

АНЕВРИЗМА И РАССЛОЕНИЕ ГРУДНОГО ОТДЕЛА АОРТЫ, ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ХРОМОСОМНЫМИ АНОМАЛИЯМИ И НАСЛЕДСТВЕННЫМИ СИНДРОМАМИ

Корякин Егор Сергеевич

студент, Пермский Государственный Медицинский Университет им. ак. Е.А. Вагнера РФ, г. Пермь

Брацун Анастасия Дмитриевна

студент, Пермский Государственный Медицинский Университет им. ак. Е.А. Вагнера РФ, г. Пермь

Аннотация. Аорта является главным сосудом нашего тела, с помощью которого кровь разносится по всему организму. Любые патологические изменения в её структуре вызывают серьезные последствия и могут приводить к летальному исходу. В данной статье кратко описаны синдромы, вызывающие аневризмы и расслоения грудной аорты, обусловленные хромосомными мутациями.

Ключевые слова: аневризма аорты, аневризмы и расслоения грудной аорты, генетические заболевания аорты.

Синдром Тернера

В основе синдрома Тернера лежит частичная или полная моносомия X хромосомы (кариотип 45X0). [2] У женщин, имеющих данное заболевание, отмечается низкорослость, различные врожденные сердечные дефекты, аномалии аорты, а также метаболические и гормональные изменения, ведущие к ожирению, нарушению толерантности к глюкозе, гиперлипидемии и дисфункции яичников. Артериальная гипертензия и выраженные различия уровней артериального давления между верхними и нижними конечностями могут быть обусловлены коарктацией аорты, которая диагностируется в 12 % случаев. Двустворчатый аортальный клапан выявляется у 30 % пациентов, аномалии сердечно-сосудистой анатомии — в 75 % случаев. [1] Может наблюдаться расширение магистральных сосудов, в частности, аорты, плечевых и сонных артерий. Аневризматическое поражение наиболее часто встречаются у корня аорты. [2] Тактика ведения при синдроме Тернера в основном зависит от данных визуализирующих методов (ТТ ЭхоКГ и МРТ грудного отдела), а также определяется категорией кардиоваскулярного риска. Следует проводить ТТ ЭхоКГ каждые 3–5 лет пациентам низкого риска, МРТ грудного отдела каждые 3–5 лет у пациентов среднего риска, в то время как при наличии высокого риска необходимо выполнение МРТ ежегодно или каждые 6 месяцев. [1]

Синдром Марфана

Синдром Марфана является наиболее частым наследственным заболеванием соединительной ткани. Передающийся аутосомно-доминантно, синдром Марфана связан с мутациями гена *FBN1* [3], который кодирует фибриллин-1. Последний является основным компонентом изолированных или эластин-ассоциированных микрофибрилл. [1] Наиболее частыми осложнениями синдрома со стороны ССС является:

- Аневризма аорты;
- Расхождение слоев аорты
- Пролапс митрального клапана [2]

Синдром Элерса-Данлоса тип IV

Синдром Элерса-Данлоса тип IV (EDS IV) является редким системным заболеванием соединительной ткани с аутосомно-доминантным типом наследования, которое вызвано мутацией гена COL3A1 [3], кодирующего образование проколлагена III типа. Заболевание может поражать все отделы сосудистой системы и сердца, часто формируются веретенообразные аневризмы. Сосудистые осложнения преимущественно развиваются в крупных и средних артериях, с вовлечением грудного и абдоминального отделов аорты. Использование хирургических методов лечения ограничено в связи с риском потенциально фатальных осложнений вследствие повышенной хрупкости тканей, склонности к кровотечениям и нарушения заживления ран при наличии синдрома EDS IV. [1]

Синдром Лойеса—Дитца

Впервые описанный в 2005 г. синдром Лойеса—Дитца (СЛД) является аутосомно-доминантным синдромом, объединяющим триаду симптомов — извитость артерий и аневризмы артериальной системы, гипертелоризм и расщепление небного язычка. В некоторых формах СЛД демонстрирует сильное перекрытие с EDS IV типа. СЛД возникает при мутациях в любом из генов, кодирующих рецепторы к TGF- β I или II типов. Наиболее часто экстремальные клинические проявления и осложнения наблюдаются у детей с видимыми черепно-лицевыми изменениями (волчья пасть, краниосиностоз, ретрогнатия, расходящееся косоглазие и экзофтальм), связанными с более серьезными поражениями аорты. Агрессивное хирургическое лечение аневризм у пациентов с СЛД ассоциировано с относительно низкой вероятностью осложнений в отсутствие ломкости тканей.

Следует отметить, что мутации в гене *TGFBR2* наблюдаются также у больных с фенотипом Марфана [3], у которых нет черепно-лицевых аномалий или широко распространенной и агрессивной артериопатии, имеющейся при СЛД. [2]

Синдром артериальной извитости

Синдром артериальной извитости (САИ) является очень редким аутосомно-рецессивным заболеванием, связанным с мутациями в гене *SLC2A10*, который кодирует факультативный транспортер глюкозы GLUT10 [3]. САИ характеризуется артериальной извитостью, удлинением, стенозом и аневризмой крупных и средних артерий. Также может наблюдаться локальный стеноз легочной артерии и аорты. У пациентов имеются измененные черты лица, а также различные более общие признаки поражения соединительной ткани кожи (мягкая, высокорастяжимая кожа) и скелета (арахнодактилия, деформация груди, гипермобильность суставов и контрактуры) подобные тем, которые наблюдаются при синдроме Марфана. [2]

Необходимо проведение исходной визуализации всего сосудистого русла на протяжении, после чего дальнейшая тактика зависит от степени прогрессирования поражения, а также семейного анамнеза в отношении наследственных заболеваний соединительной ткани. [1]

Синдром комбинации аневризмы аорты и остеоартрита

Комбинация аневризмы аорты и остеоартрита является недавно установленным синдромом, характеризующимся аутосомно-доминантным типом наследования, и сопровождающимся формированием диссекции восходящего отдела аорты. Заболевание ассоциируется с мутацией гена *SMAD3* [3], который кодирует внутриклеточный механизм передачи сигнала β -трансформирующего фактора роста. Диагноз основывается на клинической картине и выявлении мутации гена *SMAD3*. В настоящее время нет единого мнения по тактике ведения пациентов. Может быть полезным назначение β -блокаторов, так как они продемонстрировали свою эффективность при синдроме Марфана и Лойса-Дитца, где наблюдаются схожие патологические изменения в аорте. [1]

Несиндромные семейные расслоения и АГА

У большинства пациентов с аневризмой и расслоением грудной аорты (АРГА) отсутствует известный генетический синдром. У этих больных семейный анамнез с патологией у родственников первой линии встречается с частотой до 19%. Эффекты мутаций в следующих новых генах нсАРГА были идентифицированы следующим образом:

- мутации в *MYH11*, кодирующем тяжелую цепь миозина, образующуюся в ГМК, ассоциированы с АРГА и открытым артериальным протоком;
- мутации в *ACTA2*, кодирующем ГМК-специфичный альфа-актин, встречаются у больных с АРГА, имеющих ишемическую болезнь сердца, инсульты и болезнь моя-моя;
- мутации в *MYLK*, кодирующем киназу легкой цепи миозина, приводят к РА с незначительным расширением аорты или без такового;
- мутации в *TGFβ2*, кодирующем TGF-β 2-го типа, проявляются АРГА с некоторым подобием симптомов при синдроме Марфана для кожных и скелетных проявлений;
- мутации в *PRKG1*, кодирующем PKG I, цГМФ-зависимую протеинкиназу типа I, которая управляет расслаблением ГМК, проявляется аневризмами аорты и острыми расслоениями у относительно молодых лиц.

Выявленные молекулярные аспекты нсАРГА и генетические дефекты синдромных форм в настоящее время обеспечивают более раннее выявление признаков, инициирующих АРГА, связанных с наличием дефекта соединительной ткани, сниженного образования TGF-бета фактора или нарушенной сократимости ГМК. [2]

Вывод. Аневризма аорты является очень распространенной патологией и занимает 2-ое место по встречаемости после атеросклеротического поражения. Диагностика и выявление данной патологии на ранних стадиях является одной из приоритетных целей сосудистой хирургии.

Список литературы:

1. Рекомендации ЕОК по диагностике и лечению заболеваний аорты // esc pocket guidelines. – 2014 – с. 38-40.
2. Рекомендации по диагностике и лечению заболеваний аорты // кардиология и сердечно-сосудистая хирургия. – 2018 – с. 37-40.
3. Наднациональные (международные) рекомендации по наследуемым аневризмам и расслоениям грудной аорты//медицинский вестник северного Кавказа. – 2018 – с. 224-230