

DOI 10.25789/YMJ.2025.92.33

УДК 616.12

Я.А. Мунхалова, С.И. Туманова, В.М. Аргунова,
Л.И. Семенова, В.Б. Егорова, Т.Е. Бурцева, С.Н. Алексеева,
А-У.А. Новикова

РЕДКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗА С РАБДОМИОМОЙ СЕРДЦА У НОВОРОЖДЕННОГО

В статье представлен редкий случай туберозного склероза с рабдомиомой сердца у новорожденного. Рабдомиома – это доброкачественная опухоль в полости сердца, которая образуется из эмбриональных мышечных клеток, с высокой частотой сочетается с туберозным склерозом (ТС) и является его диагностическим маркером. Пренатально данное заболевание не обнаружено; постнатально у ребенка выявлен шум сердца, в последующие дни появились участки десквамации по всему телу, больше на спине, паховой области, на ногах. Диагноз в данном случае поставлен на основании эхокардиографии. Для определения дальнейшей тактики ведения ребенка проведена телемедицинская консультация с Федеральным центром сердечно-сосудистой хирургии (г. Хабаровск), диагноз подтвержден. Показано срочно-плановое оперативное лечение.

Ключевые слова: рабдомиома сердца, туберозный склероз, опухоли сердца, новорожденный

ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова» (677027, г. Якутск, ул. Кулаковского, 36); **МУНХАЛОВА Яна Афанасьевна** – к.м.н., зав. кафедрой педиатрии и детской хирургии Медицинского института ORCID: 0000-0002-9657-5612, tokmacheva@mail.ru; **ЕГОРОВА Вера Борисовна** – к.м.н., доцент Медицинского института, ORCID: 0000-0003-3051-5251, veraborisovna@yandex.ru; **НОВИКОВА Анна-Умсууря Александровна** – ординатор по специальности 31.08.19 «Педиатрия», annaumsuura@mail.ru; **ГАУ РС(Я) «Республиканская больница №1 – Национальный центр медицины имени М.Е. Николаева»** (677008, г. Якутск, Сергея Галактионова, 4); **ТУМАНОВА Сахаяна Игоревна** – зав. отделением патологии новорожденных и недоношенных детей №2, miss.tumashkina@mail.ru; **СЕМЕНОВА Людмила Ивановна** – врач-неонатолог, semenovali@mail.ru; **АРГУНОВА Вера Маична** – врач-ревматолог ГАУ РС (Я) «РБ№1-НЦМ им. М.Е. Николаева», главный внештатный ревматолог Дальневосточного федерального округа, cardiorevmatologsakha@mail.ru; **БУРЦЕВА Татьяна Егоровна** – д.м.н., проф. Медицинского института ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова», в.н.с.-руковод. лаб. ФГБНУ «Якутский научный центр комплексных медицинских проблем» (677000, г. Якутск, ул. Ярославского, 6/3), ORCID: 0000-0002-5490-2072, bourtsevat@yandex.ru;

АЛЕКСЕЕВА Саргылана Николаевна – к.м.н., зам. директора Перинатального центра ГАУ РС(Я) «РБ№1 – НЦМ им. М.Е. Николаева», доцент Медицинского института ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова», ORCID: 0000-0002-0550-9397, sargylanao@mail.ru;

This article presents a rare case of tuberous sclerosis with cardiac rhabdomyoma in a newborn. Rhabdomyoma is a benign tumor in the heart cavity, arising from embryonic muscle cells, and is frequently associated with tuberous sclerosis (TS), serving as its diagnostic marker. The disease was not detected prenatally. Postnatally, the infant was found to have a heart murmur; within days depigmented patches appeared all over the body, predominantly on the back, groin area, and legs. The diagnosis was established based on echocardiography. To determine further management tactics, a telemedicine consultation was conducted with the Federal Center for Cardiovascular Surgery in Khabarovsk, and the diagnosis was confirmed. Urgent planned surgical intervention was indicated.

Keywords: cardiac rhabdomyoma, tuberous sclerosis, cardiac tumors, newborn

Для цитирования: Мунхалова Я.А., Туманова С.И., Аргунова В.М., Семенова Л.И., Егорова В.Б., Бурцева Т.Е., Алексеева С.Н., Новикова А-У.А. Редкий клинический случай туберозного склероза с рабдомиомой сердца у новорожденного. Якутский медицинский журнал, 2025; 92(4): 148-150. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2025.92.33>

Введение. Наиболее частой доброкачественной опухолью сердца у детей является рабдомиома. В 50% опухоль имеет внутриполостную локализацию, 30% случаев – поражает миокард и крайне редко может быть выявлена на клапанах сердца [3]. Клиническая картина рабдомиомы вариабельна и зависит от локализации, размеров опухоли, вовлечения в патологический процесс проводящей системы сердца и может проявляться как бессимптомным течение, а также явиться результатом случайной находки, так и приводить к летальному исходу в перинатальном периоде [4]. Рабдомиома с высокой частотой (50–86% случаев) сочетается с туберозным склерозом (ТС) и является его диагностическим маркером [4]. ТС (болезнь Прингла-Бурневилля, эпилойя) – это аутосомно-доминантное заболевание, фенотипически проявляется в виде доброкачественных

гамартом в различных органах и системах. Определена распространенность: от 1:6 000 до 1:10 000 в различных популяциях [2, 6]. Причина ТС мутации в 9 и 16 хромосоме (в участке 34 длинного плеча 9-й хромосомы (ТС 1-го типа – TSC1), в участке 13 короткого плеча 16-й хромосомы (ТС 2-го типа – TSC2)) [1, 2, 7, 8].

В статье представлен клинический пример ребенка с рабдомиомой сердца при туберозном склерозе.

Цель: описание редкого клинического случая ребенка с рабдомиомой сердца при туберозном склерозе.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинской карты стационарного больного отделения патологии новорожденных и недоношенных детей №2 (ОПННД №2) ГАУ РС(Я) «Республиканская больница №1 – Национальный центр медицины имени М.Е. Николаева» (ГАУ РС(Я) «РБ№1-НЦМ»).

Клинический случай. Новорожденный ребенок, девочка, поступил в ГАУ РС(Я) «РБ№1-НЦМ» ОПННД №2 на 6-е сутки жизни.

Из акушерского анамнеза матери известно, что она с 7-8 недель беременности наблюдалась в женской консультации. Ребенок от 4-й беременности, которая протекала в I половине с угрозой выкидыша, краевое предлежание плаценты, ретрохориальная гематома, получала стационарное лечение по месту жительства. Во II половине – анемия 1-й степени, лечилась амбулаторно.

Результаты пренатального скрининга: I скрининг – беременность 12 недель, краевое предлежание хориона, ретрохориальная гематома; II скрининг – беременность 22 недели 4 дня; III скрининг – не прошла.

Роды III на сроке 40 недель, в затылочном предлежании. Вес при рождении – 3896 г, длина тела – 57 см, окружность головы – 37 см, окружность груди – 37 см. Оценка по шкале Apgar составила 8/9 баллов. Состояние при рождении оценивалось как условно удовлетворительное. Был выявлен грубый дующий шум во всех точках сердца. Реанимационных мероприятий не проводилось.

В Центральной районной больнице проведено исследование: ОАК и биохимия крови без особенностей; КОС не сделан. По УЗИ органов брюшной полости, рентгену органов грудной клетки патологии не выявлено, ЭХОКГ не проведено по причине отсутствия оборудования.

При поступлении в ОПННД №2: кожные покровы розовые, с шелушением, имеются единичные округлые участки депигментации диаметром 1,0 мм на задней поверхности туловища и ягодицах (рис.1).



Рис. 1. Участки депигментации на коже

Тоны сердца ритмичные, приглушенные, систолический шум средней интенсивности во всех точках. В последующие дни пятна распространились

по всему телу, больше на спине, паховой области, на ногах множественные единичные образования беловатого цвета, как участки депигментации, без гиперемии.

По общему анализу крови, биохимии крови, КОС, ИФА, ПЦР на ВУИ, инфекции, коагулограмме, общему анализу мочи без особенностей. Инstrumentально: НСГ, УЗИ ОБП, УЗИ ТБС, ЭЭГ, РКТ ОБП, МРТ ГМ патологии не выявлено.

В ходе клинико-инструментального обследования были выявлены следующие изменения:

- Рентген органов грудной клетки: Врожденный порок сердца. Легочная гипертензия. Гиперволемия по малому кругу кровообращения. Тимомегалия 3-й степени.

- ЭКГ: Нарушение внутрижелудочковой проводимости. Усилены потенциалы правого желудочка (ПЖ). Нарушение процессов реполяризации.

- ЭХО-КГ: Дополнительные образования в полостях левого желудочка (ЛЖ), ПЖ с обструкцией входного отдела ЛЖ и входного отдела ПЖ (вероятно, рабдомиомы). Открытое овальное окно (0,34 см). Регургитация на трикуспидальном клапане 1-й степени. Расширение ПЖ. Фракция выброса 74,2% (рис.2).

- ХМ ЭКГ: Исходные нарушения процессов реполяризации желудочков. ЭКГ признаки увеличения ПЖ.

- Компьютерная томография сердца с контрастированием: Дополнитель-

ные структуры в области выходных отделов ЛЖ и ПЖ. Малые участки уплотнений по типу матового стекла в дорзальных сегментах легких, вероятно зоны гиповентиляции. Тимомегалия 3-й степени. Узел в правой доле щитовидной железы.

- Повыщены показатели кардиомаркеров КФК-МБ 29,05 ед/л, тропонин высокочувствительный 35,200 нг/л и онкомаркер АФП 24590,60 МЕ/мл.

Ребенок был проконсультирован кардиологом, дерматовенерологом, генетиком, офтальмологом и неврологом. У ребенка наличие 2 больших признаков ТС: депигментация кожи и рабдомиома сердца.

Для определения дальнейшей тактики лечения была проведена консультация с Федеральным центром. По решению телемедицинского консилиума с Федеральным центром сердечно-сосудистой хирургии г. Хабаровск, пациенту показано оперативное лечение в объеме: удаления опухолевидных образований сердца.

На 8-е сутки жизни, учитывая повышенный риск летального исхода на фоне обструкции, консилиумом решен перевод ребенка под наблюдение в условиях ОАРИТН. За время наблюдения в ОАРИТН ребенок находился без респираторной поддержки, переведен в профильное отделение ОПННД №2 для дальнейшей предоперационной подготовки.

За время пребывания в отделении ребенок находился на свободном грудном вскармливании, получал консервативное лечение.

На 13-е сутки жизни ребенок в стабильном состоянии переведен в Федеральный центр сердечно-сосудистой хирургии г. Хабаровск для дальнейшего оперативного лечения с диагнозом: Множественные врожденные пороки развития. Доброкачественное новообразование сердца. Рабдомиомы (в полостях ЛЖ (0,7 x 0,9 см), ПЖ (0,7 x 0,8 x 1,1 см) и (0,4 x 0,4 см) с обструкцией ВОЛЖ и входного отдела ПЖ. ООО 0,34 см. НКО. Туберозный склероз. Узел в правой доле щитовидной железы. Анетодермия неуточненная.

Заключение. Представленное наблюдение демонстрирует возможности ранней диагностики и своевременной хирургической коррекции рабдомиомы сердца в раннем детском возрасте. Ранняя диагностика и хирургическая коррекция улучшают прогноз. Рабдомиома сердца у новорожденных требует мультидисциплинарного подхода (кардиолог, кардиохирург, генетик). Тактика зависит от размеров



Рис.2. Образования в полостях левого и правого желудочков сердца

опухоли, наличия симптомов и ассоциации с ТС.

В последние годы в литературе описаны единичные случаи пренатальной диагностики рабдомиомы сердца. Так, при ультразвуковом исследовании плода в 21 неделю гестации в области правого и левого желудочков сердца у новорожденного установлены объемные образования. При гистопатологическом исследовании выявлены «клетки-пауки». При молекулярно-генетическом исследовании выявлен патогенный вариант в гене TSC2 [5].

Таким образом, ранняя диагностика рабдомиомы сердца возможна в перинатальном периоде с использованием возможностей пренатальной ультразвуковой диагностики и молекулярно-генетических исследований.

Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Литература

- Болезнь Бурневилля — Прингла: клинический случай из практики детского невролога / Р.Г. Гамирова, О.В. Князева, А.Р. Гадиева [и др.] // Практическая медицина, 2017. Т.1, №1. С.157-161.
- Bourneville — Pringle disease: a clinical case report from pediatric neurologist practice / R.G. Gamirova, O.V. Knyazeva, A.R. Gadieva [et al.] // Practical Medicine, 2017. Vol. 1. No. 1 P.157-161.
- Дорофеева М.Ю., Белоусова Е.Д., Пивоварова А.М. Рекомендации по диагностике и лечению туберозного склероза // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова, 2014;114(3): 58-74.
- Dorofeeva M.Y., Belousova E.D., Pivovarova A.M Recommendations for the diagnosis and treatment of tuberous sclerosis S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry, 2014. P.58-74.
- Множественные рабдомиомы сердца у новорожденного (клинический случай) / Н.В. Позгалёва, А.А. Борисова, Е.В. Быкова [и др.] // Бюллетень медицинских Интернет-конференций, 2016, Т.6, №б. С.1226-1228.
- Multiple rhabdomyomas of the heart in a newborn (a clinical case)/ N.V. Pozgaleva, A.A. Borisova, E.V. Bykova [et al.] //Bulletin of medical Internet conferences, 2016. Vol.6. No. 6. P. 1226-1228.
- Науменко Е.И., Ануфриева В.Г., Гришуткина И.А. Опухоль сердца у новорожденного как маркер туберозного склероза: клинический случай // Педиатрическая фармакология, 2020. Т.17, №2. С.148-151. DOI: 10.15690/pf.v17i2.2101.
- Naumenko E.I., Anufrieva V.G., Grishutkina I.A. Cardiac Tumor in Newborn as the Marker of Tuberous Sclerosis: Clinical Case. Pediatric Pharmacology, 2020. Vol. 17, No. 2. P.148-151 doi.org/10.15690/pf.v17i2.2101.
- Новикова И.В., Венчикова Н.А., Гусина А.А. Случай рабдомиомы сердца у плода, обусловленный мутацией в гене TSC2 // Современные перинатальные медицинские технологии в решении проблем демографической безопасности, 2022. № 15.- С. 564-568.
- Novikova I.V., Venchikova N.A., Gusina A.A. Fetal cardiac rhabdomyomas associated with mutation in the TSC2 gene: presentation of a case // Modern Perinatal Medical Technologies in Solving Demographic Security Problems, 2022, No. 15. P. 564-568.
- Туберозный склероз. Особенности клинического течения у детей раннего возраста / Р.Р. Шиляев, Е.В. Харитонова, Е.Б. Копилова [и др.] // Вестник Ивановской медицинской академии, 2010. Т.15, №1. С.51-57.
- Tuberous sclerosis: peculiarities of clinical course in children of early age / R.R. Shilyaev, E.V. Kharitonova, E.B. Kopilova // Bulletin of the Ivanovo Medical Academy, 2010. Vol. 15, No. 1, P. 51-57.
- Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по диагностике и лечению туберозного склероза у детей / Подг. М.Ю. Дорофеева, Е.Д. Белоусова, А.М. Пивоварова. СПб, 04.06.2013 (дата обращения: 10.10.2025).
- Federal clinical guidelines (protocols) for the diagnosis and treatment of tuberous sclerosis in children / M.Y. Dorofeeva, E.D. Belousova, A.M. Pivovarova. St. Petersburg, 04.06.2013.
- Northrup H, Aronow ME, Bebin EM, et al. Updated international tuberous sclerosis complex diagnostic criteria and surveillance and management recommendations. Pediatr Neurol 123:50-66, 2021. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2021.07.011.

М.С. Саввина, В.М. Аргунова, М.В. Афонская, М.П. Слободчикова, Я.А. Мунхалова

ТРОМБОЗ ВЕН НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ У РЕБЕНКА 13 ЛЕТ

В статье представлен клинический случай тромбоза вен нижних конечностей у ребенка 13 лет, возникшего на фоне постковидного синдрома (ИФА SARS-CoV2 от 18.09.2024 – 5000 BAU/ml). Начало болезни острое – повышение температуры тела до 38 °C, боли в животе. Проведена диагностическая лапароскопия: апоплексия правого яичника, кистозно измененные яичники, спаечная болезнь, анемия (гемоглобин – 75 г/l, головокружение, слабость). До этого был диагностирован аутоиммунный тиреоидит. На 6-й день после лапароскопии повышение температуры до 39,2 °C, появились боли в ногах – подколенных ямках и голенях. По данным лабораторного обследования выявили повышение всех маркеров воспаления (CRP, Д-димера, ферритина). Методом ультразвуковой визуализации выявлен окклюзивный тромбоз суральных вен обеих нижних конечностей. В качестве лечения получала низкомолекулярный гепарин, затем пероральные антикоагулянты (риваксобан), аспирин, диклофенак. В результате подобранный адекватной терапии отмечается положительная динамика.

Ключевые слова: тромбоз, тромбоэмболия, коронавирус, дети, сосуды, вены

The article presents a clinical case of lower extremity vein thrombosis in a 13-year-old child, which occurred against the background of postcovid syndrome. Onset of the disease acute fever up to 38 °C, abdominal pain. Diagnostic laparoscopy performed in the central district hospital. Diagnosis: right ovarian apoplexy, cystic ovaries, adhesions, anemia (hemoglobin - 75 g/l, dizziness, weakness). Prior to that autoimmune thyroiditis was diagnosed. On the 6th day after laparoscopy, fever up to 39,2 °C, pain in the popliteal pits and lower legs appeared. Laboratory data showed an increase in all inflammatory markers (CRP, D-dimer, ferritin). Ultrasound imaging revealed occlusive thrombosis of the sural veins of both lower extremities. The patient received low molecular weight heparin, anticoagulants, aspirin, diclofenac as treatment. As a result of the adequately selected therapy, positive dynamics are noted.

Keywords: thrombosis, thromboembolia, COVID-19, children, vasculars, veins

Для цитирования: Веденников А.А., Межонов Е.М. Клинический случай синдрома Фредерика: полная трехпучковая блокада на фоне фибрилляции предсердий. Якутский медицинский журнал, 2025; 92(4): 150-152. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2025.92.34>

САВВИНА Майя Семеновна – к.м.н., с.н.с. ЯНЦ КМП (677000, г. Якутск, ул. Ярославского, 6/4), maya_savvina@mail.ru; **АРГУНОВА Вера Майчна** – врач-ревматолог ГАУ РС(Я) «РБ №1-НЦМ им. М.Е. Николаева», гл. внештатный ревматолог ДВФО, cardiorevmatologsakha@mail.ru (677019, Сергеяхское шоссе, 4); **АФОНСКАЯ Марина Викторовна** – врач-ревматолог ГАУ РС(Я) «РБ №1-НЦМ им. М.Е. Николаева», главный внештатный ревматолог РС(Я); **СЛОБОДЧИКОВА Майя Павловна** – преподаватель СПбГПМУ (194100, г. Санкт-Петербург, ул. Литовская, 2); **МУНХАЛОВА Яна Афанасьевна** – к.м.н., зав. кафедрой Медицинского института СВФУ им. М.К. Аммосова (677000, г. Якутск, ул. Белинского, 58).