

СМЕРТЬ ОТ ГИСТИОЦИТОИДНОЙ КАРДИОМИОПАТИИ В МЛАДЕНЧЕСКОМ ВОЗРАСТЕ: СЛУЧАЙ ИЗ ЭКСПЕРТНОЙ ПРАКТИКИ

Д. М. Коновалов, А. А. Мезенцев

Бюро судебно-медицинской экспертизы Московской области

Аннотация: Представлен случай смерти в младенческом возрасте от редко встречающегося заболевания – гистиоцитоидной кардиомиопатии.

Ключевые слова: гистиоцитоидная кардиомиопатия, смерть в младенческом возрасте

THE CASE OF DEATH OF AN INFANT WITH HYSTIOCYTOID CARDIOMYOPATHY

Kononov D. M., Mezentsev A. A.

Abstract: There is a case of death of an infant with rare cardiac pathology presented.

Keywords: hystiocytoid cardiomyopathy, death in infancy

<http://dx.doi.org/10.19048/2411-8729-2017-3-2-35-36>

Гистиоцитоидная кардиомиопатия (ГКМП) – редкое, генетически детерминированное заболевание сердца в раннем детском возрасте, преимущественно наблюдающееся у девочек младше 2 лет [1–3]. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному признаку. В настоящее время считается, что ГКМП является проявлением патологии митохондрий, что подтверждает ее определение как первичной генетически детерминированной кардиомиопатии [1–3]. Обсуждается вероятность развития болезни при воздействии повреждающих факторов в сроки гестации 5–6 недель, когда особенно активно происходит формирование элементов проводящей системы сердца – закладка синусового и атриовентрикулярного узлов, внутрипредсердных путей, дифференцировка эмбриональных волокон Пуркинье в клетки проводящей системы [2]. Отмечается, что резкое обострение и утяжеление болезни может быть спровоцировано профилактической прививкой, вирусной инфекцией [1].

Морфологически ГКМП характеризуется развитием аномальных клеток Пуркинье – гистиоцитопоподобными пенстыми (онкоцитарными) клетками, в цитоплазме которых содержится большое количество липидов и гликоген, скопления которых преимущественно встречаются по ходу проводящей системы сердца, а также могут располагаться в других отделах сердца, в том числе на створках сердечных клапанов [1–3]. При окраске суданом черным в цитоплазме этих клеток обнаруживаются маленькие гранулы, отсутствующие в нормальных сократительных кардиомиоцитах. Характерно наличие в гистиоцитоидных клетках большого количества деформированных митохондрий, занимающих большую часть клеток и придающих ей специфическую зернистость при световой микроскопии. При электронной микроскопии в гистиоцитоидных клетках обнаруживается много митохондрий причудливой формы с низким содержанием цитохрома b. При иммуногистохимическом исследовании гистиоцитоидные клетки окрашиваются актином, десмином и миоглибином, что свидетельствует об их мышечном происхождении.

Вариантами нарушений сердечного ритма при ГКМП являются синдром Вольфа – Паркинсона – Уайта, желудочковая тахикардия или фибрилляция желудочков, которые приводят к остановке сердца и внезапной сердечной смерти [3]. Иногда ГКМП манифестирует как тяжелая дилатационная кардиомиопатия с выраженной

сердечной недостаточностью, что требует выполнения операций по пересадке сердца в отдельных случаях [5]. У пациентов с ГКМП наблюдаются учащенное сердцебиение, нарушения дыхания (диспноэ, апноэ), расширение вен шеи, аускультативно выслушиваются легочные хрипы, сердечные шумы.

Отсутствие специфической клинической симптоматики резко затрудняет прижизненную диагностику ГКМП, которая фактически сводится к биопсии сердца. Подавляющее большинство случаев, описанных в научной литературе, было диагностировано посмертно. Специфического лечения ГКМП не существует. Наблюдающиеся при ГКМП аритмии и сердечная недостаточность, обусловленная дилатацией сердца, устойчивы к базисной терапии, применяемой в кардиологии.

В практике отдела сложных экспертиз встретился следующий заслуживающий внимания случай смерти ребенка женского пола в раннем младенческом возрасте от ГКМП.

Девочка родилась от третьей беременности, третьих срочных оперативных родов (кесарево сечение). Две первые беременности у матери протекали без осложнений, также завершились операциями кесарева сечения, дети здоровы. Беременность протекала на фоне носительства антител к вирусу гепатита С, угрозы невынашивания беременности. В срок беременности 10 недель мать ребенка перенесла ветряную оспу. Также у нее отмечалась острая респираторная вирусная инфекция в сроке беременности 13 недель. Девочка родилась живой, доношенной, весом 2630 г, ростом 50 см. Оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. В родильном доме были выполнены плановые прививки от туберкулеза и первая прививка от гепатита В.

После выписки из роддома девочка наблюдалась в поликлинике по месту жительства, хорошо прибавляла в весе (в месячном возрасте весила 3800 г). Каких-либо особенностей в развитии девочки не отмечалось, мама ребенка жалоб не предъявляла.

Через месяц после рождения в поликлинике ребенку была выполнена очередная прививка от гепатита В, реакции на которую у ребенка не наблюдалось. 25.09.2014 мать ребенка обратилась к участковому врачу-педиатру с жалобами на внезапно возникший у ребенка без каких-либо очевидных причин приступ в виде остановки дыхания и цианоза носогубного треугольника, который сопровождался выделением пены изо рта. При осмотре

общее состояние ребенка было удовлетворительное, дыхание через нос свободное, при аускультации был установлен добавочный III тон и систолический шум, частота сердечных сокращений была в норме (140 уд./мин).

По направлению участкового педиатра мать с ребенком в тот же день обратились в районную детскую больницу, где девочке была выполнена рентгенография органов грудной клетки. На рентгенограмме отмечалось усиление легочного рисунка в прикорневых отделах по сосудистому типу, а также увеличение сердца в размерах со смещением его влево, сглаженность контуров сердца. От предложенной госпитализации для дальнейшего обследования мать ребенка отказалась, пообещав обратиться в больницу повторно после улаживания бытовых проблем.

Однако вечером следующего дня, со слов мамы, девочка внезапно «вскрикнула, заплакала, затем сделала несколько глубоких вдохов и замолчала, стала резко бледной». Мать доставила ребенка на частном транспорте в районную больницу, но на момент поступления была констатирована смерть девочки.

При патологоанатомическом исследовании трупа девочки было установлено увеличение массы сердца (38 г, при норме (21 ± 5) г [4]), признаки отека легких. При повторном гистологическом исследовании микропрепаратов внутренних органов из трупа ребенка и иммуногистохимическом исследовании микропрепаратов сердца, выполненных в рамках производства комиссионной экспертизы, было обнаружено, что волокна миокарда (сердечной мышцы) дисконкомплексованы за счет наличия пучков и волокон различной длины и ориентации, состоящих из клеток с овальными или круглыми светлыми ядрами, овоидной или вытянутой цитоплазмой, содержащей мелкогранулярные PAS-негативные включения.

◇ Выводы

Обнаруженные патологические изменения однозначно были квалифицированы как соответствующие редкой форме

патологии сердца – гистиоцитозной кардиомиопатии. Изменения в легких носили вторичный характер и были обусловлены нарушением кровообращения вследствие первичной патологии сердца.

Смерть ребенка последовала от острой сердечной недостаточности, морфологически подтвержденной отеком легких и головного мозга. Прижизненное установление правильного диагноза – имевшегося у ребенка крайне редкого заболевания сердца – представляло большие объективные трудности и требовало специальных познаний в области заболеваний сердца у детей раннего возраста.

◇ ЛИТЕРАТУРА

1. Брегель Л.В., Белозеров Ю.М., Оглоблина М.Л., Голубев С.С., Земченко О.А., Павленок К.Н., Антошкина Е.П., Бочкарева А.К., Поподько Т.Н. Гистиоцитозная кардиомиопатия у младенца // Кардиология. – 2012. – № 7. – Т. 52. – С. 93–96.
2. Кантемирова М.Г., Коровина О.А., Новикова Ю.Ю., Пролягина Е.А., Семенова Л.П., Орлова Н.В., Цукерман В.С., Овсянников Д.Ю., Талалаев А.Г. Гистиоцитозная кардиомиопатия: обзор литературы и клиническое наблюдение // Трудный пациент. – 2015. – № 1–2, Т. 13. – С. 45–47 (2015).
3. Finsterer J. Histiocytoid cardiomyopathy – a mitochondrial disorder // Clin. Cardiol. – 2008. – 31, 5, 225–227.
4. Finkbeiner W.E., Ursell P.C., Davis R.L. Autopsy Pathology. Philadelphia: Churchill Livingstone. – 2004. – p. 391.
5. Siehr S.L., Bernstein D., Yeh J., Berry G.J., Rosenthal D.N., Hollander S.A. Orthotopic heart transplantation in two infants with histiocytoid cardiomyopathy and left ventricular non-compaction // Pediatric transplantation. – 2013. – 17, 165–167.

Для корреспонденции

КОНОВАЛОВ Дмитрий Михайлович – к.м.н., заведующий патологоанатомическим отделением Федерального научно-клинического центра детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Дмитрия Рогачева; 117997, Москва, ул. Саморы Машела, 1; +7(495) 287-65-70 • dmk_nadf@mail.ru

МЕЗЕНЦЕВ Александр Анатольевич – к.м.н., судебно-медицинский эксперт отдела сложных экспертиз ГБУЗ МО «Бюро СМЭ»; 111401, Москва, ул. 1-я Владимирская, д. 33, корп. 1; +7(495) 672-87-09 • mezencev@sudmedmo.ru

■ Конфликт интересов отсутствует.