

DOI: <https://doi.org/10.15690/pf.v17i2.2101>Е.И. Науменко^{1,2}, В.Г. Ануфриева¹, И.А. Гришуткина²¹ Мордовский республиканский клинический перинатальный центр, Саранск, Российская Федерация² Медицинский институт ФГБОУ ВО «Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарёва», Саранск, Российская Федерация

Опухоль сердца у новорожденного как маркер туберозного склероза: клинический случай

Контактная информация:

Науменко Елена Ивановна, кандидат медицинских наук, доцент кафедры педиатрии медицинского института ФГБОУ ВО «Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарёва»

Адрес: 430000, Саранск, ул. Ульянова, д. 26а, тел.: +7 (8342) 35-30-02, e-mail: ei-naumenko@yandex.ru

Статья поступила: 12.04.2020 г., принята к печати: 28.04.2020 г.

Обоснование. Наиболее часто встречающейся опухолью сердца у детей является рабдомиома. В раннем периоде новорожденности ее частота составляет 58,3%. Рабдомиома с высокой частотой (50–86% случаев) сочетается с туберозным склерозом и является его диагностическим маркером. **Описание клинического случая.**

В статье представлено клиническое наблюдение за новорожденным от матери с отягощенным акушерско-гинекологическим анамнезом, сахарным диабетом 1-го типа, никотиновой зависимостью. Пренатально на сроке 31 нед выявлены множественные объемные образования в сердце ребенка. При осмотре: грубый систолический шум над областью сердца, на коже по всей поверхности тела визуализируются фиброзные узелки диаметром 1–5 мм белого цвета, плотные при пальпации. Эхокардиографически определяются множественные фиксированные округлые образования в полости левого желудочка размером 7,9 × 4,1 мм, в выходном тракте левого желудочка у основания аорты — 9,3 × 4,8 мм, в полости правого желудочка — 4,3 × 3,2 мм, в полости правого предсердия — 5,1 × 5,0 мм. По результатам суточного мониторинга патологическая активность проводящей системы сердца представлена одиночными наджелудочковыми и желудочковыми экстрасистолами.

Заключение. Дети с рабдомиомой сердца, выявленной пренатально, являются угрожаемыми по туберозному склерозу, поэтому нуждаются в комплексном динамическом наблюдении и генетическом обследовании.

Ключевые слова: опухоль сердца, объемное образование, рабдомиома, туберозный склероз, клинический случай

(Для цитирования: Науменко Е.И., Ануфриева В.Г., Гришуткина И.А. Опухоль сердца у новорожденного как маркер туберозного склероза: клинический случай. *Педиатрическая фармакология*. 2020; 17 (2): 148–151. doi: [org/10.15690/pf.v17i2.2101](https://doi.org/10.15690/pf.v17i2.2101))

148

Elena I. Naumenko^{1,2}, Valeria G. Anufrieva¹, Irina A. Grishutkina²¹ Mordovian Republican Clinical Perinatal Center, Saransk, Russian Federation² Medicine Institute of N.P. Ogarev Mordovia State University, Saransk, Russian Federation

Cardiac Tumor in Newborn as the Marker of Tuberous Sclerosis: Clinical Case

Background. The most common cardiac tumor in children is rhabdomyoma. Its frequency is 58.3% in the early neonatal period. Rhabdomyoma is associated with tuberous sclerosis pretty often (50–86% of all cases) and it is its diagnostic marker. **Clinical case description.** This article presents case study of the newborn from the mother with burdened obstetric and gynecological anamnesis, type 1 diabetes, nicotine addiction. Multiple mass lesions were revealed in the child's heart on the 31st week of gestation. On examination: systolic murmur over the heart region, fibrous nodules on the skin all over the body up to 1–5 mm in diameter, indurated on palpation. Diagnosed echocardiographically: multiple attached, round masses were revealed in the cavity of left ventricle of 7.9×4.1 mm in size, in outflow track of left ventricle (near the aortic root) — 9.3×4.8 mm, in the cavity of right ventricle — 4.3×3.2 mm, in the cavity of right auricle — 5.1×5.0 mm. Pathologic activity of cardiac conduction system was presented only by single supra-ventricular and ventricular extrasystoles due to the results of 24-hour monitoring. **Conclusion.** Children with cardiac rhabdomyoma diagnosed in prenatal period are threatened by tuberous sclerosis, thus, complex dynamic observation and molecular genetic testing is needed.

Key words: cardiac tumor, mass lesion, rhabdomyoma, tuberous sclerosis, clinical case

(For citation: Naumenko Elena I., Anufrieva Valeria G., Grishutkina Irina A. Cardiac Tumor in Newborn as the Marker of Tuberous Sclerosis: Clinical Case. *Pediatricheskaya farmakologiya* — *Pediatric pharmacology*. 2020; 17 (2): 148–151. doi: [org/10.15690/pf.v17i2.2101](https://doi.org/10.15690/pf.v17i2.2101))

ОБОСНОВАНИЕ

Опухоли сердца относят к редкой патологии детского возраста. Наиболее часто встречающейся опухолью сердца у детей является рабдомиома [1–5]. В раннем периоде новорожденности ее частота составляет 58,3 %, у детей старшего возраста — 39,3 % [2, 4]. Данную опухоль можно выявить уже с 16–20-й нед беременности с помощью метода эхокардиографии [1–3, 5]. В 50–90 % случаев она представлена множественными узлами [1, 5]. С высокой частотой (50–86 % случаев) сочетается с туберозным склерозом, являясь диагностическим маркером заболевания [1–5], в то время как у 30–60% больных туберозным склерозом выявляются рабдомиомы сердца [1, 4, 5]. Туберозный склероз — наследственное заболевание, отличающееся широким спектром клинических проявлений и прогрессирующим течением, которое приводит к сокращению продолжительности жизни и инвалидизации пациентов [6].

После рождения клинические проявления рабдомиомы могут быть различными и варьируют от бессимптомного течения (или их отсутствия до зрелого возраста) до тяжелых форм, приводящих к летальному исходу, что определяется размером опухоли, ее множественностью, локализацией, степенью выпухания в полости сердца и сосудов, обструкцией клапанов [5]. Интрамуральный рост определяет нарушения ритма и проводимости. Миомы, расположенные внутри полости, обуславливают обструкцию выводных трактов или приточных отделов сердца [1, 3, 7]. Гемодинамические нарушения при множественных небольших рабдомиомах не возникают, но у большинства детей обнаруживаются различные аномалии проводящей системы сердца, в частности синдром Вольфа–Паркинсона–Уайта, а также нарушения ритма (суправентрикулярная тахикардия, желудочковая экстрасистолия и др.) [7].

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР

О пациенте

Мальчик Б.И. родился 15.10.2019 г. на сроке 32–33 нед от матери с отягощенным акушерско-гинекологическим анамнезом, сахарным диабетом 1-го типа, никотиновой зависимостью. Пренатально первый и второй скрининг женщина не проходила. На третьем скрининге, на сроке 31 нед, эхокардиографически выявлены изменения в миокарде у ребенка — множественные объемные образования. Изменений в эндокарде и перикарде нет. Сердце 4-камерное. Магистральные сосуды, атрио-вентрикулярные клапаны расположены нормально. На пренатальном консилиуме принято решение: наблюдение за состоянием ребенка после рождения, проведение динамической эхокардиографии, консультация кардиолога и кардиохирурга, а также направление ребенка в Федеральный центр сердечно-сосудистой хирургии (г. Пенза; далее ФЦ ССХ) для уточнения диагноза и дальнейшей тактики ведения ребенка.

Роды путем кесарева сечения по поводу абсолютного маловодия. Ребенок родился с массой 2230 г и длиной тела 46 см.

Физикальная диагностика

При первичном осмотре: кожные покровы багрово-цианотичные. На коже всей поверхности тела визуализируются фиброзные узелки диаметром 1–5 мм белого цвета, плотные при пальпации. Снижение мышечного тонуса, быстрое угасание физиологических рефлексов новорожденного. Респираторный дистресс-синдром: дыхание с участием вспомогательной мускулатуры —

втяжение гаррисоновой борозды, межреберий на вдохе. Частота дыхания 80/мин. Проведена интубация трахеи, эндотрахеально болюсно введен Куросурф в дозе 100 мг/кг. Над областью сердца аускультативно грубый систолический шум, частота сердечных сокращений 150 уд./мин. Оценка по шкале APGAR 6/7 баллов. После рождения мальчику проведено обследование. Результаты эхокардиографии: левое предсердие в диастолу 9,6 мм, правое предсердие в диастолу 12,0 мм, правый желудочек в диастолу 9,0 мм; левый желудочек: конечный диастолический размер 15,0 мм, конечный систолический размер 9,8 мм, конечный диастолический объем 6,0 мл, конечный систолический объем 2,0 мл, ударный объем 4,0 мл. Фракция изгнания 68%. Межжелудочковая перегородка в диастолу 4,5 мм. Межпредсердная перегородка: открытое овальное окно 2,5 мм, сброс слева направо. Среднее давление в легочной артерии 35 мм рт.ст. Дополнительные особенности: открытый артериальный проток 2,3 мм, сброс слева направо. Определяются множественные фиксированные округлые образования: в полости левого желудочка 7,9 × 4,1 мм (рис. 1), в выходном тракте левого желудочка у основания аорты 9,3 × 4,8 мм (рис. 2), в полости правого желудочка

Рис. 1. Множественные фиксированные округлые образования в полости левого желудочка

Fig. 1. Multiple attached round mass lesions in the cavity of left ventricle

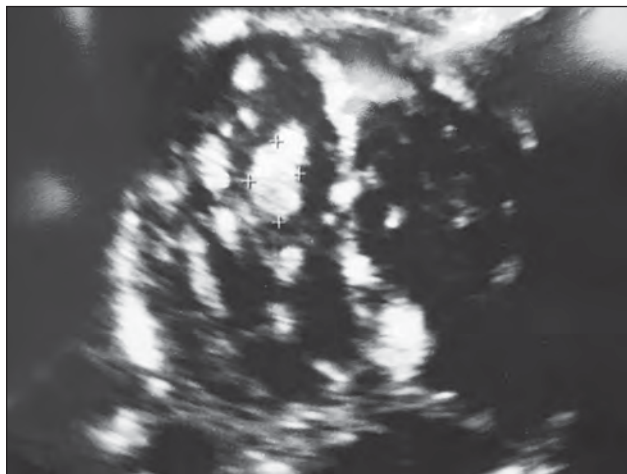


Рис. 2. Объемное образование в выходном тракте левого желудочка у основания аорты

Fig. 2. Mass lesion in the outflow track of left ventricle and in aortic root



Рис. 3. Объемное образование в полости правого желудочка

Fig. 3. Mass lesion in the cavity of right ventricle

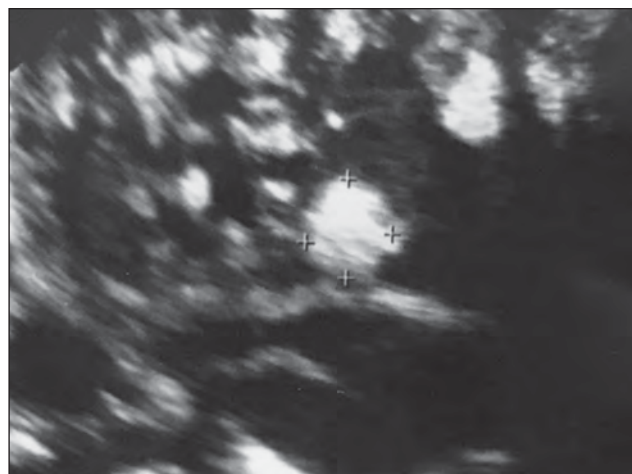
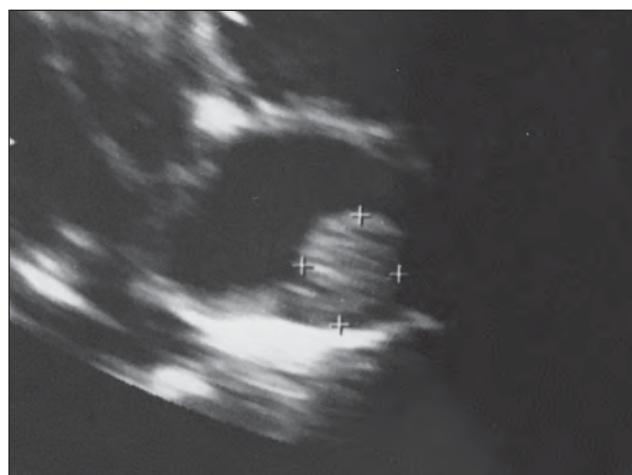


Рис. 4. Объемное образование в полости правого предсердия

Fig. 4. Mass lesion in the cavity of right auricle



4,3 × 3,2 мм (рис. 3), в полости правого предсердия 5,1 × 5,0 мм (рис. 4).

На электрокардиограмме: синусовый ритм с частотой сердечных сокращений 158–136 уд./мин; нарушение процессов реполяризации по заднедиафрагмальной стенке левого желудочка. По результатам суточного мониторирования патологическая активность проводящей системы сердца представлена 7 одиночными наджелудочковыми и 4 одиночными желудочковыми экстрасистолами.

По данным ультразвукового исследования органов брюшной полости и почек: объемные образования не визуализируются. При проведении нейросонографии имеются УЗ-признаки незрелости структур головного мозга. Во время динамического наблюдения в отделении патологии новорожденных ребенок был консультирован генетиком, неврологом, детским кардиологом и кардиохирургом.

Выставлены диагнозы: «Множественные образования в полостях сердца: в полости левого желудочка, у основания аорты, в полости правого желудочка и правого предсердия. Рабдомиома? Туберозный склероз? Функционирующий открытый артериальный проток. Умеренная неонатальная легочная гипертензия. Респираторный дистресс-синдром».

Динамика и исходы

После выписки мальчик направлен в ФЦ ССХ для уточнения диагноза и определения дальнейшей тактики ведения.

ОБСУЖДЕНИЕ

Нельзя исключить, что наличие у матери отягощенного акушерско-гинекологического анамнеза, сахарного диабета и никотиновой зависимости повлияло на развитие имеющейся симптоматики у ребенка при рождении. Наличие грубого систолического шума указывает на обструкцию выводного тракта левого желудочка опухолью, препятствующей кровотоку.

Наличие множественных опухолевидных образований в сердце, являющихся одним из основных критериев туберозного склероза [2, 5], позволило заподозрить данное заболевание. Для уточнения диагноза необходимо проводить компьютерную или магнитно-резонансную томографию, которые дают возможность выявить туберсы в головном мозге [1]. Подтвержденная патогенная мутация *TSC1* или *TSC2* является главнейшим критерием, достаточным для постановки диагноза туберозного склероза [6].

Наследственный анамнез по туберозному склерозу уточнить не удалось. Однако, поскольку туберозный склероз имеет аутосомно-доминантный тип наследования [1, 6], то даже при отсутствии сведений в семейном анамнезе о наследственной отягощенности по данной патологии мы можем предполагать, что у ближайших родственников ребенка тоже имеются признаки этого заболевания и требуется их обследование.

По результатам наблюдения И.В. Харенко и Д.К. Волосникова, у двух пациенток — И. (10 дней жизни) и Л. (8 дней жизни) — пренатально была обнаружена рабдомиома сердца. В ходе динамического наблюдения у девочки И. в возрасте 2 мес появились фокальные приступы судорог до 4–5 эпизодов в сут, участки депигментации на коже, были обнаружены аналогичные изменения на коже у двоюродной сестры мамы ребенка, что явилось причиной дальнейшего обследования и постановки диагноза туберозного склероза. В возрасте 6 мес, по данным эхокардиографии, отмечено сохранение лишь одного объемного образования. У девочки Л. туберозный склероз манифестировал в возрасте 3 мес, когда появились единичные депигментированные пятна на коже. При проведении эхокардиографии были выявлены новые объемные образования небольших размеров [4].

Таким образом, рабдомиома сердца явилась первым признаком туберозного склероза, которая была обнаружена еще в антенатальном периоде. Но в первом случае опухоль при небольших своих размерах после рождения частично подверглась спонтанной регрессии, а в другом — прогрессировала с появлением дополнительных новообразований [4].

По данным Г.Э. Сухаревой, изучение постнатального катамнеза у 11 детей с рабдомиомой сердца в ходе туберозного склероза показало уменьшение размеров и исчезновение опухоли по мере роста ребенка. В то же время симптомы туберозного склероза с поражением нервной системы становились доминирующими [1].

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Дети с рабдомиомой сердца, выявленной пренатально, угрожаемы по развитию туберозного склероза, поэтому нуждаются в комплексном динамическом наблюдении для своевременного выявления новообра-

зований других локализаций с помощью компьютерной или магнитно-резонансной томографии, а также в генетическом обследовании и соответствующем обследовании родственников.

ВКЛАД АВТОРОВ

И.А. Гришуткина — разработка дизайна исследования, сбор данных, анализ научного материала, анализ полученных данных, обзор публикаций по теме статьи, подготовка списка литературы, написание текста, составление резюме.

Е.И. Наumenко — разработка дизайна исследования, сбор данных, анализ научного материала, анализ полученных данных, обзор публикаций по теме статьи, подготовка списка литературы, написание текста, составление резюме, научная редакция статьи.

В.Г. Ануфриева — сбор данных, анализ научного материала.

AUTHORS' CONTRIBUTION

Grishutkina I.A. — development of study design, data collection, analysis of scientific materials and gathered data, literature review on the topic, references preparation, writing, resume preparation.

Naumenko E.I. — development of study design, data collection, analysis of scientific materials and gathered data, literature review on the topic, references preparation, writing, resume preparation, scientific edit.

Anufrieva V.G. — data collection, analysis of scientific materials.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Сухарева Г.Э. Опухоли сердца у детей — редкая врожденная патология сердечно-сосудистой системы (Часть I) // *Здоровье ребенка*. — 2012. — №6. — С.189–197. [Sukhareva G E. Cardiac tumors in children — rare congenital pathology of cardiovascular system (Part I). *Child's health*. 2012;(6):189–197. (In Russ).]
2. Бордюгова Е.В., Дубовая А.В., Бурка А.А., и др. Рабдомиома сердца у детей // *Здоровье ребенка*. — 2012. — №2. — С.62–66. [Bordugova E V, Dubovaya A V, Burka A A, et al. Cardiac rhabdomyoma in children. *Child's health*. 2012;(2):62–66. (In Russ).]
3. Черненко Ю.В., Позгалева Н.В., Панина О.С. Клиническое наблюдение: приступ пароксизмальной тахикардии у новорожденного с множественными рабдомиомами сердца // *Саратовский научно-медицинский журнал*. — 2016. — Т.12. — №1. — С.45–48. [Chernenkov YuV, Pozgaleva NV, Panina OS. Clinical case: paroxysmal tachycardia attack in a newborn with multiple heart rhabdomyomas. *Saratov journal of medical scientific research*. 2016;12(1):45–48. (In Russ).]
4. Харенко И.В., Волосников Д.К. Ультразвуковая картинка опухолей сердца у детей в периоды новорожденности и грудного возраста // *Ультразвуковая и функциональная диагностика*. — 2005. — №4. — С.97–101. [Kharenko IV, Volosnikov DK. Ul'trazvukovaya kartinka opukholei serdtsa u detei v period y novo-

ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ

От родителя пациента получено письменное добровольное информированное согласие на публикацию описания клинического случая (дата подписания 12.04.2020).

INFORMED CONSENT

Parents has signed written voluntary informed consent on publication of the clinical case description (signed on 12.04.2020).

ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Отсутствует.

FINANCING SOURCE

Not specified.

КОНФЛИКТ ИНТЕРЕСОВ

Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

CONFLICT OF INTERESTS

The authors of the article confirmed the absence of a conflict of interest, which must be reported.

ORCID

Е.И. Наumenко

<https://orcid.org/0000-0002-5332-8240>

И.А. Гришуткина

<http://orcid.org/0000-0003-1445-7960>

Е.В. Ануфриева

<http://orcid.org/0000-0003-2727-2412>

rozhdennosti i grudnogo vozrasta. *Ultrasound&functional diagnostics*. 2005;4:97–101. (In Russ).]

5. Прохорова В.С., Кривцова Е.И., Шелаева Е.В., и др. Рабдомиома сердца у плода: особенности перинатальной диагностики и ведения // *Ультразвуковая и функциональная диагностика*. — 2013. — №4. — С.80–86. [Prokhorova VS, Krivtsova EI, Shelaeva EV, et al. Fetal cardiac rhabdomyoma: perinatal diagnosis and management. *Ultrasound & functional diagnostics*. 2013;(4):80–86. (In Russ).]

6. Дорофеева М.Ю., Белоусова Е.Д., Пивоварова А.М., и др. Первые результаты функционирования Регистра больных туберозным склерозом // *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. — 2015. — Т.60. — №5. — С. 113–120. [Dorofeeva MYu, Belousova ED, Pivovarova AM, et al. The first results of tuberous sclerosis registry. *Rossiiskii vestnik perinatologii i pediatrii*. 2015;60(5):113–120. (In Russ).]

7. Бокерия Л.А., Бокерия О.Л., Рубцов П.П., и др. Опыт лечения рабдомиомы сердца в сочетании с нарушениями ритма у детей // *Анналы аритмологии*. — 2014. — Т.11. — №4. — С.204–212. [Bokeriya LA, Bokeriya OL, Rubtsov PP, et al. Experience of treatment of heart rhabdomyomas in combination with various arrhythmias and conduction disorders. *Annals of arrhythmology*. 2014;11(4):204–212. (In Russ).] doi: 10.15275/annaritm.2014.4.3.