

УДК 616.12-008.318-007-053.1-053.2

<https://doi.org/10.51523/2708-6011.2021-18-2-18>

Диагностика врожденного синдрома удлиненного интервала QT у 16-летней девочки

© Н. А. Скуратова^{1,2}, А. И. Зарянкина¹, А. А. Козловский¹, С. С. Ивкина¹¹Гомельский государственный медицинский университет, г. Гомель, Республика Беларусь²Гомельская областная детская клиническая больница, г. Гомель, Республика Беларусь

РЕЗЮМЕ

В представленном клиническом случае у 16-летней девочки имели место клинические проявления врожденного синдрома удлиненного интервала QT в виде синкопе, которые изначально были приняты за эпилептический синдром, по поводу которого пациентка принимала противосудорожный препарат, имеющий свойство вторично удлинять интервал QT. Однако данные семейного анамнеза (внезапная смерть матери в молодом возрасте) в сочетании с типичными проявлениями заболевания и электрокардиографическими признаками (удлинение интервала QT на стандартной электрокардиограмме, пароксизмы веретенообразной желудочковой тахикардии, сопровождавшиеся синкопальными состояниями) позволили установить диагноз врожденного синдрома удлиненного интервала QT и имплантировать пациентке электрокардиостимулятор.

Ключевые слова: врожденный синдром удлиненного интервала QT, синкопе, веретенообразная желудочковая тахикардия, внезапная сердечная смерть, холтеровское мониторирование, дети.

Вклад авторов: Скуратова Н.А., Зарянкина А.И., Козловский А.А., Ивкина С.С.: концепция и дизайн исследования, обзор публикаций по теме статьи, сбор материала, редактирование, обсуждение данных, проверка критически важного содержания, утверждение рукописи для публикации.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Источники финансирования: исследование проведено без спонсорской поддержки.

Для цитирования: Скуратова НА, Зарянкина АИ, Козловский АА, Ивкина СС. Диагностика врожденного синдрома удлиненного интервала QT у 16-летней девочки. *Проблемы здоровья и экологии*. 2021;18(2):126–130. <https://doi.org/10.51523/2708-6011.2021-18-2-18>

Diagnosis of congenital long QT interval syndrome in a 16-year old girl

© Natalia A. Skuratova^{1,2}, Alla I. Zaryankina¹,
Alexandr A. Kozlovsky¹, Svetlana S. Ivkina¹¹Gomel State Medical University, Gomel, Belarus²Gomel Regional Children's Clinical Hospital, Gomel, Belarus

ABSTRACT

The article presents a clinical case of a 16-year-old girl with clinical manifestations of congenital long QT interval syndrome in the form of syncope which were primarily diagnosed as epileptic syndrome for which the patient was taking anticonvulsant drugs having qualities of secondary prolongation of QT interval. At the same time, the data of family anamnesis (sudden death of the mother at a young age) in combination with typical manifestations of disease and electrocardiographic signs (prolonged QT interval measured from the standard electrocardiogram, paroxysms of spindle-shaped ventricular tachycardia accompanied with syncope conditions) made it possible to diagnose congenital long QT interval syndrome and implant an electric cardiac pacemaker.

Key words: congenital long QT syndrome, syncope, spindle-shaped ventricular tachycardia, sudden cardiac death, Holter monitoring, children.

Author contributions: Skuratova NA, Zaryankina NA, Kozlovsky AA, Ivkina SS: research concept and design, reviewing publications on the topic of the article, collecting material, statistical data processing, editing, discussing data, checking critical content, approving the manuscript for publication.

Conflict of interests: authors declare no conflict of interest.

Funding: study conducted without sponsorship.

For citation: Skuratova NA, Zaryankina NA, Kozlovsky AA, Ivkina SS. Diagnosis of congenital long QT interval syndrome in a 16-year old girl. *Health and Ecology Issues*. 2021;18(2):126–130. (In Russ.). <https://doi.org/10.51523/2708-6011.2021-18-2-18>

Введение

Одним из наиболее опасных заболеваний с риском развития внезапной сердечной смерти (ВСС) аритмогенного генеза является синдром удлиненного интервала QT (СУИ-QT), при котором риск развития ВСС достигает 71 % [1, 3, 6].

Удлинение интервала QT — заболевание сердца, характеризующееся удлинением интервала QT на электрокардиограмме (ЭКГ), протекающее с приступами потери сознания, развитием полиморфной желудочковой тахикардии (ЖТ) типа «пируэт» или фибриляцией желудочков [2, 7]. Врожденный СУИQT обусловлен мутациями в генах, кодирующих альфа- и бета-субъединицы ионных каналов мембраны кардиомиоцитов, а также специфические белки, осуществляющие внутриклеточную регуляцию ионных токов [2, 4]. Пируэтная (веретенообразная) тахикардия — это специфическая форма полиморфной ЖТ у пациентов с СУИQT, которая может привести к остановке сердца [7, 8]. На сегодняшний день выявлено 12 молекулярно-генетических вариантов СУИQT, которые различаются молекулярно-генетической основой, различным течением болезни, прогнозом, лечением. Наиболее часто распространены первые три варианта СУИQT, при этом для каждого типа характерны некоторые специфические особенности. При первом варианте синкопе возникают чаще при физической и эмоциональной нагрузке, в воде, и даже простое вхождение в воду может спровоцировать потерю сознания. При втором варианте провокатором приступа может быть резкий звук. При третьем варианте (он самый злокачественный и более редкий) наблюдаются синкопе, которые могут возникать во время покоя, ночью, во сне [2, 3, 9, 10]. При всех трех вариантах возможна остановка сердца [3, 5, 9, 10].

В некоторых случаях эпизоды синкопе часто диагностируются неправильно и расцениваются как обморок (вазовагальная реакция) или эпилептический приступ, при этом такие дети часто наблюдаются у невролога, получая противосудорожную терапию [1, 5, 11].

В диагностике данного заболевания важным аспектом является тщательно собранный семейный анамнез с уточнением наследственной предрасположенности, функционально-диагностическое обследование с использованием электрокардиограммы, где необходимо провести ручной расчет значений скорректированного интервала QT и выявить его удлинение, а также холтеровско-

го мониторингования, при котором возможно зарегистрировать потенциально угрожаемые нарушения ритма, совпадающие с клиническими событиями пациента. Для уточнения варианта синдрома используется молекулярно-генетическое тестирование.

Важным аспектом лечения на фоне сохранения высокого риска ВСС на фоне проводимой комбинированной терапии является имплантация электрокардиостимулятора (ЭКС) с функцией кардиовертера-дефибриллятора [3, 9, 10].

Случай из клинической практики

Пациентка Мария К., 16 лет, доставлена реанимационной бригадой в отделение анестезиологии и реанимации Гомельской областной детской клинической больницы. Состояние тяжелое, находится на искусственной вентиляции легких (ИВЛ) на фоне медикаментозной седации. Со слов отца, у девочки произошла внезапная потеря сознания, возникшая после сна, рано утром. При этом младшая сестра девочки обратила внимание на то, что на фоне полного благополучия сестра резко почувствовала себя плохо: дыхание стало малопродуктивным, в виде редких вздохов. На обращенную к ней речь не реагировала. Затем полностью прекратила дышать. Родители вызвали скорую медицинскую помощь, до приезда которой отец девочки оказывал первую реанимационную помощь. Прибывшей медицинской бригадой проводился комплекс сердечно-легочной реанимации (СЛР) в течение 15 минут с применением дефибрилляции (на мониторе пациента регистрировалась фибрилляция желудочков).

Анамнез заболевания: пациентка болеет с 12 лет, при этом отмечено, что примерно 1 раз в 2 недели у нее случались эпизоды затрудненного дыхания, чаще по утрам. Подобные приступы отмечались неоднократно с 2018 года: утром перед просыпанием девочка запрокидывала голову, «закатывала» глаза, отмечались тонико-клонические судороги в конечностях и непроизвольное мочеиспускание (продолжительность приступа составляла 2–3 минуты). Ранее, год назад, девочка была обследована в неврологическом отделении Гомельской областной детской клинической больницы, где ей был выставлен клинический диагноз «Эпилептический синдром с наличием генерализованных тонико-клонических приступов перед просыпанием». По поводу данного заболе-

вания пациентка получала препарат «Депакин-Хроно». В анамнезе у пациентки имела место черепно-мозговая травма (ЧМТ), перенесенная один месяц назад. Со слов отца, у мамы пациентки были подобные приступы, один из таких эпизодов закончился летальным исходом женщины в возрасте 29 лет.

При поступлении состояние тяжелое. Медикаментозная седация. Патологической неврологической симптоматики нет. Дыхание аппаратное, ЧД — 16 в мин. В легких дыхание проводится во все отделы, ЧСС — 105 в 1 мин, АД — 125/80 мм рт. ст. Тоны сердца ясные, ритмичные. Живот мягкий, безболезненный.

ЭКГ: ритм синусовый, брадикардия, ЧСС — 57 уд/мин. Электрическая ось сердца (ЭОС) вертикальная. Диффузные изменения в миокарде резко выраженные. Удлинение интервала QT (QTc = 599–572 мс).

Электроэнцефалография (ЭЭГ): нерезко выражена диффузная дезорганизация коркового ритма, признаки дисфункции срединных структур. Эпилептиформной и локальной патологической активности в ходе исследования не зарегистрировано.

Эхокардиография: малая аномалия развития сердца: аномальная хорда левого желудочка. Незначительное снижение систолической функции левого желудочка (ЛЖ).

Магнитно-резонансная томография (МРТ) головного мозга: данных об органическом поражении головного мозга на момент исследования не получено.

Общий анализ крови, общий анализ мочи: в пределах нормы.

Холтеровское мониторирование (ХМ): ритм синусовый, удлинение интервала QTc (при ручном измерении на фоне регулярного синусового ритма): при ЧСС 61/мин QTc = 591 мс, QTc = 589 мс на фоне инверсии зубца Т диффузного характера; при ЧСС 75/мин QTc = 610 мс, 577 мс. Частая парная полиморфная желудочковая экстрасистолия. Эпизоды веретенообразной желудочковой тахикардии (ЖТ), наиболее значимая ЖТ с максимальной ЧСС до 278/мин, продолжительностью до 2 мин 20 сек; клинически: синкопе, возникшее на фоне эмоционального беспокойства при беседе с лечащим врачом (ЖТ купирована введением лидокаина). Средняя ЧСС за сутки составила 75 уд/мин. Минимальная ЧСС — 54 уд/мин. Желудочковые экстрасистолы: 3959, из них одиночных — 2548, парных — 279, ЖТ — 72 эпизода аллоритмии по типу желудочковой бигеминии — 291. Количество интервалов QTc выше нормы (> 450 мс): 84,84 % (рисунки 1, 2).

На основании клинико-анамнестических и функционально-диагностических данных выставлен клинический диагноз: «Врожденный синдром удлиненного интервала QT с пароксизмами желудочковой тахикардии, синкопальными состояниями, состояние после клинической смерти на фоне пароксизма полиморфной желудочковой тахикардии, фибрилляции желудочков».

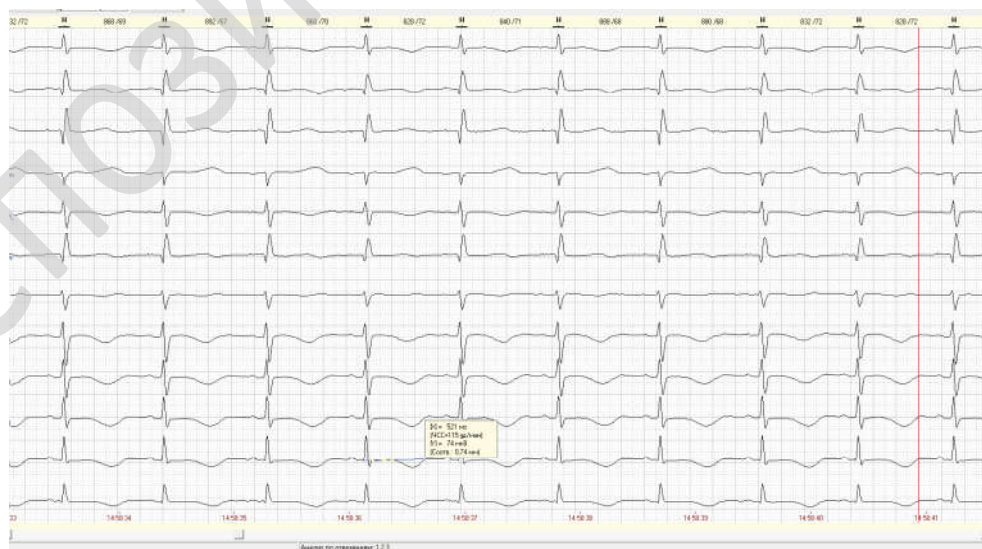


Рисунок 1. Удлинение интервала QT (QTc = 591 мс — по формуле Базетта, 589 мс — по формуле Фраммингема) на фоне инверсии зубца Т диффузного характера (фрагмент ХМ)



Рисунок 2. Эпизоды веретенообразной ЖТ с максимальной ЧСС до 278/мин в пароксизмах (фрагмент ХМ)

Пациентка транспортирована реанимационной бригадой в детский кардиохирургический центр, где диагноз был подтвержден и девочке был имплантирован ЭКС с функцией кардиовертера-дефибриллятора. Для лечения также назначены: магнеВ6, надолгол с последующей коррекцией дозы в динамике. При выписке жалоб нет, проведено контрольное ХМ для оценки функции ритма сердца, девочка выписана домой под наблюдение кардиолога, педиатра с рекомендацией проведения молекулярно-генетической диагностики варианта СУИQT.

Заключение

В представленном клиническом случае у девочки имели место клинические проявления заболевания в виде синкопе, которые изначально были приняты за эпилептический синдром, по поводу которого пациентка принимала противосудорожный препарат. При этом известно, что медикаменты данной группы имеют свойство вторично удлинять интервал QT. Однако тщательный сбор анамнеза, при котором выявлен фактор неблагоприятной наследственности (у матери наблюдались подобные приступы, один из которых закончился внезапной смертью в возрасте 29 лет) в сочетании с типичными электрокардиографическими признаками болезни (удлинение интервала QT, пароксизмы веретенообразной желудочковой тахикардии при ХМ, сопровождавшиеся клиническими событиями (синкопе), с пере-

несенным состоянием клинической смерти), позволили установить диагноз врожденного СУИQT и имплантировать пациентке ЭКС.

Следует отметить, что заключительным этапом диагностики синдрома является молекулярно-генетическое тестирование, позволяющее выявить пораженный ген у 70–90 % лиц с признаками наследственного СУИQT. Однако, несмотря на свою высокую диагностическую значимость, генетический анализ не является панацеей и может давать как ложноположительные, так и ложноотрицательные результаты. По данным зарубежных исследований, молекулярно-генетическое тестирование показано главным образом в случае, когда диагноз является вероятным и клинические данные указывают на поражение конкретного гена, а также в семьях, в которых имеется пробанд с ранее установленным генетическим дефектом [12, 13].

В представленном случае важно обследование всех членов семьи с целью профилактики ВСС, а также обучение родственников правилам оказания сердечно-легочной реанимации. При назначении пациентам лекарственных препаратов, потенциально способных удлинять интервал QT, необходимо проводить контроль ЭКГ до и в процессе лечения, при этом необходимо учитывать дозу, длительность приема медикамента, а также клинические данные. Прогноз в случае своевременной диагностики и адекватного лечения данного заболевания благоприятный.

Список литературы

1. Беляева ЛМ. *Педиатрия. Курс лекций*. Москва, РФ: Мед. Лит; 2011. 568 с.
2. Белялов ФИ. *Аритмии сердца*. Иркутск, РФ: РИО ИГМАПО; 2014. 352 с.
3. Бокерия, ЛА. *Внезапная сердечная смерть*. Москва, РФ: ГЭОТАР-Медиа; 2011. 267 с.
4. Крек ВВ. *Руководство по неотложным состояниям у детей*. Москва, РФ: Медицинская литература; 2012. 624 с.
5. Леонтьева МВ. Новые возможности диагностики синкопальных состояний у детей. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2005;1:23-27.
6. Макаров ЛМ. Распространённость внезапной сердечной смерти у лиц молодого возраста в крупном мегаполисе. *Кардиология*. 2014;3:35–40.
7. Макаров ЛМ. Национальные российские рекомендации по применению методики холтеровского мониторирования в клинической практике. *Российский кардиологический журнал*. 2014;(2):6–71. <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2014-2-6-71>
8. Михайлов ВМ. *Нагрузочное тестирование под контролем ЭКГ: велоэргометрия, тредмилл-тест, степ-тест, ходьба*. Иваново, РФ: А-Гриф; 2005. 440 с.
9. Школьниковая МА. *Первичный, наследственный синдром удлиненного интервала QT*. Москва, РФ: Медпрактика; 2001. 45 с.
10. Школьниковая МА. Жизнеугрожающие аритмии и внезапная сердечная смерть у детей. *Вестник аритмологии*. 2000;18:57–58.
11. Чучин МЮ. Неэпилептические пароксизмы в детском возрасте. *Педиатрия*. 2005;84(6):32.
12. Liu JF, Jons C, Moss AJ. International Long QT Syndrome Registry. Risk factors for recurrent syncope and subsequent fatal or near-fatal events in children and adolescents with long QT syndrome. *JACC*. 2011;57:941–950. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2010.10.025>
13. Roden DM. Long-QT Syndrome. *N. Engl. J. Med.* 2008;358:169–176. <https://doi.org/10.1056/NEJMcp0706513>

References

1. Belyaeva LM. *Pediatrics*. Lecture course. Moscow, RF: Med. Lit; 2011. 568 p. (In Russ.)
2. Belyalov FI. *Arrhythmias of the heart: monograph*. Irkutsk, RF: RIO IGMAPO; 2014. 352 p. (In Russ.)
3. Bokeria LA. *Sudden cardiac death*. Moscow, RF: GEOTAR-Media; 2011. 267 p. (In Russ.)
4. Crack VB. *A guide to pediatric emergencies: a guide*. Moscow, RF: Medical literature; 2012. 624 p. (In Russ.)
5. Leontieva MV. New possibilities for the diagnosis of syncope in children. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2005;1:23–27. (In Russ.)
6. Makarov LM. The prevalence of sudden cardiac death in young people in a large metropolitan area. *Cardiology*. 2014;3:35–40. (In Russ.)
7. Makarov LM. National Russian guidelines for the application of the Holter monitoring technique in clinical practice. *Russian Journal of Cardiology*. 2014;(2):6–71. (In Russ.). <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2014-2-6-71>
8. Mikhailov VM. *Exercise testing under ECG control: bicycle ergometry, treadmill test, step test, walking*. Ivanovo, RF: A-Grif; 2005. 440 p. (In Russ.)
9. Shkolnikova MA. *Primary, hereditary syndrome of long QT interval*. Moscow, RF: Medpraktika; 2001.45 p. (In Russ.)
10. Shkolnikova MA. Life-threatening arrhythmias and sudden cardiac death in children. *Arrhythmology Bulletin*. 2000;18:57–58. (In Russ.)
11. Chuchin MJ. Non-epileptic paroxysms in childhood. *Pediatrics*. 2005;84(6):32. (In Russ.)
12. Liu JF, Jons C, Moss AJ. International Long QT Syndrome Registry. Risk factors for recurrent syncope and subsequent fatal or near-fatal events in children and adolescents with long QT syndrome. *JACC*. 2011;57:941–950. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2010.10.025>
13. Roden DM. Long-QT Syndrome. *N. Engl. J. Med.* 2008;358:169–176. <https://doi.org/10.1056/NEJMcp0706513>

Информация об авторах / Information About the Authors

Скуратова Наталья Александровна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии, УО «Гомельский государственный медицинский университет»; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9979-5215>; e-mail: nataliaskuratova@mail.ru

Зарянкина Алла Ивановна, к.м.н., доцент, заведующий кафедрой педиатрии, УО «Гомельский государственный медицинский университет»; ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4233-5733>; e-mail: peditrics@gsmu.by

Козловский Александр Александрович, к.м.н., доцент, доцент кафедры педиатрии, УО «Гомельский государственный медицинский университет»; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2371-2305>; e-mail: peditrics@gsmu.by

Ивкина Светлана Степановна, к.м.н., доцент, доцент кафедры педиатрии, УО «Гомельский государственный медицинский университет»; ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2754-2216>; e-mail: peditrics@gsmu.by

Natalia A. Skuratova, PhD (Med), Associate Professor at the Department of Pediatrics, Gomel State Medical University, ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9979-5215>; e-mail: nataliaskuratova@mail.ru

Alla I. Zaryankina, PhD (Med), Associate Professor, Head of the Department of Pediatrics, Gomel State Medical University; ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4233-5733>; e-mail: peditrics@gsmu.by

Alexandr A. Kozlovsky, PhD (Med), Associate Professor at the Department of Pediatrics, Gomel State Medical University; ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2371-2305>; e-mail: peditrics@gsmu.by

Svetlana S. Ivkina, PhD (Med), Associate Professor at the Department of Pediatrics, Gomel State Medical University; ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2754-2216>; e-mail: peditrics@gsmu.by

Автор, ответственный за переписку / Corresponding author

Скуратова Наталья Александровна
e-mail: nataliaskuratova@mail.ru

Natalia A. Skuratova
e-mail: nataliaskuratova@mail.ru

Received / Поступила в редакцию 12.01.2021

Revised / Поступила после рецензирования 18.03.2021

Accepted / Принята к публикации 16.06.2021