

**Авторы:**

*Рудой Андрей Семенович* — д-р мед. наук, проф., начальник кафедры военно-полевой терапии УО «Белорусский государственный медицинский университет»;

*Бова Александр Андреевич* — д-р мед. наук, проф., профессор кафедры военно-полевой терапии УО «Белорусский государственный медицинский университет», заслуженный врач Республики Беларусь;

*Нехайчик Татьяна Аркадьевна* — канд. мед. наук, доцент, проф. кафедры военно-полевой терапии УО «Белорусский государственный медицинский университет».

**Рецензенты:**

*А.Г. Мрочек* — д-р мед. наук, проф., акад. Национальной академии наук Беларуси, директор ГУ «Республиканский научно-практический центр «Кардиология» Минздрава Республики Беларусь;

*Э.В. Земцовский* — д-р мед. наук, проф., зав. кафедрой пропедевтики внутренних болезней ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России, зав. лабораторией соединительнотканых дисплазий сердца ФГБУ «Северо-Западный федеральный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова» Минздрава России, почетный кардиолог России.

**Рудой, А. С.**

Р83 Генетические аортопатии и структурные аномалии сердца / А. С. Рудой, А. А. Бова, Т. А. Нехайчик. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 272 с. ; ил. — (Серия «Библиотека врача-специалиста»),

**ISBN 978-5-9704-4063-6**

В книге рассмотрены современные представления о кардиоваскулярной патологии, обусловленной наследуемыми нарушениями соединительной ткани. Накопленные на сегодняшний день знания требуют более широкой осведомленности практикующих врачей о современном состоянии проблемы и тактике ведения пациентов с генетически обусловленной патологией грудного отдела аорты, отдельными внутрисердечными аномалиями, клиническое значение которых наиболее часто ассоциируется с острым аортальным синдромом и риском кардиального тромбозмболизма. Приведены данные о распространенности, анатомии, морфогенетических особенностях, клинко-инструментальной диагностике обозначенной патологии.

Издание предназначено для широкого круга врачей-терапевтов, кардиологов, специалистов функциональной и лучевой диагностики.

УДК 616.11/. 13-056.7

ББК 54.10+52.54

*Права на данное издание принадлежат ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа». Воспроизведение и распространение в каком бы то ни было виде части или целого издания не могут быть осуществлены без письменного разрешения ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа».*

© Рудой А.С., Бова А.А., Нехайчик Т.А., 2017  
© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», 2017  
© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», оформление, 2017

**ISBN 978-5-9704-4063-6**

## ОГЛАВЛЕНИЕ

Список сокращений.....	8
Предисловие.....	И
Глава 1. Общие подходы и принципы.....	13
1.1. Определения и терминология.....	13
1.2. Проблемные и актуальные вопросы.....	16
1.3. Основные литературные источники.....	20
Список рекомендуемой литературы.....	22
Глава 2. Пограничное расширение, дилатация, аневризма и расслоение грудного отдела аорты.....	25
2.1. Актуальность.....	25
2.2. Основные термины и определения.....	28
2.3. Эпидемиология.....	29
2.4. Нормальная анатомия, морфология корня и восходящего отдела аорты.....	30
2.5. Этиология, факторы риска развития.....	33
2.6. Патогенез, молекулярно-генетические основы синдромных и несиндромных (семейных) аневризм и рассечения грудной аорты.....	39
2.7. Патоморфология и модели формирования наследственных аневризм аорты.....	41
2.8. Классификация.....	45
2.9. Клиническая картина.....	48
2.9.1. Неспецифические клинические проявления.....	48
2.9.2. Специфические клинические и фенотипические проявления.....	51
2.10. Обследование аорты.....	53
2.10.1. Визуализирующие методы исследования.....	54
2.10.2. Молекулярно-генетические исследования.....	61
2.11. Дифференциальная диагностика.....	66
2.11.1. Краткая клиническая и этиопатогенетическая характеристика основных наследственных заболеваний, протекающих с формированием аневризмы и рассечения грудной аорты.....	67

2.11.2. Синдромные формы аневризмы и рассечения грудной аорты.....	68
2.11.3. Несиндромные семейные расслоения и аневризмы грудной аорты.....	71
2.12. Оценка риска и прогноз.....	74
2.13. Профилактика и лечение.....	78
2.13.1. Генетическое консультирование.....	79
2.13.2. Хирургические вмешательства (профилактико-ориентированные).....	79
2.13.3. Медикаментозное лечение.....	83
Список рекомендуемой литературы.....	85
Глава 3. Заболевания аорты, ассоциированные с двустворчатым аортальным клапаном.....	95
3.1. Двустворчатый аортальный клапан.....	95
3.1.1. Эпидемиология.....	95
3.1.2. Типы двустворчатого аортального клапана.....	96
3.2. Расширение аорты при двустворчатом аортальном клапане.....	96
3.3. Расслоение аорты.....	98
3.4. Двустворчатый аортальный клапан и коарктация аорты. ...	98
3.5. Клиническое течение.....	99
3.6. Патопфизиология.....	99
3.7. Диагностика.....	100
3.7.1. Клиническая картина.....	100
3.7.2. Эхокардиография.....	100
3.7.3. Обследование родственников.....	102
3.8. Наблюдение.....	102
3.9. Лечение.....	104
3.10. Прогноз.....	106
Список рекомендуемой литературы.....	106
Глава 4. Предсердные структурные аномалии сердца.....	111
4.1. Открытое овальное окно.....	111
4.1.1. Терминология и нозология.....	111
4.1.2. Распространенность.....	111
4.1.3. Нормальная анатомия, эмбриогенез и физиология ...	112
4.1.4. Клинические проявления.....	114
4.1.5. Ассоциированные клинические состояния и осложнения.....	114
4.1.6. Диагностика.....	122
4.1.7. Дифференциальная диагностика.....	133

4.1.8. Стратификация риска парадоксальной эмболии / криптогенного инсульта и прогноз.....	134
4.1.9. Лечение.....	137
Список рекомендуемой литературы.....	145
4.2. Аневризма межпредсердной перегородки.....	149
4.2.1. Терминология и нозология.....	149
4.2.2. Распространенность.....	151
4.2.3. Классификация.....	151
4.2.4. Эхокардиографическая диагностика.....	152
4.2.5. Клиническая диагностика.....	159
4.2.6. Сочетание аневризмы межпредсердной перегородки с прочими структурными аномалиями сердца.....	159
4.2.7. Состояния, ассоциированные с аневризмой межпредсердной перегородки, осложнения.....	160
4.2.8. Стратификация риска, прогноз.....	161
Список рекомендуемой литературы.....	163
4.3. Сеть Киари ( <i>Chiari</i> ).....	166
4.3.1. Анатомия.....	166
4.3.2. Эмбриология.....	166
4.3.3. Распространенность.....	168
4.3.4. Эхокардиографическая диагностика.....	168
4.3.5. Клиническое значение.....	170
Список рекомендуемой литературы.....	172
4.4. Удлиненный евстахиев клапан.....	175
4.4.1. Анатомия и эмбриология.....	175
4.4.2. Распространенность.....	175
4.4.3. Эхокардиографическая диагностика.....	175
4.4.4. Клиническое значение.....	176
4.4.5. Диагностические ошибки.....	178
Список рекомендуемой литературы.....	179
Глава 5. Протрузии клапанов .....	182
Список рекомендуемой литературы.....	183
5.1. Протрузия митрального клапана.....	184
5.1.1. Терминология и нозология.....	184
5.1.2. Распространенность.....	186
5.1.3. Современные подходы к терминологии и классификации.....	188
5.1.4. Анатомия митрального клапана.....	192
5.1.5. Гистологическая картина.....	194
5.1.6. Этиология и патогенез.....	196

5.1.7. Клиническая картина.....	198
5.1.8. Эхокардиографическая диагностика.....	202
5.1.9. Электрокардиографическая диагностика.....	204
5.1.10. Осложнения.....	207
5.1.11. Прогноз.....	212
5.1.12. Лечение.....	214
Список рекомендуемой литературы.....	217
5.2. Пролапс аортального клапана.....	221
5.2.1. Анатомия и гистология аортального клапана.....	221
5.2.2. Этиология и патогенез.....	222
5.2.3. Распространенность.....	222
5.2.4. Эхокардиографическая диагностика.....	222
5.2.5. Клинические проявления.....	225
5.2.6. Течение, осложнения и прогноз.....	225
5.2.7. Лечебная тактика.....	225
Список рекомендуемой литературы.....	228
5.3. Пролапс трикуспидального клапана.....	229
5.3.1. Анатомия трикуспидального клапана.....	229
5.3.2. Этиология и патогенез.....	231
5.3.3. Распространенность.....	231
5.3.4. Эхокардиографическая диагностика.....	231
5.3.5. Клинические проявления.....	235
5.3.6. Течение и прогноз.....	235
5.3.7. Лечение.....	236
Список рекомендуемой литературы.....	237
5.4. Пролабирование клапана легочной артерии.....	238
5.4.1. Общие сведения.....	238
5.4.2. Распространенность.....	239
5.4.3. Эхокардиографическая диагностика.....	239
5.4.4. Клинические проявления.....	242
5.4.5. Течение и прогноз.....	242
5.4.6. Лечение.....	242
Список рекомендуемой литературы.....	243
Глава 6. Асимметрия трехстворчатого аортального клапана.....	244
6.1. Терминология и определения.....	244
6.2. Распространенность.....	246
6.3. Патофизиология и патоморфология.....	247
6.4. Диагностика.....	247
6.4.1. Эхокардиографическая диагностика.....	247
6.4.2. Патоморфологическая диагностика.....	251

6.5. Клинические проявления.....	252
6.6. Течение и стратификация риска.....	252
Список рекомендуемой литературы.....	253
<b>Глава 7. Взаимосвязи структурных аномалий сердца</b>	
<b>и их клиническое значение.....</b>	<b>256</b>
Список рекомендуемой литературы.....	259

## **ПРЕДИСЛОВИЕ**

На протяжении последних двух десятилетий проблема наследственных нарушений соединительной ткани (ННСТ) активно разрабатывается клиническими и научными школами постсоветского пространства с лидирующими позициями российских ученых.

Об актуальности этого направления клинической медицины свидетельствуют вышедшие в свет российские (2009, 2012) и белорусские (2014) национальные рекомендации, в которых приведены общие принципы диагностики и лечения синдромных и несиндромных форм ННСТ.

Кардиологические аспекты ННСТ включают внутрисердечные и сосудистые аномалии, данные по которым были максимально обобщены в 2012 г. в монографии Земиовского Э.В. и Малева Э.Г. «Малые аномалии сердца и диспластические фенотипы». В 2014 г. вышли рекомендации ESC по диагностике и лечению заболеваний аорты, включая раздел по генетическим аортопатиям, в 2015 г. — рекомендации по эхокардиографической оценке дефектов межпредсердной перегородки (ДМПП) и открытого овального окна (ООО). Опубликованы и продолжают публиковаться статьи, подтверждающие высокий риск, прежде всего, кардиозмболических осложнений при отдельных вариантах внутрисердечных аномалий и их сочетаниях.

В целом, несмотря на широкий спектр полиорганных и полисистемных клинических проявлений, именно кардиоваскулярная патология определяет трудоспособность и жизненный прогноз у пациентов с ННСТ. Поэтому обобщение имеющихся данных представляется важной и актуальной задачей, в том числе с позиций профилактической медицины.

Вместе с тем многообразие форм сердечно-сосудистой патологии при ННСТ, сложности в отграничении внутрисердечной патологии от вариантов нормы, в том числе детского возраста, разночтения в критериях эхокардиографической диагностики, подходах к классификации, а также разнородные категории обследованных групп создают проблемы в формировании доказательной базы при разработке стратификации риска той или иной кардиологической патологии, ассоциированной с ННСТ. Поэтому из всего спектра внутрисердечных аномалий выделены и рассмотрены только те структурные аномалии сердца (САС), а также патология аорты, ассоциированная с ННСТ, по которым в литературных источниках накоплены значимые данные, представляющие интерес для практикующего врача.

**Основная цель настоящего издания — акцентуация на кардиологических аспектах ННСТ, сближение сложившихся подходов к диагностике и тактике ведения пациентов ННСТ-обусловленной патологией аорты и САС, принятых международным медицинским сообществом и в России, с подходами, которые могут быть реализованы в нашей стране.**

**Авторы выражают большую благодарность всем оказавшим содействие и помощь при подготовке настоящей книги, особую благодарность — Литвиненко Аннете Михайловне за подготовку разделов по эхокардиографической диагностике.**