

УДК 616.25-003.219-052-056.7

*О. А. Ярмоленко<sup>1</sup>, А. С. Рудой<sup>4</sup>, С. А. Смолицкий<sup>2</sup>, С. Б. Тонкой<sup>2</sup>,  
И. Л. Мамченко<sup>1</sup>, Т. В. Алейникова<sup>1</sup>, Т. Н. Возчикова<sup>3</sup>, Е. В. Цитко<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»,

<sup>2</sup>Государственное учреждение здравоохранения

«Гомельская областная клиническая больница»,

<sup>3</sup>Государственное учреждение здравоохранения

«Гомельская городская клиническая больница № 3»

г. Гомель, Республика Беларусь

<sup>4</sup>Государственное учреждение здравоохранения

«Республиканский научно-практический центр "Кардиология"»

г. Минск, Республика Беларусь

## **КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СПОНТАННОГО ПНЕВМОТОРАКСА У ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ МАРФАНА**

### *Введение*

Синдром Марфана (СМ) – редкое наследственное заболевание соединительной ткани, генетически обусловленное [1]. СМ встречается в 1–3 случаях на 5 000 человек. К особенностям клинической картины при СМ относятся многообразие проявлений, варьирующий возраст при дебюте заболевания, хроническое прогрессирующее течение, сокращение продолжительности жизни, потребность в лечении и реабилитации, нередко выходящая за протоколы и стандарты. Клиническая диагностика СМ основывается на выявлении системного вовлечения соединительной ткани с балльной оценкой, наличии семейного анамнеза, результатах молекулярно-генетического исследования [2]. Спонтанный пневмоторакс (СП) на сегодняшний день является одним из диагностических критериев вовлечения в системный патологический процесс соединительной ткани. При наличии первичного СП, наряду с исключением других причин, необходимо быть настороженным в отношении выявления соединительнотканной дисплазии, как моногенного, так и мультифакториального происхождения. По литературным данным СП встречается с частотой 12–28 случаев на 100 тыс. человек среди мужчин и 2–6,0 на 100 тыс. человек среди женщин (соотношение мужчин и женщин – 6–12:1). СП чаще возникает у молодых мужчин в возрасте от 20 до 40 лет, астенического телосложения, которые не указывают на наличие в анамнезе бронхолегочной патологии [3, 4].

### *Случай из клинической практики*

Пациент С., 19 лет, обратился за медицинской помощью в ГУЗ «Гомельская областная клиническая больница» в январе 2024 г. с жалобами на боли

в правой половине грудной клетки, общую слабость, выраженную одышку, появляющуюся при незначительной физической нагрузке. Вышеуказанные жалобы отмечались в течение 10 дней, возникли без видимых причин, до этого за медицинской помощью не обращался, аргументируя тем, что находился в другом городе на учебе (является студентом педагогического вуза). Направлен ГУЗ «Гомельская городская клиническая больница скорой медицинской помощи» г. Гомеля после осмотра врачом-терапевтом приемного отделения и выполнения обзорной рентгенографии органов грудной клетки, на которой было выявлено скопление воздуха в правой плевральной полости.

*Из анамнеза:* в 2018 г. выполнялась видеоассоциированная резекция S1,2,3 левого легкого по поводу СП, являющегося следствием разрыва бронхиальной кисты верхней доли левого легкого. В возрасте 6 лет пациенту выставлен диагноз синдрома Марфана, проводилось генетическое консультирование с установлением мутации в гене FBN1. Отец пациента также страдает данным синдромом. С детства у пациента было выявлено двустороннее продольное плоскостопие, с течением времени достигшее 3 ст.; в возрасте 7 лет диагностирована миопия, астигматизм, подвывих хрусталика обоих глаз. В 11 лет обнаружен S-образный сколиоз грудно-поясничного отдела позвоночника, прогрессирующий по мере роста до 3–4 ст., в течение 3 лет было рекомендовано ношение корсета. Со слов пациента, отмечает повышенную истощаемость и снижение толерантности к физическим нагрузкам, парестезии в конечностях, боли в мышцах и суставах, которые характеризует «как прострелы электрического тока», нарушение холодовой чувствительности, лабильность пульса и артериального давления. При целенаправленном расспросе об одышке отмечает, что одышка вне эпизодов спонтанного пневмоторакса не беспокоит, может преодолеть 5 лестничных пролетов без отдыха (0 баллов по шкале одышки mMRC). В среднем и высшем учебных заведениях был освобожден от занятий физической культурой, признан негодным к службе в армии.

*Объективный статус* на момент поступления: состояние средней степени тяжести. Сознание ясное, положение активное, ориентирован в окружающей обстановке и собственной личности, когнитивного снижения не отмечается. Кожные покровы бледно-розовые. В легких везикулярное дыхание, ослаблено над всем легочным полем справа. Частота дыханий 20 в минуту, сатурация 92%, при дотации 8 л увлажненного кислорода – 98%. Тоны сердца приглушены, ритмичные. ЧСС – 75 уд./мин. Артериальное давление 110/70 мм рт.ст. Живот мягкий, безболезненный. Стул, диурез в норме. Периферических отеков нет. Пациент астеничного телосложения, пониженного питания: вес 65 кг, рост 190 см, индекс массы тела – 18,01. У пациента отмечаются признаки соединительнотканной дисплазии. Оценка системного вовлечения соединительной ткани суммарно составляет

11 баллов: отмечается сколиотическая деформация позвоночника (1 балл), воронкообразная форма грудной клетки (1 балл), плоскостопие (1 балл), положительный признак запястья и большого пальца (3 балла), спонтанный пневмоторакс (2 балла), отношение верхнего сегмента тела к нижнему сегменту  $<0,85$  и размах рук/рост  $>1,05$  (1 балл), миопия 5 диоптрий (1 балл), пролапс митрального клапана (1 балл). Иллюстрация фенотипа пациента (долихостеномелия; арахнодактилия; деформация костей черепа – гипоплазия скуловых костей, долихоцефалия, скошенные вниз глазные щели; асимметричная грудная клетка с воронкообразной деформацией, гипермобильность суставов) представлена на фото (рисунок 1). Выявлено изменение объема активных и пассивных движений в суставах – переразгибание в локтевых суставах, ограничение разгибания в коленных суставах.



**Рисунок 1 – Фенотип пациента С. с признаками системного вовлечения соединительной ткани, установленным диагнозом синдрома Марфана**

Госпитализирован с диагнозом «Буллезная эмфизема S1–2 правого легкого. Напряженный спонтанный пневмоторакс справа. Синдром Марфана. Малые аномалии развития сердца: пролапс митрального клапана 1 ст. с регургитацией 1 ст., пролапс трикуспидального клапана с регургитацией 1–2 ст., аномальные хорды левого желудочка. Н0. Вегетативная соматоформная дисфункция: нейроциркуляторная дистония по смешанному типу на резидуально-органическом (гипоплазия правой гемисферы мозжечка, киста задней черепной ямки, ретроцеребеллярная киста), астено-невротическом фонах. Состояние после резекции S1, S2, S3 левого легкого (2018)».

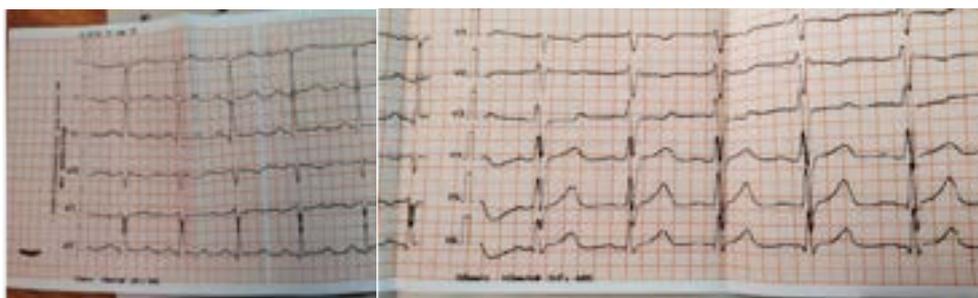
На рентгенографии органов грудной клетки при поступлении (рисунок 2) отмечается выраженная правосторонняя сколиотическая деформа-

ция, правое легкое субтотально компремировано воздухом, в нижнемедиальных отделах слева усилен легочной рисунок.



**Рисунок 2 - Рентгенография органов грудной клетки пациента с синдромом Марфана и СП**

На электрокардиограмме (ЭКГ) – положение электрической оси сердца вертикальное, неполная блокада правой ножки пучка Гиса, диффузные изменения в миокарде (рисунок 3).



**Рисунок 3 – ЭКГ пациента с синдромом Марфана**

*Лабораторные анализы* (общий анализ крови, общий анализ мочи, биохимический анализ крови (общий белок, мочевины, креатинин, билирубин, АЛТ, АСТ, глюкоза), коагулограмма) – без отклонений от нормы, за исключением повышения билирубина (общий 64,3 мкмоль/л связанный 29,7 мкмоль/л, свободный 34,6 мкмоль/л), по поводу которого ранее рекомендовалось генетическое консультирование на предмет болезни Жильбера.

*Из выписных эпикризов 2021–2022 гг.* (У «Гомельская областная детская клиническая больница»): при выполнении УЗИ почек у пациента выявлена патологическая подвижность левой почки; суточной мониторинг артериального давления выявил устойчивое повышение ночных цифр диастолического артериального давления (категория night-peaker): максимальное АД 144/84 мм рт.ст., среднедневное 123/77 мм рт.ст., средненочное 121/85 мм рт.ст. Ортостатическая проба продемонстрировала избыточное вегетативное обеспечение (тахикардитический тип), в клиностазе отмеча-

лась брадикардия. По данным кардиоинтервалографии наблюдалось преобладание ваготонии, вегетативная реактивность – гиперсимпатическая. Данные эхокардиографии: ритм синусовый, диаметр аортального клапана 35,5 мм; в восходящем отделе: 28,5 мм; дуга аорты 22 мм, в нисходящем отделе 15 мм, левое предсердие: передне-задний размер 23 мм, конечно-диастолический размер левого желудочка 44 мм, конечно-систолический 28,4 мм, дополнительные хорды левого желудочка; в М-режиме: конечно-систолический объем 87 мл, конечно-систолический объем 30,5 мл, ударный объем 56,5 мл, фракция выброса 65 мл; в В-режиме: толщина межжелудочковой перегородки 9,6 мм, задней стенки 9,5 мм, правое предсердие 31/34 мм, правый желудочек 23 мм; дефектов перегородок нет; аортальный клапан – без особенностей; митральный клапан – пик Е 0,6 м/с, пик А 0,41 м/с, регургитация 1 ст., передняя створка пролабирует на 5,5 мм; легочная артерия с диаметром ствола 22 мм, с незначительной степенью регургитации; трикуспидальный клапан – регургитация 1–2 ст., нижняя полая вена вдох/выдох – 5/15 мм. По данным рентгенографии грудно-поясничного отдела позвоночника в 2 проекциях выявлена S-образная сколиотическая деформация: правосторонняя грудная 3 ст., левосторонняя грудно-поясничная 4 ст. Рентгенография стоп – продольное плоскостопие с обеих сторон 3 ст. Дуплексное исследование брахиоцефальных артерий выявило пограничное сужение правой позвоночной артерии. На спирографии, выполненной в 2022 г., были зафиксированы умеренные нарушения вентиляционной функции по обструктивному типу.

Пациенту проведено видеоассоциированное торакальное вмешательство: анатомическая резекция S1,2 правого легкого с трансперикардальным доступом, париеетальная плеврэктомия справа. В S1,2 при оперативном вмешательстве выявлена гроздь булл на фоне эмфизематозно измененного легкого. При исследовании гистологического материала выявлена буллезная эмфизема легких, фиброзирование стенки плевры с кровоизлияниями, множественные дистелектазы легочной ткани, фокусы расширения альвеол и истончение альвеолярных септ, бронхо- и бронхиолоэктазы, очаги пневмо-склероза.

Послеоперационный период протекал без особенностей и осложнений. На последующих послеоперационных рентгенограммах органов грудной клетки воздуха в плевральных полостях выявлено не было. Срок лечения составил 11 койко-дней.

### **Выводы**

Данный клинический случай иллюстрирует «классический СМ», с характерным набором симптомов, соответствующих Гентским критериям 2010 г. Диагноз пациенту выставлен еще в детстве, проведены всестороннее обследование, диспансеризация. К сожалению, так бывает не во всех случаях,

иногда болезнь обнаруживается впервые у взрослых пациентов, нередко – при реализации фатальных осложнений, к примеру, разрыва аневризмы грудного отдела аорты и др. Ведущим осложнением со стороны бронхолегочной системы у данного пациента является рецидивирующий СП, по поводу которого проведено радикальное хирургическое лечение – резекция 3 сегментов левого и 2 сегментов правого легкого, что позволяет надеяться на отсутствие дальнейших рецидивов. Однако лечение таких пациентов не должно ограничиваться лечением осложнений, необходим мультидисциплинарный подход к ведению данной группы больных и проведение пожизненных реабилитационных мероприятий.

Работа выполнена при поддержке БРФФИ, № государственной регистрации 20241425 от 08.07.2024.

### СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Синдромные и семейные аневризмы грудной аорты (наследственные аортопатии) : монография / А. С. Рудой. – Минск : Тирас-Н, 2016. – 141 с.
2. Недифференцированные дисплазии соединительной ткани (проект клинических рекомендаций) // Терапия. – 2019. – Т. 7. – С. 9–42.
3. Неотложные состояния в клинике внутренних болезней : учеб. пособие / Е. Г. Малаева [и др.]. – Гомель : ГомГМУ, 2021. – 134 с.
4. *Noppen, M.* Spontaneous pneumothorax: epidemiology, pathophysiology and cause / M. Noppen // Eur. Respir. Rev. – 2010. – Vol. 19, № 117. – P. 217–219.