



В. В. Семёнов
(V. V. Semyonov)

УДК 340.62:616

ВНЕЗАПНАЯ СЕРДЕЧНАЯ СМЕРТЬ ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОМ НАРУШЕНИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ

(SUDDEN CARDIAC DEATH IN HERITABLE
DISORDER OF CONNECTIVE TISSUE)



Л. Н. Гришенкова
(L. N. Grishenkova)

В данной статье приведен случай из экспертной практики, связанный с внезапной смертью подростка, которая наступила в течение нескольких минут после появления первых симптомов. При жизни у данного подростка имели место клинические проявления наследственных нарушений соединительной ткани. Авторы отмечают, что имеющиеся трудности распознавания наследственных нарушений соединительной ткани связаны с многообразной клинической симптоматикой, полиорганностью поражения, отсутствием четких диагностических критериев, а также недостаточной осведомленностью врачей клинического профиля, патологоанатомов и судебно-медицинских экспертов о данной патологии. Низкая информированность врачей о критериях диагностики приводит к тому, что большое количество детей и подростков с наследственными нарушениями соединительной ткани из-за отсутствия комплексного анализа их медицинской информации остаются без диагноза. В результате они не получают необходимых рекомендаций по формированию образа жизни, допустимому уровню физической активности и профессиональной ориентации. Приведенные в статье сведения представляются полезными для судебных экспертов, поскольку подобные случаи могут встречаться в экспертной практике.

Ключевые слова: наследственное нарушение, соединительная ткань, пролапс митрального клапана, нарушения ритма сердца, внезапная смерть, сердечная смерть



О. А. Юдина
(O. A. Yudina)

В соответствии с современными представлениями наследственные нарушения соединительной ткани являются гетерогенной группой заболеваний, которые обусловлены генетическими дефектами синтеза и/или распада белков внеклеточного матрикса либо нарушениями морфогенеза соединительной ткани [1]. Как показывает анализ встречающихся на практике случаев, распознавание наследственных нарушений соединительной ткани затруднено, что обусловлено комплексом причин. Так, например, сложности с выявлением наследственных нарушений соединительной ткани могут быть связаны с их

Семёнов Вячеслав Владимирович, государственный медицинский судебный эксперт управления Государственного комитета судебных экспертиз Республики Беларусь по г. Минску, ассистент кафедры судебной медицины Белорусского государственного медицинского университета (Беларусь, 220116, г. Минск, пр. Дзержинского, 83; тел. +375 17 296 66 60; e-mail: vjach_ws@mail.ru)

Гришенкова Людмила Николаевна, доцент кафедры судебной медицины Белорусского государственного медицинского университета, кандидат медицинских наук (Беларусь, 220116, г. Минск, пр. Дзержинского, 83; тел.: +375 17 296 66 60; e-mail: lgrish@gmail.com)

Юдина Ольга Анатольевна, заведующий патологоанатомическим отделением общей патологии №1 учреждения здравоохранения «Городское клиническое патологоанатомическое бюро», кандидат медицинских наук (Беларусь, 220045, г. Минск, ул. Семашко, 8, корп. 8; тел.: + 375 17 207 44 93; e-mail: o.yudina@inbox.ru)

Semyonov Vyacheslav Vladimirovich, state forensic medical expert of Minsk Division of the State Forensic Examination Committee of the Republic of Belarus, assistant of forensic medicine chair of Belarusian State Medical University (tel.: +375 17 296 66 60, e-mail: vjach_ws@mail.ru)

Grishenkova Liudmila Nikolaevna, assistant professor of forensic medicine chair of Belarusian State Medical University, Ph. D. in Medicine (tel.: +375 17 296 66 60; e-mail: lgrish@gmail.com)

Yudina Olga Anatolievna, head of pathologic anatomic division of general pathology № 1 of institution «City Clinical Pathologic Anatomic Bureau», Ph. D. in Medicine (tel.: + 375 17 207 44 93; e-mail: o.yudina@inbox.ru)

многообразной клинической симптоматикой, полиорганностью поражения и отсутствием четких диагностических критериев. Более того, врачи клинического профиля, патологоанатомы и судебно-медицинские эксперты зачастую недостаточно осведомлены о данной патологии.

Приводим случай внезапной смерти подростка, наступившей в течение нескольких минут после появления первых симптомов.

Из постановления известно, что 27.12.2008 около 02:50 юноша Ш., 17 лет, внезапно умер на глазах у матери.

Со слов матери, она услышала, что сын зовет ее к себе в комнату. Когда она вошла, сын лежал на спине, бледный, вспотевший, вялый, «слабым голосом жаловался на какое-то колочение в груди, затем в течение 1-2 минут стал как-то странно дышать, а затем и вовсе перестал дышать».

При наружном исследовании – труп юноши, длина тела 195 см, астенического телосложения, удовлетворительного питания с отложением подкожного жира по женскому типу. Мышечная система развита ниже среднего.

Голова средней величины, брахикранной формы (широкая, короткая), брови сросшиеся, монголоидный разрез глаз, ушные раковины с упрощенным рисунком завитка, мочки ушных раковин приращены.

Грудная клетка узкая, уплощенная, плечи узкие, конечности и пальцы кистей длинные, тонкие.

Кожный покров бледный, холодный на ощупь. Трупные пятна на задней поверхности шеи, туловища и конечностей, интенсивные, разлитые, синюшно-фиолетового цвета, при надавливании практически не бледнеют. Мышечное окоченение резко выражено в мышцах лица, шеи, туловища и конечностей.

Телесных повреждений при наружном и внутреннем исследовании не обнаружено.

При внутреннем исследовании – внутренняя поверхность кожно-мышечного лоскута и височные мышцы без кровоизлияний. Толщина костей свода черепа на уровне секционного распила 0,3-1,2 см. Твердая мозговая оболочка напряжена, белесовато-серая, в синусах жидкая кровь. Мягкие мозговые оболочки отечные, гладкие, полупрозрачные, с расширенной сетью сосудов, полнокровные. Стенки сосудов основания мозга тонкие, спадаются. Полушария мозга симметричны. Извилины головного мозга уплощены, борозды сглажены. На нижних поверхностях обоих полушарий мозжечка имеется кольцевидное вдавление шириной до 1,5 см на глубину до 1 см. Головной

мозг отечен, на разрезе с различной границей между серым и белым веществом, полушария мозжечка имеют древовидный рисунок, ткань его на разрезах со сглаженной структурой. Желудочки мозга не расширены, содержат прозрачную жидкость.

При внутреннем исследовании подкожно-жировой слой на груди 1,2 см, на животе – 3,0 см.

Внутренние органы расположены правильно; выявляются патологические изменения со стороны правой общей сонной артерии, сердца, тимуса, селезенки и лимфатических узлов.

В месте разделения правой общей сонной артерии на наружную и внутреннюю отмечается циркулярное кровоизлияние пропитывающего характера в ее стенке, распространяющееся на прилежащие мягкие ткани максимальным диаметром 3 см. Внутренняя оболочка аорты желтоватая, гладкая. Ширина развернутой аорты в надклапанном отделе 6,6 см. Сердце размерами 13,5x12x7 см, средне-среднее с преимущественной

В соответствии с современными представлениями наследственные нарушения соединительной ткани являются гетерогенной группой заболеваний, обусловленных генетическими дефектами синтеза и/или распада белков внеклеточного матрикса либо нарушениями морфогенеза соединительной ткани.

гипертрофией левого желудочка, масса 450 г. Наружная оболочка сердца гладкая, прозрачная, блестящая, с малым количеством жира. Полости сердца не расширены, в полостях сердца и крупных сосудов жидкая тем-

но-красная кровь. Трабекулярные мышцы обоих желудочков имеют сложный рисунок. Толщина мышцы левого желудочка сердца 1,7 см, правого – 0,5 см, толщина межжелудочковой перегородки 2,0 см без обструкции выносящего тракта левого желудочка. Желудочковый индекс 0,5. Створочные хорды атриовентрикулярных клапанов правого и левого желудочков прикрепляются по краю створок, последовательно делятся на ряды, не укорочены. Полулунные заслонки клапанов аорты и легочной артерии тонкие, гладкие, прозрачные, эластичные. Митральный клапан многофестончатый, избыточный, с наличием над плоскостью фиброзного кольца парашютообразных выпуклостей, вершиной направленных в левое предсердие, высота которых варьирует от 3 до 5 мм. В левом желудочке имеется одиночная диагональная срединная аномально расположенная хорда с точками прикрепления к верхней трети межжелудочковой перегородки и головке задней папиллярной мышцы. Внутренняя оболочка сердца гладкая, блестящая. Мышца сердца плотноватая, на разрезах темно-красная, однородная. Коронарные артерии имеют устья, расположенные центрально в правом и левом синусах Вальсальвы, анатомически их ход и деление правильные, с левым типом кровоснабжения миокарда. Просвет коронарных

артерий свободен на всем протяжении, интима гладкая.

Вилочковая железа массой 80 г, дряблая. Левая ее доля 7,5x4,0x1,5 см, правая 7,0x4,0x1,0 см, перешеек не определяется. На разрезах ее ткань светло-желтоватая, однородная.

Селезенка 21x15x8 см, массой 430 г, с гладкой капсулой; ткань ее на разрезе сочная, зернистая, темно-красного цвета, дает обильный сок.

Лимфатические узлы всех исследованных групп множественные, до 1 см в диаметре, эластичные, серые.

Исследованы также в полном объеме спинной мозг, органы дыхания, пищеварения, мочеполовой и эндокринной систем.

При аутопсии в соответствии с действующими инструкциями проводился забор крови, внутренних органов, головного и спинного мозга для судебно-гистологического, судебно-биохимического и судебно-химического исследований.

При судебно-гистологическом исследовании установлены изменения в сердечно-сосудистой и нервной системах, тимусе, селезенке.

В сердце – умеренная гипертрофия, атрофия отдельных кардиомиоцитов, отек стромы, слабый липоматоз и межзубчатый кардиосклероз, в коронарных артериях – субинтимальная гиперплазия и кистозный медионекроз. При окраске по Ли – на большом протяжении положительное окрашивание. В правой общей сонной артерии отмечена гиперплазия интимы; в среднем слое – межзубчатое накопление экстрацеллюлярного базофильного матрикса с формированием щелевидных полостей, дегенерация эластических волокон, вокруг – окаймляющее кровоизлияние. При окраске MSB – фибрина нет, плазматическое пропитывание волокон соединительной ткани. При окраске на железо – реакция Перлса отрицательная.

В обоих полушариях мозжечка – полнокровие вен и венул, диапедезные кровоизлияния, отек, местами нарушение ориентации нейронов.

В тимусе – полнокровие сосудов, кровоизлияния в межзубчатых прослойках и внутри долек, слабый межзубчатый липоматоз; в дольках доминирует корковый слой, в мозговом – многочисленные тельца Гассала, одни незрелые, другие с ректическим материалом.

Селезенка – с выраженным полнокровием, гиперплазией фолликулов, выявлен слабый миелиз красной пульпы, немногочисленные молодые гемопозитические элементы.

При световой микроскопии исследованы также щитовидная железа, надпочечники, трахея, легкие, желудок, тонкая кишка, печень, поджелудочная железа, почки, правое яичко – гистологическая структура не нарушена.

При биохимическом исследовании установлен дисбаланс электролитов в миокарде со снижением соотношения $K/Na < 1$: в области верхушки и передней стенки левого желудочка – 0,6, нижней стенки левого желудочка – 0,5, задней сосочковой мышцы – 0,3, межжелудочковой перегородки – 0,4 (в неповрежденном ишемией миокарде соотношение $K/Na > 1$).

При судебно-химическом исследовании крови и внутренних органов получен отрицательный результат.

При ретроспективном анализе истории развития ребенка: наблюдался в поликлинике с рождения. Из листа уточненных диагнозов: болел простудными заболеваниями (ОРВИ, грипп); краснуха, 1994; очаговая пневмония, 1998; пролапс митрального клапана I ст., синдром Вольфа-Паркинсона-Уайта, 2006; вазомоторный ринит, 2007; зоб I ст., болезнь Шейермана-Мау, 2008. ЭКГ, 2006 – 2008, синдром WPW, полная блокада правой ножки пучка Гиса, ишемия в миокарде желудочков. ЭХО-ЭГ, 2008: признаки не постоянного пролапса митрального клапана I ст. (3 мм) с минимальной митральной регургитацией, камеры сердца не расширены, незначительно ускорен артериальный систолический поток, сократительная функция миокарда левого желудочка удовлетворительная.

За 3 дня до смерти Ш. оформил санаторно-курортную карту.

На основании проведенных исследований, с учетом клинико-амнестических данных выставлен следующий судебно-медицинский диагноз:

Основной: Недифференцированная дисплазия соединительной ткани: дисморфогенетический тип сложения: долихостеномия, арахнодактилия, черепно-лицевые дисморфии, синдром Шейермана-Мау (по клиническим данным), гипертрофия миокарда левого желудочка (желудочковый индекс 0,5) с нарушением послойного строения миокарда, множественные малые аномалии сердца: пролапс митрального клапана с регургитацией (по клиническим данным), диагональная срединная аномально расположенная хорда левого желудочка, субинтимальная гиперплазия и кистозный медионекроз коронарных и сонных артерий; нарушение ориентации нейронов в мозжечке. Статус тимико-лимфатикус: масса тимуса 80 г, задержка возрастной инволюции тимуса, гиперплазия селезенки (масса 430 г) и лимфатических узлов.

Сложнения: Сложные нарушения ритма и проводимости: синдром WPW, полная блокада правой ножки пучка Гиса (по клиническим данным). Спонтанная диссекция правой общей сонной артерии. Нарушение электролитного обмена в левом желудочке (снижение соотношения $K/Na < 1$), ишемическое повреждение миокарда

левого желудочка (положительная окраска по Ли). Острая сердечно-сосудистая недостаточность: острое венозное полнокровие внутренних органов. Отек и дислокация головного мозга.

Таким образом, анализ данных медицинской документации Ш. свидетельствовал об имевшихся проявлениях дисплазии соединительной ткани (аритмический, клапанный и торако-диафрагмальный синдромы). Интерес представляет тот факт, что большинство из патологических состояний были установлены на амбулаторном этапе обследования и не носили жизнеугрожающего характера.

В генезе скоропостижной сердечной смерти Ш. заслуживают внимания изменения сердечно-сосудистой системы: помимо диагностированных амбулаторно аритмического и клапанного синдромов при аутопсии были выявлены сосудистый синдром и малые аномалии сердца.

Вероятно, у Ш. во время сна развилась фатальная аритмия, приведшая к внезапной смерти. Триггерную или способствующую роль могла сыграть спонтанная диссекция правой общей сонной артерии.

В заключение полагаем возможным отметить, что, исходя из изученных нами данных клинической и экспертной практики, низкая информированность врачей о критериях диагностики приводит к тому, что большое количество детей и подростков с наследственными нарушениями соединительной ткани из-за отсутствия комплексного анализа их медицинской информации остаются без диагноза и не получают необходимых рекомендаций по формированию образа жизни, допустимому уровню физической активности и профориентации.

В связи с тем, что специфические лабораторные маркеры для большой группы наследственных нарушений соединительной ткани в настоящее время не определены, а молекулярно-генетические исследования малодоступны, приоритетное значение для формирования групп риска по развитию хронической патологии и наступлению внезапной смерти имеет раннее выявление внешних фенотипических признаков наследственных нарушений соединительной ткани и совокупности клинико-функциональных нарушений органов и систем.

Список литературы

1. Диагностика и лечение наследственных и многофакторных нарушений соединительной ткани. Национальные клинические рекомендации. - Минск: Профессиональные издания. - 2015. - 47 с.
2. Земцовский, Э. В. Диспластические фенотипы. Диспластическое сердце. / Э. В. Земцовский. - СПб.: Ольга, 2007. - 80 с.
3. Кадурин, Т. И. Дисплазия соединительной ткани: руководство для врачей / Т. И. Кадурин, В. Н. Горбунова. - СПб.: ЭЛБИ, 2009. - 714 с.
4. Трисветова, Е. Л. Анатомия малых аномалий сердца / Е. Л. Трисветова, О. А. Юдина. - Минск: Белпринт, 2006. - 96 с.

Literature (transliterated)

1. Diagnostika i lechenie nasledstvennyh i mnogofaktornyh narushenij soedinitel'noj tkani. Nacional'nye klinicheskie rekomendacii. - Minsk: Professional'nye izdaniya. - 2015. - 47 s.
2. Zemcovskij, Je. V. Displasticheskie fenotipy. Displasticheskoe serdce. / Je. V. Zemcovskij. - SPb.: Ol'ga, 2007. - 80 s.
3. Kadurina, T. I. Displazija soedinitel'noj tkani: rukovodstvo dlja vrachej / T. I. Kadurina, V. N. Gorbunova. - SPb.: JeLBI, 2009. - 714 s.
4. Trisvetova, E. L. Anatomija malyh anomalij serdca / E. L. Trisvetova, O. A. Judina. - Minsk: Belprint, 2006. - 96 s.

Abstract. Keywords

In the article the case from expert practice is described which involved sudden death of an adult which occurred in several minutes after first symptoms appeared. In the course of life of the adult there were present clinical manifestations of heritable disorder of connective tissue. The authors of the article have demonstrated that hardships in detecting heritable disorder of connective tissue are connected with diverse clinical symptoms, polyorganic damage, absence of clear diagnostic criteria, and also with low level of knowledge of doctors with clinical profile, pathoanatomists and forensic medical experts about this pathology. Low levels of informed knowledge of the doctors on the criteria for diagnostics lead to the situation where majority of kids and adults with heritable disorder of connective tissue are left without the diagnosis because of absence of complex and thorough analysis of their medical information. As a result they do not receive necessary recommendations on development of their life style, allowed level of physical activities and professional orientation. The information described in the article is beneficial for forensic medical experts because similar cases may appear in practice.

Keywords: heritable disorder, connective tissue, mitral valve prolapse, heart rhythm disturbances, sudden death, cardiac death

Дата поступления: 31 мая 2016 г.