

цифическому опроснику QVM КЖ у пациентов с мигренью также оказалось сниженным, что коррелировало с некоторыми особенностями течения заболевания. Вместе с тем обращала на себя внимание высокодоверная корреляция показателей КЖ с психологическими особенностями личности пациентов — актуальной и личностной тревожностью, уровнем депрессии и приверженностью пассивным копинг-стратегиям.

Таким образом, КЖ пациентов, страдающих мигренью, зависит не только (и не столько) от объективных показателей тяжести заболевания, сколько от особенностей личности пациентов и наличия эмоциональных расстройств, коморбидных мигрени, а также от их выраженности.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Амелин А.В., Игнатов Ю.Д., Скоромец А.А. Мигрень (патогенез, клиника, лечение). — СПб, 2001. — 200 с.
2. Белова А.Н. Шкалы, тесты и опросники в неврологии и нейрохирургии. — М., 2004. — 432 с.
3. Новик А.А., Одинак М.М., Ионова Т.И., Бисага Г.Н. Концепция исследования качества жизни в неврологии // Неврол. журн. — 2002. — № 7(6). — 49–52.
4. Яковлев О.Н., Филатова Е.Г., Вейн А.М. Психотерапия у пациентов с частыми приступами мигрени. // Журн. неврол. и психиатр. — 2002. — № 10. — С. 46–52.
5. Arnold R., Ranchor A.V., Sanderman R. et al. The relative contribution of domains of quality of life to overall quality of life for different chronic diseases // Qual Life Res. — 2004. — Vol. 13(5). — P. 883–896.
6. Brna P., Gordon K., Dooley J. Health-related quality of life among Canadians with migraine // J. Headache Pain. — 2007. — Vol. 8(1). — P. 43–48.

7. Cathcart S., Materazzo F. Headache interference as a function of affect and coping: an artificial neural network analysis // Headache. — 1999. — Vol. 39. — P. 270–274.

8. Dahlof C. Assessing patient preference in migraine treatment // Cephalalgia. — 2001. — Vol. 21. — P. 791–795.

9. El Hasnaoui A., Vray M., Blin P. et al. Assessment of migraine severity using the MIGSEV scale: relationship to migraine features and quality of life // Cephalalgia. — 2004. — Vol. 24(4). — P. 262–270.

10. Freitag F.G. The cycle of migraine: patients' quality of life during and between migraine attacks // Clin. Ther. — 2007. — Vol. 29(5) — P. 939–949.

11. Garcia-Monco J.C., Foncea N., Bilbao A. et al. Impact of preventive therapy with nadolol and topiramate on the quality of life of migraine patients // Cephalalgia. — 2007. — Vol. 27(8). — P. 920–928.

12. Lafittau M., Radat F., Irachabal S., Creac'h C. Headache and transformed migraine with medication overuse: what differences between disability, emotional distress and coping? (Abstract). // Encephale. — 2006. — Vol. 32(2Pt1). — P. 231–237.

Поступила 26.02.09.

#### PSYCHOLOGICAL DETERMINANTS OF QUALITY OF LIFE IN MIGRAINE

N.L. Starikova

#### Summary

Investigated was the quality of life of 65 patients suffering from migraine, and its relationship with clinical features of disease, levels of comorbid anxiety and depression, coping strategies of patients. Reduced quality of life of patients with migraine according to a specific questionnaire QVM was correlated with duration of episode, an indicator of questionnaire MIDAS, levels of anxiety, depression and a commitment to passive coping strategies. Correlations with psychological factors were the most revealing.

Key words: migraine, levels of anxiety and depression, quality of life.

УДК 616.12+617.57]—053.1—07

## КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА ХОЛТА–ОРАМА У РЕБЕНКА

Светлана Яковлевна Волгина, Надежда Игоревна Клейменова

Кафедра педиатрии и перинатологии (зав. — проф. А.В. Кузнецова) Казанской государственной медицинской академии последипломного образования, e-mail: Volgina\_Svetlana@mail.ru

#### Реферат

Представлен клинический случай синдрома Холта–Орама у девочки, который имеет аутосомнодоминантный тип наследования и характеризуется сочетанием аномалий развития верхних конечностей и патологическими изменениями со стороны сердца (наличием врожденного порока, пролапса митрального клапана). Частота встречаемости в популяции неизвестна.

Ключевые слова: синдром Холта–Орама, аномалия развития верхних конечностей, ребёнок.

Синдром Холта–Орама (синдром «рука-сердце», предсердно-пальцевая дисплазия) впервые был описан М. Holt и S. Oram в 1960 г. В США частота данного синдрома, представляющего собой наследственное сочетание аномалий развития верхних конечностей и врожденного порока сердца, составляет 0,95 случая на 100 тысяч живорождений. Описанные



Рис. 1. Внешний вид больной с синдромом Холта–Орама (ребенку 6 лет).

признаки синдрома являются последствием гистодисплазии и формируются у зародыша уже на 5-й неделе эмбриогенеза, когда дифференцируются первичное сердце и верхние конечности. Тип наследования заболевания — аутосомно-доминантный с различной экспрессивностью. Частота встречаемости в популяции неизвестна. Считается, что соотношение полов при этой патологии составляет 1:1 [4]. В 85% случаев при данном синдроме выявляются врожденные пороки сердца. С момента рождения у пациентов обнаруживаются нарушения ритма и проводимости сердца [1, 3].

Пороки развития верхних конечностей варьируют от изменений I пальца кисти и гипоплазии лучевой кости до фокомелии (аномалии развития проксимальных отделов конечностей, создающих иллюзию их прикрепления непосредственно к туловищу). К ним относятся поворот лопатки в сторону аксиллярной линии грудной клетки, расширение наружного конца головки ключицы, аномальная форма клювовидного отростка лопатки, изменение формы ладьевидной кости, отсутствие, гипертрофия или порочное расположение большого пальца с недостаточным противопоставлением, синдактилия, клинодактилия, воронкообразная грудная клетка.

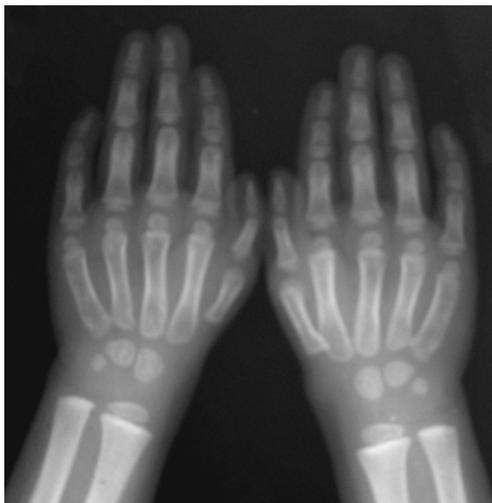


Рис.2. Обзорная рентгенограмма кистей обеих рук: отмечаются деформация первой пястной кости левой кисти в виде укорочения и конусовидного сужения к ее основанию, утолщение и укорочение основной и концевой фаланг этого же пальца. Менее выражены подобные изменения в пястной кости и фалангах правой кисти. Значительная задержка появления ядер окостенения костей лучезапястного сустава.

Описывают различные стигмы эмбриогенеза: гипертелоризм, отсутствие большой грудной мышцы, расщелина неба. Отмечаются биохимические нарушения в виде гиперазотемии, повышения уровня мочевины в крови, наблюдается нормохромная анемия. Интеллект у детей, как правило, сохранен [1, 3].

Эволюция синдрома заключается в прогрессировании и декомпенсации сердечного порока, развитии нарушений сердечного ритма. Кроме того, регистрируется снижение клеточного иммунитета с последующими инфекционными осложнениями.

Приводим собственные наблюдения клинического течения данного синдрома.

Д. 2000 года рождения (рис. 1). Из анамнеза известно, что девочка родилась от второй беременности, протекавшей на фоне ОРВИ на сроке 7–8 недель и угрозы её прерывания. Первая беременность у матери завершилась рождением здоровой девочки. На момент второй беременности матери было 29 лет, она не работала. Ребенок родился через естественные родовые пути с массой тела 2570 г и длиной 50 см; в родах отмечалось однократное обвитие пуповины вокруг шеи. Диагноз при выписке: задержка внутриутробного развития II степени по гипотрофическому типу.

Через 3 месяца после рождения у ребенка была диагностирована врожденная аплазия разгибателей I пальца левой кисти. В возрасте

одного года оформлена инвалидность по поводу врожденной гипоплазии первых пальцев обеих кистей с полным нарушением функции I пальца левой руки (рис. 2). В динамике осмотра ортопеда выявлена супинационно-пронационная контрактура левого предплечья на фоне гипоплазии проксимального отдела лучевой кости.

Ребенку были поставлены различные диагнозы: синдром Орбели, синдром Корнели де Ланге. После консультации генетиком, выявившим множественные аномалии развития (брахицефалия, низкий рост волос на затылке и лбу, гипертелоризм, вдавленное переносье, короткая шея, гипертрихоз на спине, низкопосаженные ушные раковины, аномалия первого пальца кисти больше слева), исследования кариотипа (46XX) выставлен диагноз: синдром Ульриха–Нунана. Однако в сентябре 2006 г. в Медико-генетическом научном центре РАМН был диагностирован синдром Холта–Орама, подтвержденный результатами молекулярно-генетического исследования: обнаружена мутация P111 Asp>Tyr в 4 экзоне гена TBX5 [2].

В возрасте 2 лет ребёнку впервые проводилась ЭКГ. Заключение: ритм синусовый, 125–142 уд. в мин, положение ЭОС нормальное, электрическая альтернация желудочкового комплекса, повышена электрическая активность миокарда левого желудочка. При дальнейшем наблюдении ЭКГ не имела существенной динамики.

ЭхоКГ: достоверных признаков септального дефекта, а также нарушения гемодинамики по большому кругу кровообращения нет, «ложные» хорды левого желудочка. В возрасте 5 лет у ребенка на ЭхоКГ был обнаружен умеренный пролапс митрального клапана с умеренной регургитацией, ЭХЛЖ.

На приёме у врача ребенок жаловался на утомляемость, головные боли. Основное заболевание средней тяжести. Самочувствие не нарушено, активен. Сон спокойный, аппетит сохранен. Масса тела — 17 кг, рост — 106 см. Осмотр выявил наличие стигм дисэмбриогенеза: низкий рост волос на голове, антимонголоидный разрез глаз, расширенное переносье, низкопосаженные ушные раковины, аномалия I пальца кисти. Кожные покровы смуглые, чистые. Слизистые чистые. Подкожно-жировой слой развит умеренно, распределен равномерно. Периферические лимфатические узлы не увеличены, безболезненные.

При пальпации костей черепа отмечалась незначительная скошенность затылка. Грудная клетка визуально не изменена, при пальпации безболезненная. Обращало на себя внимание приведение обеих кистей. Пронация в лучезапястных суставах затруднена, особенно в левом, остальные движения в полном объеме. Сгибание в дистальных межфаланговых суставах I и II пальцев обеих кистей не осуществляется. Коленные и голеностопные суставы визуально

не изменены, гиперемии, отечности и местного повышения температуры кожи над ними не наблюдалось; пассивные и активные движения в них в полном объеме. Отмечалась вальгусная деформация нижних конечностей. Мышечный тонус незначительно диффузно снижен. В обоих легких дыхание везикулярное. Тоны сердца ритмичные с ЧСС 88 уд. в мин, выслушивался хлопающий II тон во втором и третьем межреберьях слева, нежный систолический шум на верхушке и расщепление II тона на верхушке. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не увеличены. Стул и мочеиспускание не нарушены.

Помимо основного заболевания у ребенка имелась хроническая церебральная недостаточность в форме сосудистой цефалгии, обусловленной снижением кровотока в вертебробазилярном бассейне, преимущественно справа.

Следует помнить, что прогноз заболевания при данной патологии в целом хороший и зависит от тяжести поврежденного сердца.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Козлова С.И., Семанова Е., Демикова Н.С., Блиникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Справочник — Л.: Медицина, 1987. — С. 227–228.
2. Borozdin W., Bravo Ferrer Acosta A.M., Bamsad M.J. et al. Expanding the spectrum of TBX5 mutations in Holt-Oram syndrome: detection of two intragenic deletions by quantitative real time PCR, and report of eight novel point mutations. // Hum. Mutat. — 2006. — № 9. — P. 975–976.
3. McDermott D.A., He J., Song Y.S. et al. PGD and Holt-Oram syndrome // Am. J. Med. Genet. — 2005. — № 2. — P. 223.
4. Sinkovec M., Petrovic D., Volk M. et al. Familial progressive sinoatrial and atrioventricular conduction disease of adult onset with sudden death, dilated cardiomyopathy, and brachydactyly. A new type of heart-hand syndrome? // Clin. Genet. — 2005. — № 2. — P. 155–160.

Поступила 28.10.08.

#### A CLINICAL CASE OF HOLT-ORAM SYNDROME IN A CHILD

S.Ya. Volgina, N.I. Kleimenova

#### Summary

Presented was a clinical case of Holt-Oram syndrome in a girl which has an autosomal dominant pattern of inheritance and is characterized by a combination of developmental abnormalities of the upper extremities and pathological changes of the heart (congenital defect, mitral valve prolapse). The frequency of occurrence in the population is unknown.

Key words: Holt-Oram syndrome, abnormalities of the upper limbs, the child.