

Клинический случай синдрома Холта-Орама в кардиологическом отделении

Журавлева Л.В., Янкевич А.А., Олейник М.А., Васильева О.В.

Харьковский национальный медицинский университет

В практике врача-терапевта относительно редко встречается наследственная генетическая патология. Мы имеем место со случаем синдрома Холта-Орама в кардиологическом отделении КУОЗ «Областной клинической больницы ЦЭМП и МК» города Харькова. Синдром Холта-Орама (синдром руки-сердца) относится к редким моногенным заболеваниям с аутосомно-доминантным типом наследования и различной степенью экспрессивности. Ген локализован в 12q24.1. К минимальным диагностическим признакам относят пороки развития верхней конечности и сердца. Врожденные пороки развития верхних конечностей варьируют от изменений 1го пальца кисти (аплазия, гипоплазия или трехфаланговый большой палец) и гипоплазии лучевой кости до фокомелии; чаще поражается левая рука. В 85% случаев при данном синдроме выявляются врожденные пороки сердца (ВПС): дефект межпредсердной перегородки (наиболее часто), дефект межжелудочковой перегородки, открытый артериальный проток, коарктация аорты, стеноз легочной артерии. Часто имеется пролапс митрального клапана. С рождения обнаруживаются нарушения ритма и проводимости сердца. Эволюция синдрома заключается в прогрессировании и декомпенсации сердечного порока, развитии нарушений сердечного ритма. Кроме того, отмечается снижение клеточного иммунитета и инфекционные осложнения. Приводим собственное наблюдение клинического течения данного синдрома. Пациент Алексей Б., 19 лет с Ds: Синдром Холта-Орама. Врожденный порок сердца: мышечный дефект межжелудочковой перегородки на верхушке. Пролапс митрального клапана 1 ст. Редкая предсердная экстрасистолия. Преходящая синоатриальная (СА) блокада II степени на фоне выраженной синусовой аритмии. СН 0 ст. Вегетососудистая дистония по смешанному типу с ликворно-венозной дистонией, цефалгическим синдромом. Дисплазия верхних конечностей с нарушением функции (двусторонняя лучевая косорукость). На момент обращения предъявлял жалобы на периодические головные боли, одышку, возникающую при значительной физической нагрузке (бег, быстрый подъем по лестнице). Из анамнеза известно, что болен с детства, был консультирован в медико-генетическом центре ОКБ, где был поставлен диагноз синдрома Холта-Орама. Заболевание моногенной этиологии с аутосомно-доминантным типом наследования. При УЗИ сердца

выявлены признаки ВПС: мышечный дефект межжелудочковой перегородки на верхушке, систолическое давление в легочной артерии - 23 мм. рт.ст – легочной гипертензии не выявлено, пролабирование митрального клапана 1-й степени, трикуспидальная регургитация 0-1 степени. Дистанция 6 минутной ходьбы-595 метров (соответствует 0 функциональному классу хронической сердечной недостаточности по NYHA). Суточное мониторирование ЭКГ: за время наблюдения на фоне синусового ритма определяется редкая (12) предсердная экстрасистолия; выраженная синусовая аритмия периодического и аperiodического типов с паузами ритма имеющими признаки СА-блокады II степени максимальной продолжительностью 1.91 сек, эпизоды синусовой тахикардии до 150 уд/мин в дневное время, эпизоды синусовой брадикардии не менее 46 уд/мин в часы ночного отдыха; состояние реполяризованного комплекса (ST-T) характеризуется отсутствием эпизодов с признаками неадекватности коронарного кровообращения; вариабельность сердечного ритма достаточная; вегетативный гомеостаз характеризуется уравновешенностью отделов вегетативной нервной системы; риск возникновения сердечно-сосудистых осложнений средний. Таким образом, синдром Холта-Орама сопровождается наличием врожденных и дисфункциональных нарушений со стороны сердца, что подтверждает данный клинический случай. По данным литературных источников случаи брадиаритмии имеют тенденцию к прогрессивному ухудшению, в связи с этим пациент нуждается в диспансерном наблюдении.