

Научно-практическая конференция  
с международным участием  
«VIII украинский форум  
врожденных пороков сердца»

24–25 октября 2013 г.  
г. Киев

УДК: 616-089;617.5

Р.В. Калашнікова, Н.М. Руденко, О.М. Романюк, В.О. Галаган, І.М. Ємець

## СТРУКТУРА ВРОДЖЕНИХ АНОМАЛІЙ РОЗВИТКУ У ДІТЕЙ, ПРООПЕРОВАНИХ З ПРИВОДУ ВРОДЖЕНИХ ВАД СЕРЦЯ

ДУ «Науково-практичний медичний центр дитячої кардіології та кардіохірургії МОЗ України», м. Київ  
Національна академія післядипломної освіти ім. П.Л. Шупика, м. Київ, Україна

**Мета:** проаналізувати структуру вроджених аномалій розвитку у прооперованих з приводу ВВС дітей та визначити питому вагу синдромальних форм ВВС.

**Пацієнти і методи.** Досліджувана група складалася з 618 (8%) пацієнтів з екстракардіальними аномаліями розвитку, яким виконана хірургічна корекція ВВС. За типом генетичного синдрому було виділено три групи хворих: з хромосомними синдромами ( $n=408$ ; 66%), з нехромосомними синдромами ( $n=93$ ; 15%) та із синдромом недиференційованих множинних вроджених вад розвитку ( $n=117$ ; 19%).

**Результати.** Великі екстракардіальні вади розвитку мали 57% пацієнтів. У групі з хромосомними синдромами було діагностовано 19 варіантів ВВС, а найбільш поширеними позасерцевими аномаліями були вади скелетно-м'язової, сечовидільної, дихальної системи та головного мозку. Пацієнти з нехромосомними синдромами (моногенними та з невідомим типом спадкоємства) мали 15 варіантів серцевих вад, серед яких переважали складні комбіновані аномалії, найбільш поширена позасерцева вроджена патологія — вади сечовидільної системи та ЦНС. Структура вроджених вад у дітей із синдромом недиференційованих множинних вроджених вад розвитку була представлена 14 варіантами серцевих аномалій (з яких 39% становили складні комбіновані вади, а найпоширенішою була тетрада Фалло — 20%); високим порогом стигматизації та широким спектром складних позасерцевих вад у 80% випадків.

**Висновки.** Поліорганна патологія у дітей з ВВС та екстракардіальними аномаліями розвитку зумовлює необхідність комплексного підходу при постановці діагнозу і вимагає застосування специфічних і високотехнологічних методів дослідження, а також залучення вузьких медичних фахівців (генетиків, радіологів та ін.). Урахування усіх анатомо-фізіологічних особливостей екстракардіальних вад є важливою передумовою ефективного хірургічного лікування ВВС у цих пацієнтів, що дозволяє прогнозувати, попередити та зменшити частоту ускладнень у післяопераційному періоді.

**Ключові слова:** екстракардіальні аномалії розвитку, вроджена вада серця, генетичні синдроми.

### Вступ

Згенетичними проблемами у вигляді вроджених вад розвитку, включаючи хромосомні порушення, патологію єдиного гена, множинні аномалії і дефекти метаболізму, народжується 3% дітей [3,9]. Ця патологія є основною причиною ембріональної, фетальної і дитячої смертності, а також дитячої захворюваності в розвинених країнах. Найчастіше діти мають серйозні фізичні і ментальні порушення, які визначають якість життя хворих і їхніх сімей, зумовлюють проблеми із соціальною адаптацією, а також потребують тривалого і високовартісного медичного обслуговування [4–6]. Найпоширенішими вродженими аномаліями у дітей є вроджені вади серця (ВВС), які зустрічаються з частотою 5–10 випадків на 1000 немовлят, що народилися живими [1,5,6]. ВВС у поєднанні з малими екстракардіальними аномаліями розвитку (три і більше стигм дізембріогенезу) та/або у поєднанні з вродженими вадами розвитку в інших системах органів формують синдромальні форми ВВС. За даними іноземної літератури, асоційовані з екстракардіальними

аномаліями розвитку синдромальні вади серця становлять 25–30% від всієї кількості дітей із ВВС [2–4,6,8].

**Мета** роботи — проаналізувати структуру вроджених аномалій розвитку у прооперованих з приводу ВВС дітей та визначити питому вагу синдромальних форм ВВС.

### Матеріал і методи дослідження

З січня 2008 р. по грудень 2012 рр. в ДУ НІПМЦДКК хірургічне лікування ВВС проведено 7769 дітям. Досліджувана група складалася з 618 (8%) пацієнтів з екстракардіальними аномаліями розвитку, яким виконана хірургічна корекція ВВС за вказаний період.

На момент операції вікова медіана пацієнтів досліджуваної групи становила 7 місяців (від 0,03 до 219 місяців), переважна більшість пацієнтів (59%) були у віці від 1 до 12 місяців. Медіана ваги склала 6 кг (від 1,7 до 65 кг). Пацієнтів чоловічої статі було 352 (57%), жіночої — 266 (43%).

Усім пацієнтам на різних етапах госпітального періоду проводилися загальноклінічні, фізикальні, лабораторні, інструментальні дослідження. Спеціальні методи дослідження екстракардіальних аномалій включали діагностику

дисморфічних особливостей, ультразвукове обстеження головного мозку і внутрішніх органів, радіологічні методи дослідження головного мозку і внутрішніх органів, медико-генетичне консультування та молекулярно-генетичні методи дослідження. Медико-генетичне консультування проводилося на різних госпітальних етапах усім дітям досліджуваної групи і членам їхніх родин. Воно здійснювалося на базі Медико-генетичного центру Національної спеціалізованої дитячої лікарні «ОХМАТДИТ» МОЗ України та стаціонарних підрозділів НПМЦДКК з використанням синдромального підходу у кожному конкретному випадку ВВС. За показаннями, які визначалися лікарем-генетиком, пацієнтам виконували цитогенетичне дослідження, у т.ч. з використанням молекулярно-цитогенетичного методу (FISH).

Для статистичної обробки даних у роботі використовувалися непараметричні методи оцінки відмінностей між вибірками, представлені в пакеті SPSS Statistics 14.0.

### Результати дослідження та їх обговорення

За типом генетичного синдрому спостережувалися пацієнти були розподілені на три групи.

До першої групи увійшли 408 (66%) дітей з хромосомними синдромами. Другу групу склали 93 (15%) хворих з нехромосомними синдромами. Третя група включала 117 (19%) пацієнтів з синдромом недиференційованих множинних вроджених вад розвитку. Окрім притаманних множинному синдрому фенотипових ознак, 57% пацієнтів мали великі екстракардіальні вади розвитку.

Пацієнти з хромосомною патологією (66%) склали найбільшу групу спостереження та були представлені синдромами: Дауна 79% (322), мікроделеції 22q11.2 — 11% (44), мікроделеції 7q23 — 5% (21), Шерешевського — 2,8% (11), Кляйнфельтера — 1% (4), трисомії 18 хромосом — 0,4% (2), моносомії 11 хромосом — 0,2% (1), моносомії 22 хромосом — 0,2% (1), моносомії 21 хромосом — 0,2% (1), трисомії 3 хромосом — 0,2% (1).

У пацієнтів із синдромом Дауна діагностувалися різні види простих і складних аномалій серця: атріовентрикулярна комунікація — 173 (53%), дефект міжшлуночкової перегородки — 80 (25%), тетрада Фалло — 28 (9%), подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночка — 15 (4,7%), дефект міжпередсердної перегородки — 6 (2%), відкрита артеріальна протока — 16 (5%), атрезія легеневої артерії — 3 (1%), єдиний шлуночок серця — 1 (0,3%).

Екстракардіальну патологію було діагностовано у 22% (n=70) дітей із синдромом Дауна. Аномалії судин зустрічалися в 11 (16%) випадках і включали аберантні підключичні артерії та гемангіому печінки. Аномалії сечовидільної системи (СВС) виявлені у 12 (17%) дітей і включали випадки агенезії нирки та уретрогідронефрозу. Аномалії дихальної системи було діагностовано також в 11 (16%) спостереженнях — були легень, додаткову частку непарної вени, трахеальні бронхи та стенози трахеї. Аномалії центральної нервової системи (ЦНС) зустрічалися у 6 (9%) дітей і були представлені аномаліями Денді—Вокера та гідроцефаліями. Ваду шлунково-кишкового тракту (дивертикул Меккеля) було діагностовано в одному випадку. У 27 (39%) спостереженнях були виявлені вади скелетно-м'язової системи: воронкоподібна грудна клітка, пахвинно-мошонкові кили, пупкові та білої лінії живота кили. Аномалії очей зустрічалися в 9 випадках і включали косоокість та катаракту. Із усіх дітей з синдромом Дауна та екстракардіальною патологією шестеро мали позасерцеві аномалії в двох системах органів, а один пацієнт — у трьох системах.

Серед ВВС у 44 пацієнтів із синдромом мікроделеції 22q11.2 були діагностовані: подвійне відходження магі-

стральних судин від правого шлуночка — 13,8% (5), перерив дуги аорти — 3,4% (2), атрезія легеневої артерії з дефектом міжшлуночкової перегородки — 24,1% (14), тетрада Фалло — 27,5% (11), загальний артеріальний стовбур — 20,6% (7), дефект міжшлуночкової перегородки з коарктацією аорти — 3,4% (2), трьохпередсердне серце — 3,4% (2), гемітункус — 3,4% (2). Із 44 дітей із синдромом мікроделеції 22q11.2 57% (n=25) мали аномалії розвитку життєво важливих органів і систем. Так, вади ЦНС (гідроцефалії та мозкові гетеротипії) було діагностовано у 7 (28%) випадках. Аномалії розвитку СВС виявили у 10 (40%) пацієнтів (агенезія нирок, підковоподібна нирка, полікістоз нирки, крипторхізм). Аномалії розвитку скелетно-м'язової системи (розщеплення м'якого та твердого піднебіння, пахові кили і кили білої лінії живота) спостерігалися у 8 (31%) дітей. У 6 (24%) пацієнтів спостерігали комплекс аномалій розвитку в декількох системах органів, тому їх загальна кількість значно перевищує кількість пацієнтів.

У 21 пацієнта із синдромом Вільямса діагностовані такі ВВС: коарктація аорти — 2 (10%), коарктація аорти зі стенозом легеневої артерії — 1 (5%), стеноз легеневої артерії — 3 (15%), стеноз аорти — 2 (10%), надклапанний стеноз аорти — 13 (62%). Великі екстракардіальні аномалії були виявлені у 6 (29%) пацієнтів, вони включали агенезію нирки в 4 (19%) випадках; стеноз трахеї, косоокість, пахову килу — по одному випадку, з них у одній дитині діагностовано аномалії у двох системах органів.

Вроджені вади серця у 11 пацієнтів із синдромом Шерешевського були представлені переважно коарктацією аорти — в 8 (7%) спостереженнях. Дефект міжшлуночкової перегородки з коарктацією аорти та дефект міжшлуночкової перегородки виявлені у 1 (9%) та 7 (63%) випадках відповідно. Екстракардіальні вади розвитку з 11 синдромних пацієнтів було діагностовано в одному випадку (щілина твердого піднебіння).

Ми спостерігали чотири дитини чоловічої статі із синдромом Кляйнфельтера. ВВС були представлені у одного пацієнта дефектом міжшлуночкової перегородки, у трьох — відкритою артеріальною протокою. Екстракардіальна патологія діагностована у вигляді полікістозу нирок у двох випадках і косоокості — в одному.

Із синдромом Едвардса спостерігалося дві дівчинки. У одній пацієнтки діагностовано подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночка, у другій — дефект міжшлуночкової перегородки. Позасерцева патологія була представлена полікістозом нирок у одній пацієнтки, а у другій хворій екстракардіальна патологія була виявлена під час аутопсії і включала голопрозенцефалію лобової долі, підковоподібну нирку, множинні стенози тонкого кишківника.

До групи пацієнтів із синдромами кількісних перебудов соматичних хромосом (n=4) увійшли діти з наступними синдромами: моносомії 11 хромосом, моносомії 22 хромосом, моносомії 21 хромосом та трисомії 3 хромосом. ВВС були представлені у них дефектом міжшлуночкової перегородки — в двох випадках, загальним артеріальним стовбуром — в одному, стенозом легеневої артерії — в одному. Пацієнти не мали загальних фенотипових особливостей. Ми запідозрили генетичну патологію у них на підставі вираженого дисморфізму та наявності множинних екстракардіальних аномалій розвитку, які включали: мікроцефалію, шизенцефалію, аномалію Денді—Вокера, доліхоцефалію, мікрофтальмію, катаракту, щілину твердого піднебіння, синдактилію II—III пальців та полідактилію стоп, двобічний крипторхізм та мікропеніс.

Таким чином, у групі пацієнтів з хромосомними синдромами було діагностовано 19 варіантів ВВС, серед яких однозначна перевага належала септальним та конотрункальним дефектам. Аналізуючи позасерцеву вроджену патологію у дітей з хромосомними синдромами, можна зазначити, що найбільш поширеними були аномалії скелетно-м'язової, сечовидільної, дихальної систем та головного мозку.

Група пацієнтів з різними нехромосомними синдромами (з моногенними та невідомим типом спадковості) складалася з 93 дітей. У пацієнтів з нехромосомними аномаліями найчастіше діагностували синдроми гетеротаксії — 19 (20%), Холта—Орама — 17 (18%), Нунана — 16 (17%), Гольденхара — 11 (11%), а також синдроми П'єра—Робена — 8 (7%) та по чотири випадки синдромів Корнелії де Ланге (4%), Сміта—Лемлі—Опіца (4%), Кліппеля—Фейля (4%). Також було діагностовано по три випадки VACTER- та один випадок CHARGE-асоціації — (3% та 1% відповідно) і поодинокі випадки синдромів Мартіна—Бела, Пруне—Белла, Секкеля, Аперта, Аарського, Сетре—Чотзена — 6%.

Серед 19 пацієнтів з ВВС і синдромом гетеротаксії було діагностовано переважно (n=14; 73%) лівий ізомеризм. Правий ізомеризм (синдром Івемарка) було виявлено у 5 (27%) випадках. Екстракардіальну патологію було діагностовано у 7 (36%) пацієнтів: бронхолегеневу дисплазію з трахеальними бронхами — у чотирьох дітей, артеріовенозні мальформації головного мозку, сколіоз та косоокість — як монопрояви у поодиноких випадках. У структурі ВВС у пацієнтів із синдромом гетеротаксії діагностували комбінацію різних видів складних аномалій: атріовентрикулярна комунікація — 1 (5,4%), атріовентрикулярна комунікація з коарктацією аорти — 2 (11%), подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночка — 7 (36%), подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночка з частковим аномальним дренажем — 2 (11%), єдиний шлуночок з атрезією легеневої артерії — 5 (26%), єдиний шлуночок серця з тотальним аномальним дренажем легеневої вен — 1 (5,3%), транспозиція магістральних судин з дефектом міжшлуночкової перегородки та атрезією легеневої артерії — 1 (5,3%).

У 17 дітей з синдромом Холта—Орама ВВС були представлені дефектом міжпередсердної перегородки — 8 (47%); коарктацією аорти — 1 (6%); подвійним відходженням магістральних судин від правого шлуночка — 3 (17%); відкритою артеріальною протокою — 1 (6%); єдиним шлуночком серця — 1 (6%); тетрадою Фалло — 1 (6%); дефектом міжшлуночкової перегородки — 2 (12%). Екстракардіальна патологія була діагностована у 5 (29%) пацієнтів, які мали агенезію нирки. У однієї дитини виявили позасерцеві аномалії в двох системах органів — пахову і пупкову киля та агенезію нирки.

З 16 дітей із синдромом Нунана ВВС були представлені стенозом легеневої артерії у 9 (56%) пацієнтів, атріовентрикулярною комунікацією — у 2 (13%), дефектами міжшлуночкової перегородки — у 5 (31%). Позасерцеві вади розвитку було виявлено у 3 (19%) пацієнтів. У однієї дитини було діагностовано двобічну пілоектазію і в однієї дитини — аномалії кісток верхніх кінцівок. Третій пацієнт мав позасерцеві аномалії розвитку в двох системах органів — агенезію нирки та судинні мальформації головного мозку.

Серед ВВС у 8 пацієнтів із синдромом П'єра—Робена септальні дефекти склали 50%, тетрада Фалло і коарктація аорти — по 2 (25%) випадки. Двобічна пахова кила, щілина м'якого піднебіння та щілина м'якого і твердого

піднебіння у 3 (37%) випадках склали супутні аномалії розвитку у цих хворих.

У всіх дітей із синдромом Сміта—Лемлі—Опіца виявлені аномалії розвитку в кількох системах органів: мікроцефалія, аномалія Денді—Вокера, агенезія мозолистого тіла, гідроцефалія, стеноз сечоводів, пахова кила, крипторхізм, мікропеніс, двобічна пахвинно-мошонкова кила, гіпоспадія. У всіх пацієнтів було діагностовано дефект міжшлуночкової перегородки.

З чотирьох пацієнтів із синдромом Корнелії де Ланге екстракардіальну патологію було діагностовано у двох дітей. У першому випадку вона була представлена пахвинно-мошонковою килою. У другому — вродженою патологією сітківки. ВВС у пацієнтів із синдромом Корнелії де Ланге були представлені подвійним відходженням магістральних судин від правого шлуночка у 2 (50%) випадках, тетрадою Фалло — в 1 (25%), дефектом міжшлуночкової перегородки — в 1 (25%).

До групи пацієнтів з ВВС та малопоширеними нехромосомними синдромами (Мартіна—Бела, Пруне—Белла, Секкеля, Аперта, Аарського, Сетре—Чотзена) увійшли шестеро дітей. Екстракардіальну патологію було діагностовано у п'яти пацієнтів, вона включала по одному випадку дистопії нирки, подвоєної нирки, гемангіоми статевих органів, двобічного крипторхізму, катаракти, деформації кісток черепа з асиметрією головного мозку. З усієї групи двох пацієнтів мали позасерцеві аномалії розвитку в двох системах органів. Вроджені вади серця були представлені дефектом міжпередсердної перегородки, дефектом міжшлуночкової перегородки, стенозом легеневої артерії, атрезією легеневої артерії та двома випадками атріовентрикулярної комунікації.

Синдром Гольденхара було встановлено у 11 дітей. Серед ВВС у них було діагностовано ряд простих і складних аномалій: коарктація аорти — у 3 (27%), подвійне відходження магістральних судин від правого шлуночка — у 3 (27%), тетрада Фалло — у 1 (9,5%), дефект міжшлуночкової перегородки — у 3 (27%), вроджена пухлина правого передсердя — у 1 (9,5%). Екстракардіальні вади, такі як агенезія нирки, було діагностовано в одному випадку, абераційна підключична артерія — в одному, стеноз трахеї — у двох випадках.

Ми спостерігали чотирьох дітей із синдромами асоціації природжених вад розвитку. Патологія була представлена в трьох випадках VACTER-асоціацією, в одному — CHARGE-синдромом. Серед екстракардіальних аномалій виявлено атрезію анусу — у трьох випадках, атрезію хоан — в одному, підковоподібну нирку — в одному. З приводу атрезії анусу та хоан діти були прооперовані у періоді новонародженості. ВВС були представлені дефектом міжшлуночкової перегородки у двох дітей та тетрадою Фалло — також у двох.

У чотирьох пацієнтів, прооперованих з приводу ВВС, діагностовано синдром Кліппеля—Фейля з такими позасерцевими вадами: килеподібна грудна клітка III ступеня з аномалією розвитку ребер та туговухістю в одному випадку, аномалії розвитку ребер і шийного відділу хребта та подвоєна нирка — у трьох. ВВС були представлені трьома випадками дефекту міжшлуночкової перегородки та одним — транспозиції магістральних судин з дефектом міжшлуночкової перегородки.

Таким чином, у групі пацієнтів з нехромосомними синдромами було діагностовано 15 варіантів серцевих вад, серед яких переважали складні комбіновані аномалії. Аналізуючи позасерцеву вроджену патологію у цих дітей, можна зазначити, що вона представлена широким спек-

тром аномалій у різних системах організму, найбільш поширені з них — вади сечовивідної системи та ЦНС. Діти із синдромом гетеротаксії не мали загальних зовнішніх специфічних дисморфічних особливостей. Діагностика цієї патології стала можливою з 2007 р. завдяки проведенню в НПМЦДКК КТ- та МРТ-досліджень, які є вкрай необхідними для верифікації діагнозу.

Одна з великих груп спостереження була представлена дітьми із синдромом недиференційованих МВВР — 117 випадків. Пацієнти цієї групи мають недиференційований генетичний синдром, тому діти продовжують спостерігатися лікарем—генетиком. Підставою для обстеження з метою діагностики генетичного синдрому була наявність у всіх пацієнтів високого порогу стигматизації, а 94 (80%) дітей мали екстракардіальні аномалії розвитку. Вони в 42 (45%) випадках включали вади розвитку сечовивідної системи, які склалися з агенезії нирки, підковоподібних нирок, гіпоплазії нирок, уrogenітального синусу, гемангіоми сечового міхура. Вади розвитку дихальної системи спостерігалися в двох випадках (трахеальний бронх та стеноз трахеї). Вади розвитку кістково-м'язової системи зареєстровані у 32 (34%) випадках. До них належали: воронкоподібна грудна клітка, щілина м'якого піднебіння, щілина м'якого і твердого піднебіння, щілина піднебіння і губи, сколіози, куприкова тератома, клино- та метеликоподібні хребці, аномалії пальців (полідактилія, аплазія, подвоєння), вальгусна деформація стоп, пахові і пупкові киля. Вади розвитку очей виявлені у 10 (11%) дітей: мікрофтальм, катаракта, колобома та косоокість. Вади розвитку ШКТ спостерігалися у 5 (5%) пацієнтів із синдромом недиференційованих МВВР: стеноз кишківника, аномалії жовчовивідних шляхів, атрезія стравоходу та незавершений поворот кишківника. Вади розвитку ЦНС виявили у 17 (18%) пацієнтів (аномалія Денді—Вокера, мікроцефалія). В одному випадку було діагностовано адреногенітальний синдром, у двох — вади розвитку слухового апарату. У деяких пацієнтів діагностували поєднання кількох екстракардіальних аномалій, тому загальна кількість виявлених аномалій перевищує кількість хворих. У чотирьох пацієнтів клінічно не було діагностовано екстракардіальних вад розвитку та вони були виявлені під час аутопсії (підковоподібна нирка, аномалії розвитку жовчовивідних протоків, стенози тонкого кишківника, гемангіома сечового міхура). У структурі ВВС пацієнтів з синдромом недиференційованих МВВР перше місце займає складна аномалія — тетрада Фалло, що становить 20% (n=23) усіх спостережень цієї групи. Інші ВВС у цих дітей були представлені дефектом міжпередсердної перегородки — 7 (6%), атріо-вентрикулярною комунікацією — 7 (6%), коарктацією аорти — 16 (13%), коарктацією аорти з дефектом міжшлу-

ночкової перегородки — 7 (6%), подвійним відходженням магістральних судин від правого шлуночка — 7 (6%), переривом дуги аорти — 5 (4%), атрезією легеневої артерії — 5 (4%), відкритою артеріальною протокою — 5 (4%), єдиним шлуночком серця — 2 (2%), тотальним аномальним дренажем легеневих вен — 10 (9%), транспозицією магістральних судин — 7 (6%), загальним артеріальним стовбуром — 1 (1%), дефектом міжшлуночкової перегородки — 12 (10%), стенозом аорти — 2 (2%), аорто-пульмональним вікном — 1 (1%).

Таким чином, структура вроджених вад у дітей із синдромом недиференційованих МВВР була представлена 14 варіантами серцевих аномалій, з яких 39% становили складні комбіновані вади, а найпоширенішою була тетрада Фалло (20%). У 80% випадків вони супроводжувались високим порогом стигматизації та широким спектром складних позасерцевих вад розвитку.

Враховуючи вищезазначене, можна дійти висновку, що анатомо-фізіологічні особливості екстракардіальних аномалій розвитку у пацієнтів з ВВС впливають на безпосередні результати їх хірургічного лікування. Чинниками ризику для розвитку специфічних ускладнень протягом реанімаційного періоду після хірургічної корекції ВВС є синдроми Дауна, мікрodelеції 22q11.2, Нунана, Гольденхара, П'єра—Робена та недиференційовані МВВР, що потребує використання оптимізованих методів інтенсивної терапії.

### Висновки

1. З 618 пацієнтів синдромальними формами ВВС, яким була проведена хірургічна корекція вад серця, питома вага хромосомної патології склала 66%, нехромосомної патології — 15%, недиференційованих МВВР — 19%.

2. Структура ВВС у дітей з генетичними синдромами представлена широким спектром аномалій серця. У структурі екстракардіальних вад розвитку великі аномалії діагностовано у 50% пацієнтів. Найбільш поширеними були аномалії кісткової, сечовидільної, м'язової, центральної нервової систем і ока, статевої системи, дихальної системи, травної та судинної систем.

3. Поліорганна патологія у дітей з ВВС та екстракардіальними аномаліями розвитку зумовлює необхідність комплексного підходу при постановці діагнозу і вимагає застосування специфічних і високотехнологічних методів дослідження, а також залучення вузьких медичних фахівців (генетиків, радіологів та ін.). Урахування усіх анатомо-фізіологічних особливостей екстракардіальних вад є важливою передумовою ефективного хірургічного лікування ВВС у цих пацієнтів, що дозволяє спрогнозувати, попередити та зменшити кількість виникнення ускладнень у післяопераційному періоді.

### ЛІТЕРАТУРА

1. Книшов Г. В. Стан і перспективи кардіохірургії в Україні / Г. В. Книшов // Серцево-судинна хірургія : щорічн. наук. пр. Ас. серцево-судинних хірургів України. — К., 2003. — Вип. 11. — С. 3—10.
2. A population-based study of extra-cardiac anomalies in children with congenital cardiac malformations / Leif Eskedal, Petter Hagemo, Anne Eskild [et al.] // *Cardiol. Young.* — 2004. — Vol. 14. — P. 600—607.
3. Cassidy Suzanne B. Management of Genetic Syndromes / Suzanne B. Cassidy, Judith E. Allanson. — 2nd ed. — New Jersey : John Wiley & Sons, Inc., 2004.
4. Congenital heart defect with associated malformations in children / M. Wojtalik, W. Mrowczynska, J. Henschke [et al.] // *J. Ped. Surg.* — 2005. — Vol. 40. — P. 1675—1680.
5. Genetics of congenital heart diseases in syndromic and non-syndromic атрезія легеневої артерії: new advances and clinical implications / G. Piacentini, C. Digilib, A. Sarkozyc // *J. Cardiovasc. Med.* — 2007. — Vol. 8. — № 1. — P. 311—312.
6. Manning N. Genetics of cardiological disorders / N. Manning // *Semin. in Fetal & Neonatal Medicine.* — 2005. — Vol. 10. — P. 259—269.
7. Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents: Including the Fetus and Young Adults / ed. Hugh Allen. — 7th ed. — 2008.
8. Prevalence of Congenital Heart Defects in Metropolitan Atlanta, 1998—2005 / M. D. Reller, M. J. Strickland, T. Riehle-Colarusso [et al.] // *J. Pediatr.* — 2008. — Vol. 153, № 6. — P. 807—813.
9. Syndromes: Rapid Recognition and Perioperative Implications / Bruno Bissonnette, Igor Luginbuehl, Bruno Marciniak, Bernard Dalens — N. Y. : McGraw-Hill Professional, 2006. — 900.

### СТРУКТУРА ВРОЖДЕННЫХ АНОМАЛИЙ РАЗВИТИЯ У ДЕТЕЙ, ПРООПЕРИРОВАННЫХ ПО ПОВОДУ ВРОЖДЕННЫХ ПОРОКОВ СЕРДЦА

*Р.В. Калашникова, Н.Н. Руденко, А.Н. Романюк, В.А. Галаган, И.Н. Емец*

ГУ «Научно-практический медицинский центр детской кардиологии и кардиохирургии МЗ Украины», г. Киев  
Национальная академия последиplomного образования им. П.Л. Шупика, г. Киев, Украина

**Цель:** проанализировать структуру врожденных аномалий развития у прооперированных по поводу ВПС детей и определить удельный вес синдромальных форм ВПС.

**Пациенты и методы.** Группа исследования состояла из 618 (8%) пациентов с экстракардиальными аномалиями развития, которым была проведена хирургическая коррекция ВПС. В соответствии с типом генетического синдрома было выделено три группы больных: с хромосомными синдромами (n=408; 66%), с нехромосомными синдромами (n=93; 15%) и с синдромом недифференцированных множественных врожденных пороков развития (n=117; 19%).

**Результаты.** Большие экстракардиальные пороки развития имели 57% пациентов. В группе с хромосомными синдромами диагностировано 19 вариантов ВПС, а наиболее распространенными внесердечными аномалиями были пороки скелетно-мышечной, мочевыделительной, дыхательной систем и головного мозга. Пациенты с нехромосомными синдромами (моногенными и с неуточненным типом наследования) имели 15 вариантов ВПС, среди которых преобладали сложные комбинированные аномалии, наиболее распространенными внесердечными аномалиями были пороки мочевыделительной системы и ЦНС. Структура врожденных пороков у детей с синдромом недифференцированных множественных врожденных пороков развития была представлена 14 вариантами сердечных аномалий (из которых 39% составили сложные комбинированные пороки, а наиболее распространенными была тетрада Фалло — 20%); высоким порогом стигматизации и широким спектром сложных внесердечных пороков в 80% случаев.

**Выводы.** Полиорганная патология у детей с ВПС и экстракардиальными аномалиями развития обуславливает необходимость комплексного подхода при постановке диагноза и требует применения специфических и высокотехнологических методов исследования, а также привлечения узких медицинских специалистов (генетиков, радиологов и др.). Учет всех анатомо-физиологических особенностей экстракардиальных пороков является важной предпосылкой эффективного хирургического лечения ВПС у этих пациентов, что позволяет спрогнозировать, предупредить и уменьшить частоту осложнений в послеоперационном периоде.

**Ключевые слова:** экстракардиальные аномалии развития, врожденный порок сердца, генетические синдромы.

### STRUCTURE OF CONGENITAL DEVELOPMENT ABNORMALITIES IN OPERATED FOR CONGENITAL HEART DISEASES CHILDREN

*R.V. Kalashnikova, N.N. Rudenko, A.N. Romaniuk, V.A. Galagan, I.N. Emets*

SI «The Scientific and Practical Medical Center of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery of the Ministry of Health of Ukraine», Kiev  
P.L. Shupik National Academy of Postgraduate Education, Kiev, Ukraine

**Objective:** To analyze the structure of congenital anomalies development in operated children with CHD and to determine the proportion of syndromic forms of CHD.

**Patients and methods.** The study group consisted of 618 (8 %) patients with extracardiac development abnormalities who underwent surgical correction of CHD. In accordance with the type of genetic syndrome were found three groups of patients: with chromosomal syndromes (n = 408, 66 %), with non-chromosomal syndromes (n = 93, 15 %) with undifferentiated multiple congenital development syndromes (n = 117, 19%).

**Results.** Large extracardiac development malformations had 57 % of patients. In the group with chromosomal syndromes diagnosed 19 variants of CHD and the most ubiquitous extracardiac anomalies were musculoskeletal, urinary, respiratory systems and brain malformations. Patients with non-chromosomal syndromes ( monogenic and with the unclear type of inheritance) had 15 variants of CHD among which prevailed complex combined anomalies, the most ubiquitous extracardiac abnormalities were malformations of the urinary system and the central nervous system. Structure of congenital malformations in children with undifferentiated multiple congenital development syndromes was presented by 14 variants of cardiac abnormalities (39 % of which were complicated combined defects and the most ubiquitous was tetralogy of Fallot - 20%); by the high threshold of stigma and a broad spectrum of complex extracardiac malformations in 80 % of cases.

**Conclusions.** Multiorgan pathology in children with CHD and extracardiac development abnormalities stipulate the necessity of the complex approach during the diagnosis and require the use of specific and high-tech research methods and attracting narrow medical specialists (geneticists, radiologists, etc.). Accounting for all the anatomical and physiological characteristics of noncardiac defects is an important prerequisite for effective surgical treatment of CHD in these patients, which allows to predict, prevent and reduce the incidence of complications in the postoperative period.

**Key words:** extracardiac development malformations, congenital heart disease, genetic syndromes.

### Сведения об авторах:

**Калашникова Руслана Васильевна** — врач-анестезиолог, зав. отделением реанимации ГУ «Научно-практический медицинский центр детской кардиологии и кардиохирургии МЗ Украины». Адрес: г. Киев, ул. Черновола, 28/1; тел. (044) 284-03-11.

**Руденко Надежда Николаевна** — д. мед. н., проф., зам. директора по науке ГУ «Научно-практический медицинский центр детской кардиологии и кардиохирургии МЗ Украины». Адрес: г. Киев, ул. Черновола, 28/1; тел. (044) 284-03-11.

**Романюк Александр Николаевич** — к.мед.н., хирург ГУ «Научно-практический медицинский центр детской кардиологии и кардиохирургии МЗ Украины». Адрес: г. Киев, ул. Черновола, 28/1; тел. (044) 284-03-11.

**Емец Илья Николаевич** — д. мед. н., директор ГУ «Научно-практический медицинский центр детской кардиологии и кардиохирургии МЗ Украины». Адрес: г. Киев, ул. Черновола, 28/1; тел. (044) 284-03-11.

Статья поступила в редакцию 22.08.2013 г.