* * *

СИНДРОМ ДЖЕРВЕЛЛА–ЛАНГЕ–НИЛЬСЕНА У РЕБЁНКА 8 ЛЕТ

Валихметова Д.В.

Научный руководитель:
профессор А.В. Дубовая

ФГБОУ ВО «Донецкий государственный медицинский университет имени М. Горького» Минздрава России, Донецк, Россия

Ключевые слова: клинический случай; дети; синдром Джервелла–Ланге–Нильсена; внезапная сердечная смерть; интервал QT

Актуальность. Синдром Джервелла–Ланге–Нильсена является одним из самых редких и в то же время тяжёлых типов синдрома удлинённого QT-интервала. Несмотря на редкую встречаемость, этот синдром является одной из ведущих причин внезапной сердечной смерти у детей.

Описание клинического случая. Ребёнок поступил с жалобами матери на приступы потери сознания, эпизодически отмечался судорожный синдром, отсутствие слуха.

Приступы регистрировали в возрасте от 3,5 до 5,5 лет. Во время пароксизма ребёнок «обмякал», лежал с «остановившимся взглядом», затем появлялись мышечная дрожь или дрожание подбородка. Несколько приступов сопровождалось клонико-тоническими судорогами, продолжительностью до 1–2 мин. Приступы провоцировались психоэмоциональным возбуждением, не сопровождалось непроизвольным мочеиспусканием, дефекацией, прикусом языка. Неврологом был установлен диагноз: симптоматическая эпилепсия, средней частоты полиморфные пароксизмы.

С 3-летнего возраста мама стала отмечать снижение слуха у ребёнка. После осмотра сурдологом выявлена тугоухость II–III степени. В марте 2023 г. при анализе ЭКГ обнаружена синусовая аритмия (ЧСС 75–105 уд/мин) и удлинение QT до 0,472 с.

Для уточнения диагноза ребёнок был направлен в отделение детской кардиологии и кардиохирургии ИНВХ им. В.К. Гусака. Объективно: активная, подвижная в играх с детьми. Носит слуховой аппарат. На обращённую к ней речь не реагирует, но легко отвечает действием, если видит мамино лицо и подсказку жестами. Дыхательная аритмия, в V точке аускультации сердца выслушивается короткий систолический шум.

При стандартной ЭКГ регистрируется длительность QTc 0,472–0,485 с. При суточном мониторинге ЭКГ ЧСС в течение суток в пределах возрастной нормы. Синусовый ритм. Средний скорректированный интервал QT за сутки свыше 470 мс (79% времени). Средний скорректированный QT— 476 мс, во время сна — 480 мс, максимальный скорректированный QT — 540 мс. Увеличение скорректированного интервала QT при стандартной ЭКГ и при суточном мониторинге, приступы потери сознания, провоцируемые эмоциональными возбуждением, быстрое восстановление сознания, отсутствие сонливости в послеприступный период, отсутствие непроизвольных мочеиспусканий, дефекации, прикуса языка; нейросенсорная тугоухость II–III степени позволяют предположить диагноз:

синдром Джервелла–Ланге–Нильсена (синдром удлинённого интервала QT , первичный, синкопальная форма, врожденная нейросенсорная тугоухость II–III степени). После установления диагноза в терапию был включен пропранолол по 15 мг 4 раза в день под контролем самочувствия, ЧСС и АД, калия и магния аспарагинат. Рекомендовано молекулярно-генетическое обследование ребёнка, исключение синдрома удлинённого интервала QT у матери и старшей сестры.

Заключение. Детальный анализ ЭКГ с определением интервала QT и скорректированного QT , тщательно собранный анамнез и динамика клинической симптоматики позволяют своевременно диагностировать синдром Джервелла–Ланге–Нильсена и назначить лечение для предупреждения его осложнений.

* * *