

НЕКОМПАКТНЫЙ МИОКАРД У ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ СОТОСА

Бурыкина Ю.С.¹, Жарова О.П.²

Научный руководитель:

д.м.н., проф. Е.Н. Басаргина

¹Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва;

²Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва

Ключевые слова: дети, некомпактный миокард, синдром Сотоса

Актуальность. Синдром Сотоса — редкое заболевание, связанное с мутацией в гене *NSD1*, характеризующееся скелетными аномалиями, лицевым дисморфизмом, неврологической патологией. При синдроме Сотоса нередко врождённые пороки сердца (ВПС), чаще септальные дефекты, а также описаны 4 случая сочетания с некомпактным миокардом (НМ).

Описание клинического случая. Кардиомегалия выявлена внутриутробно на 40-й неделе гестации. Состояние после рождения тяжёлое за счёт дыхательно-сердечной недостаточности, судорожного и геморрагического синдромов. На 6-е сутки жизни выявлено уменьшение сократительной способности миокарда с фракцией выброса 52%, лёгочная гипертензия, повышение содержания натрийуретического пептида (NTproBNP) в крови до 6603 пг/мл, визуализирован НМ. Проводились респираторная и кардиотоническая поддержка, симптоматическая терапия с положительным эффектом. Девочка выписана на 15-е сутки жизни на терапии дигоксином и спиронолактоном. Учитывая неврологическую симптоматику, фенотипические особенности (высокий лоб, деформация костей черепа, длинная шея, гипертелоризм, заострённый подбородок, высокие масса (4230 г) и длина (57 см) тела при рождении), заподозрена синдромальная форма патологии. Полноэкзомное секвенирование выявило ранее неописанный, вероятно патогенный, гетерозиготный нуклеотидный вариант в гене *NSD1*, приводящий к нарушению синтеза белка (5-177238453-G-GAA, p.Val1381LysfsTer14; NM_022455), что позволило подтвердить синдром Сотоса. При контроле эхокардиографии в 2 мес: картина НМ, дилатация левых камер сердца, снижение фракции выброса до 50%. Госпитализирована в кардиологическое отделение. При осмотре аускультативно систолический шум, тахикардия до 160 в минуту, гепатомегалия, повышение NTproBNP до 984 пг/мл. Подобрана терапия хронической сердечной недостаточности: ингибитор ангиотензинпревращающего фермента каптоприл, бета-адреноблокатор бисопролол, антагонист альдостерона спиронолактон, сердечный гликозид отменён, на фоне чего выявлена положительная динамика в виде улучшения сна и эмоционального статуса, нормализации ЧСС, уменьшения размеров печени.

Заключение. НК характеризуется сохранением эмбриональной морфологии миокарда и может сочетаться с различными фенотипами ремоделирования сердца. Нередко НМ входит в структуру генетических синдромов. Пациентам с синдромом Сотоса должен проводиться тщательный кардиологический скрининг, направленный на исключение не только ВПС, но и кардиомиопатии.