



Випадок із практики

УДК 616.12-007.2+613.95+616-071+616-08

ЦИМБАЛИСТА О.А.¹, ФОМЕНКО Н.М.¹, МЕЛЬНИК Т.М.², ШУСТАКЕВИЧ О.Д.²,
ЦАРУК Л.Я.², ПІЛЕЦЬКА Л.І.², РАБІЙ Є.І.², ГОЙНАЛЬ М.О.¹, МОРОЗ М.Д.², СУШКО І.В.²

¹ДВНЗ «Івано-Франківський національний медичний університет»

²Обласна дитяча клінічна лікарня, м. Івано-Франківськ

СИНДРОМ ХОЛТ — ОРАМА

Резюме. Наведено випадок синдрому Холт — Орама у дитини 1 року 4 міс.: гіпоплазія правої кисті, часткова синдактилія 2, 3, 4-го пальців, дефект міжпередсердної перегородки. Неодноразово дитина лікувалась із приводу наростання серцевої недостатності, рецидивуючої пневмонії застійно-бактеріального генезу. Остання госпіталізація зумовлена клінікою правобічного отоанtritуту, ускладненого субпериостальним абсцесом скроневої кістки. Гістологічно — туберкульоз скроневої кістки.

Ключові слова: діти, вади розвитку, діагностика, терапія.

Синдром Холт — Орама виділений у самостійну нозологічну одиницю в 1960 р. М. Holt, S. Oram, які описали поєднання вад розвитку кистей та серця в декількох поколіннях однієї родини [1–3]. Деякі автори використовують назву синдрому за основними складовими, тобто синдром «рука — серце». У літературі описано більше ніж 200 спостережень захворювання. Названа поєднана вада розвитку кистей та серця зумовлена автосомно-домінантним геном із повною пенетрантністю та варіабельною експресивністю. Більшість випадків є сімейними, хлопчики та дівчатка уражаються з однаковою частотою. Патогенез синдрому до кінця не ясний, деякі автори [3, 4] припускають вплив мутагенного гену, що одночасно порушує нормальне диференціювання серця і верхніх кінцівок. Відомо, що воно відбувається приблизно в один і той же час. Вади верхніх кінцівок є постійною ознакою синдрому, при цьому спектр аномалій вельми різноманітний: від фокомелії до мінімальних аномалій, що виявляються тільки рентгенологічно. Найбільш характерними є гіпоплазія та дигіталізація першого пальця кисті, яке у двох третин хворих поєднується з гіпоплазією, синдактилією інших пальців, деколи олігодактилією. У переважній кількості пацієнтів виявляються крім цього гіпоплазія кісток зап'ястя та передпліч, у рідких випадках відмічаються дефекти кісток плечового пояса, ребер, хребта [3–5]. Підтвердженням значної варіабельності патологічного гену слугують випадки, коли у хворих ураження кінцівок є єдиною ознакою синдрому, однак у них народжувались діти з повною клінічною картиною синдрому Холт — Орама. Уроджені вади серця при даному захворюванні спостерігаються у

85 % випадків серед хворих. Найбільш характерними є дефекти міжпередсердної перегородки вторинного типу. Рідше зустрічаються дефекти міжшлуночкової перегородки та аномалії клапанів та судин. З огляду на наведені літературні дані описання клінічного випадку, що спостерігався нами, є цікавим.

Дитина Т.Л. (дівчинка), 27.06.2006 р.н. (1 рік 4 міс.), надійшла в пульмонологічне відділення зі скаргами мами на високу гарячку, задишку, різку в'ялість, судомну готовність, кашель, знижений апетит. З анамнезу: дівчинка народилась від першої вагітності, що перебігала з гестозом другої половини, загрозою переривання. Пологи передчасні (35–36 тижнів гестації), дівчинка народилась з ознаками ЗВУР (диспластичний варіант), масою тіла 2500 г, оцінкою за Апгар 5–6 балів. Надалі дитина неодноразово лікувалась стаціонарно в ОДКЛ із приводу повторних пневмоній у поєднанні з патологією серцево-судинної системи, консультувана в науково-практичному медичному центрі дитячої кардіології та кардіохірургії МОЗ України. Питання хірургічної корекції вади серця відстрочено у зв'язку зі складною супутньою патологією. Неодноразово лікувалась із приводу судомного синдрому.

При надходженні в ОДКЛ стан дуже тяжкий, тяжкість зумовлена інфекційним токсикозом, дихальною (II ст.) та серцево-судинною недостатністю (НК ІА), у свідомості, в'яла, висока гарячка (до 39–40 °С), судомна готовність. Фенотип дитини: гіпостатура: вага — 8,2 кг, ріст — 71 см, тобто масо-ростові показники виходили за межі третього центиля. Мармуровий малюнок шкіри, акроціаноз. Тургор тканин знижений. Участь допоміжних м'язів в акті дихання.

Гідроцефальна конфігурація голови, велике тім'ячко розміром 1,0 x 1,5, гіпертелоризм, нерізко виражений епікант, широко розставлені очі, широке перенісся, готичне піднебіння, коротка шия, права кисть гіпоплазована, особливо перший палець із наявною частковою синдактилією 2, 3, 4-го пальців. При аускультатії в легенях прослуховувались різнокаліберні вологі хрипи з двох сторін по всіх легеневи́х полях. При перкусії над легеньми чергування ділянок вкорочення перкуторного звуку з тимпанітом. Задихка в спокої (ЧД 40–46/хв). Границі серцевої тупості поширені вліво (ліва межа — по передній аксиллярній лінії). Тони серця ослаблені, прослуховується систолічний шум на верхівці, точці Боткіна, що проводиться в аксиллярну ділянку, середньої інтенсивності, відмічається схильність до тахікардії. Живіт м'який, печінка виступає з-під краю реберної дуги на 3 см, край гладкий, еластичний, не болючий. Нижній полюс селезінки пальпується по краю реберної дуги, гладкий, еластичний, не болючий. Функція кишечника не порушена. Пастозність гомілок, міжлопаточного простору. Сечовипускання вільне, діурез достатній.

Результати дослідження

Ехокардіоскопія (з доплер-приставкою): поширені камери серця: лівий шлуночок 3,6 см (норма — $3,0 \pm 0,4$), правий шлуночок 1,9 см (норма — $1,2 \pm 0,3$), легенева артерія 2,1 см (норма — $1,7 \pm 0,3$). Сумарна скоротливість знижена, фракція вигнання — 45 % (норма 55–70 %). Клапани серця: мітральний — регургітація +, аортальний — норма, тристулковий — регургітація +, клапан легеневої артерії — регургітація +. Тиск у легеневій артерії — 52 мм рт.ст. Листки перикарда не змінені. Хід магістральних судин правильний. У середній третині міжпередсердної перегородки візуалізується дефект 12 мм. Наявна додаткова хорда лівого шлуночка.

ЕКГ: ритм синусовий, ЧСС 133–146 за хвилину. Ознаки гіпертрофії лівого шлуночка і правих камер серця, симптом ранньої реполяризації шлуночків, феномен вкорочення PQ. Альтерація комплексів QRS.

УЗД вилочкової залози: ознаки гіпоплазії, фіброзні зміни.

НСГ: розширення зовнішніх шляхів відтоку ліквору в поєднанні з вентрикулодилатацією І ст.

Ехо-ЕГ: ознаки підвищеного внутрішньочерепного тиску зліва.

На рентгенограмі органів грудної клітки: множинні вогнищеві тіні середньої інтенсивності з нечіткими контурами по всіх легеневи́х полях із двох сторін, більше в проекції базальних сегментів. Правий корінь інфільтрований, лівий — за тінню серця. Легеневий малюнок посилений за рахунок інфільтрації. Синуси вільні, куполи діафрагми чіткі. Тінь серця збільшена в розмірах за рахунок лівого шлуночка і правого передсердя.

Аналізи крові: Hb — 88–92–100 г/л; Ер. — 2,7–3–3,0; Л. — 4,0–4,1–4,2; Е. 3–0–4 %; п/я — 7–9;

лімф. — 31–35 %; ШОЕ — 5–4 мл/год. Протеїнограма: заг. білок — 77,9–64,6–60,8 г/л; альбуміни 34,6–30,2–28,2 г/л; глобулінові фракції — без запальних реакцій. IgG — 6,2 г/л, IgA — 0,6 г/л, IgM — 0,5 г/л.

Каріотип дитини 46,XX.

Біохімічне дослідження крові. Коагулограма: протромбіновий індекс — 85–81 %, час рекальцифікації — 78–86 с, фібриноген А заг. — 4440–2442 мг/л, тромботест — норма.

Білірубін: загальний — 14,4–18,0–16,2 мкмоль/л, непрямий — 10,8–12,6 мкмоль/л, прямий — 5,4–3,6 мкмоль/л, АЛТ — 0,33 мкмоль/л, АСТ — 0,44–0,33 мкмоль/л, Са — 2,06, залізо — 9,67, хлориди — 102,6, сечовина — 5,7–4,8 ммоль, креатинін — 95,8–53,3 ммоль/л, цукор крові — 5,5 ммоль/л.

Заг. ан. сечі: св. жовт. мутн., білок — немає/сліди, Л. — 1–2–3–4 у п/з, Еп 1–2–3–5–6 у п/з. Фосфати +, Рн 7,0, солі+.

Копроскопія: Л. — 1–2 у п/з, н.ж. — 2–3 у п/з, ер. (–).

На підставі вищевикладеного встановлено діагноз: синдром Холт — Орама: уроджена вада серця — дефект міжпередсердної перегородки (12 мм), гіпоплазія правої кисті в поєднанні з синдактилією 2, 3, 4-го пальців. Ускладнення: недостатність кровообігу за праволівостороннім типом ПА, легенева гіпертензія II ступеня (52 мм рт.ст.). Двобічна вогнищева застійно-бактеріальна пневмонія, рецидивуючий перебіг, ДН II. Білково-енергетична недостатність (дефіцит ваги 22 %). Уроджена субкомпенсована гідроцефалія, епілептичний синдром, вторинна імунологічна недостатність. Дефіцитна анемія I ступеня. Затримка психомоторного розвитку. Лікування проводилось згідно з наказами МОЗ України № 18 від 13.01.2005 «Дитяча пульмонологія» та № 362 від 19.07.2005 «Діагностика та лікування кардіоревматологічних хвороб у дітей», посиндромна терапія.

Через два міс. дитина надходить у ЛОР-відділення зі скаргами мами на наявність припухлості в правій завушній ділянці, зниження слуху, неспокій дитини, які з'явилися в останні два дні.

Об'єктивно: справа вушна раковина відстовбурчена. У завушній ділянці округлої форми утвір, флюктуація. Шкіра над ним не змінена, без ознак запалення. Пункція правої завушної ділянки, антротомія: відсмоктано 5 мл густого жовто-зеленого кольору; розріз м'яких тканин: велика кількість густого гнійного вмісту. Узура кістки в рані, що веде в антрум, де виявлено деструкцію кістки, грануляції, гнійний уміст. КТ головного мозку: у мозковій тканині вогнищ тотальної щільності не виявлено. Шлуночки гідроцефально поширені. У скроневих кістках спостерігається виражена деструкція з лізисом у ділянці зовнішніх слухових проходів і внутрішнього вуха, тут же окремі щільні кісткові фрагменти. Гістологічне дослідження грануляцій — ознаки туберкульозного запалення. Реакція Манту 2ТО — пап. 6 мм. Посіви крові на стерильність — росту не було. Посів гною з рани: стрептокок епідермальний, чутливий до тейкопланіну і цефуроксиму.

Гістологічне дослідження тканин з рани — явища специфічного туберкульозного запалення.

Для лікування туберкульозу скроневої кістки дитина переведена в дитяче відділення обласного фтизіопульмонологічного центру.

Таким чином, особливості наведеного випадку синдрому Холт — Орама полягають у поєднанні ураження кисті у вигляді її гіпоплазії та синдактилії, що є типовим для даного синдрому та ураженням серця у вигляді вродженої вади серця (дефект міжпередсердної перегородки) з серцево-судинною недостатністю ІІА ступеня. Хірургічне лікування вродженої вади серця не проведено через супутню соматичну патологію.

Дитина перебуває під диспансерним спостереженням кардіолога, генетика, ортопеда, отримує симптоматичну терапію, що направлена на лікуван-

ня серцево-судинної недостатності (дигоксин, верошпірон, аспаркам).

Список літератури

1. Барашнев Ю.И., Бахарев В.А., Новиков П.В. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей. — М.: Трида-Х, 2004.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. — М.: Гэотар-медицина, 2007. — 454 с.
3. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. — Л.: Медицина, 1995.
4. Лазюк Г.И., Лурье И.В., Черствий Е.Д. Наследственные синдромы множественных врожденных пороков развития. — М.: Медицина, 1993.
5. Медична генетика / За ред. О.Я. Гречаніної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. — Київ: Медицина, 2007.

Отримано 15.09.10 □

Цимбалиста О.Л.¹, Фоменко Н.Н.¹, Мельник Т.М.², Шустакевич Е.Д.², Царук Л.Я.², Пилецька Л.І.², Рабий Є.І.², Гойналь М.А.¹, Мороз М.Д.², Сушко І.В.²

¹ГВУУ «Івано-Франківський національний медичний університет»

²Областная детская клиническая больница, г. Ивано-Франковск

СИНДРОМ ХОЛТ — ОРАМА

Резюме. Представлен случай синдрома Холт — Орама у ребенка 1 года 4 мес.: гипоплазия правой кисти, частичная синдактилия 2, 3, 4-го пальцев, дефект межпредсердной перегородки. Неоднократно ребенок лечился по поводу нарастания сердечной недостаточности, рецидивирующей пневмонии застойно-бактериального генеза. Последняя госпитализация обусловлена клиникой правостороннего отомантрита, осложненного субпериостальным абсцессом височной кости. Гистологически — туберкулез височной кости.

Ключевые слова: дети, пороки развития, диагностика, терапия.

Tsymbalista O.L.¹, Fomenko N.M.¹, Melnik T.M.², Shustakevich O.D.², Tsaruk L.Ya.², Piletska L.I.², Rabyi Ye.I.², Goinal M.O.¹, Moroz M.D.², Sushko I.V.²

¹SHEI «Ivano-Frankivsk National Medical University»

²Regional Children's Clinical Hospital, Ivano-Frankivsk, Ukraine

HOLT — ORAMA SYNDROME

Summary. A case of Hole — Orama syndrome in a baby of 1 year and 4 months old has been considered: right hand hypoplasia, partial syndactyly of 2nd, 3rd, 4th fingers, atrial septal defect. The baby was treated repeatedly because of cardiac failure increasing, recurrent pneumonia of congestive bacterial genesis. The last hospitalization was caused by right otomantitis clinical picture, complicated by subperiosteal abscess of the temporal bone. Histologically the tuberculosis of temporal bone was detected.

Key words: children, malformations, diagnostics, therapy.