков в норме. Дополнительные образования не выявлены. Выводы: эхонормограмма.
- **УЗИ органов брюшной полости (04.09.2025):** печень – не увеличена, правая доля 110 мм, левая доля 56 мм, контур ровный, четкий. Эхогенность нормальная, однородная. Желчный пузырь – не увеличен, не извитой, стенки не утолщены 2,6 мм, не деформирован, конкременты не содержит. Холедох 3,0 мм. Vena porta 11 мм. Поджелудочная железа – обычных размеров, обычной эхогенности, однородная. Селезенка – не увеличена. Почки обычной формы, размеров и положения, паренхима однородная, ЧЛС не расширены. Вывод: эхонормограмма органов брюшной полости и почек. Кишечник пневматизирован, спазмирован.

ЭФГДС (12.09.2025): Просвет пищевода не деформирован, при инсуффляции расправляется хорошо, слизистая оболочка пищевода розовая, блестящая. Область кардии сомкнута, при осмотре в инверсии из просвета желудка полностью обхватывает эндоскоп. Уровень пищеводного отверстия диафрагмы расположен на 39-40 см от резцов. На этом же уровне расположена область пищеводно-желудочного перехода (верхний край желудочных складок и зубчатая линия). Желудок обычной формы и размеров, натошак содержит умеренное количество вязкого прозрачного содержимого, полностью аспирировано. Складки слизистой выражены, продольно направлены, извиты, полностью расправляются при инсуффляции. Перистальтика антрального отдела активная, ритмичная, прослеживается по всем стенкам до привратника. Слизистая оболочка желудка диффузно гиперемирована. В антральном отделе рельеф обычный, слизистая оболочка с наличием линейных эритем. Привратник не деформирован, смыкается полностью, открывается достаточно. Луковица 12-типерстной кишки не деформирована, овальной формы, слизистая оболочка розовая, местами гиперемирована. В просвете небольшое количество желчи. Выход из луковицы свободный. Постбульбарные отделы свободно проходимы, слизистая оболочка розовая, местами гиперемирована. БДС плоскохолмовидной формы, с неизменными ворсинками в устье, розового цвета. В просвете небольшое количество желчи. Заключение: Эндоскопические признаки поверхностного очагового гастрита, дуоденита.

Клинический диагноз

- ▶ **КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:** (I42.8) Вторичная кардиомиопатия на фоне основного заболевания с нарушением ритма и проводимости сердца: желудочковая экстрасистолия 5 градации по Ryan, залп неустойчивой мономорфной желудочковой тахикардии, дисфункция синусового узла. СН 0.
- ▶ **Сопутствующий:** (G71.3) Врожденная мышечная дистрофия Ульриха. (Q79.6) Моногенная синдромальная патология. Синдром Элерса-Данло, тип артрохалазии, 2. Состояние после оперативного лечения левостороннего грудно-поясничного кифосколиоза 4 ст. (наличие металлоконструкции). (G90.8) Вегетативная дисфункция по гипотензивному типу с липотимическими состояниями, мигренеподобными цефалгиями. (K 29.9) Поверхностный очаговый гастродуоденит, обострение.

Выводы

- У пациентки с установленным генетически (мутация в гене *COL1A2*) диагнозом: Синдром Элерса-Данло, тип артрохалазии 2, мышечная дистрофия Ульриха (наличие металлоконструкции после многоэтапной коррекции кифосколиоза IV ст.) при плановом обследовании выявлена прогрессирующая кардиоаритмогенная патология.
- По данным ХМ-ЭКГ зафиксирована **желудочковая экстрасистолия 5 градации по Ryan** (одиночные, парные экстрасистолы, **эпизод неустойчивой мономорфной желудочковой тахикардии** длительностью 3 сек.), **выраженная синусовая брадикардия** (ЧСС до 39 уд/мин), **транзиторная АВ-блокада I степени** и **удлинение скорректированного QT-интервала** до 578 мс. ЭхоКГ-изменения минимальны (пролапс митрального клапана I ст., дополнительная трабекула ЛЖ) при сохранной сократительной функции миокарда (ФВ 66%). На фоне жалоб на плохую переносимость нагрузок, головокружение и синкопальные состояния диагностирована **вегетативная дисфункция** и **синдром апноэ сна легкой степени**. На основании вышеизложенного был установлен диагноз: **Вторичная кардиомиопатия с нарушением ритма и проводимости сердца**. Пациентке была подобрана комплексная метаболическая и нейропротективная терапия (Актовегин, Мельдроний, Пирацетам, Кудесан, Омега-3) с рекомендациями по модификации образа жизни.

Выводы

- ▶ Представленное клиническое наблюдение демонстрирует сложный полиморфный характер поражения сердечно-сосудистой системы (аритмогенный, миокардиальный, вегетативный) у пациента с коморбидной наследственной патологией (СЭД и миодистрофия Ульриха). Данный случай подчеркивает необходимость:
- ▶ **Раннего и пожизненного** кардиологического мониторинга у таких пациентов, с обязательным включением ХМ-ЭКГ и оценкой variability ритма.
- ▶ **Мультидисциплинарного подхода** с участием кардиолога, невролога, ортопеда, генетика.
- ▶ **Индивидуального подбора терапии**, направленной не только на коррекцию ритма, но и на улучшение метаболизма миокарда и вегетативной регуляции.

Благодарим за внимание!

