

УДК 340.6

Л. Л. Тарнапович

E-mail: usme_grodno@sudexpert.gov.by

П. В. Мякиш

E-mail: usme_grodno@sudexpert.gov.by

М. А. Федута

E-mail: osge_grodno@sudexpert.gov.by

Управление Государственного комитета судебных экспертиз Республики Беларусь
по Гродненской области
г. Гродно, Беларусь

СЛУЧАЙ СМЕРТИ ОТ АРИТМОГЕННОЙ ДИСПЛАЗИИ (КАРДИОМИОПАТИИ) ПРАВОГО ЖЕЛУДОЧКА В СУДЕБНО-МЕДИЦИНСКОЙ ПРАКТИКЕ

В статье рассматривается случай посмертной диагностики редко встречающегося в судебно-медицинской практике заболевания – аритмогенной дисплазии (кардиомиопатии) правого желудочка (АДПЖ). Затронуты вопросы истории, этиологии, патогенеза, клиники, патологической анатомии, методов диагностики данной патологии. Целью нашей работы является обмен экспертным опытом, повышение уровня экспертной грамотности в посмертной диагностике редких заболеваний в случаях внезапной сердечной смерти лиц молодого возраста.

Ключевые слова: аритмогенная дисплазия правого желудочка, АДПЖ, кардиомиопатия, аритмия, болезнь Фонтейна, внезапная смерть, внезапная сердечная смерть.

Экспертам в судебно-медицинской практике порой приходится сталкиваться со случаями смерти людей, имеющих наследственные (хромосомные) заболевания. В подавляющем большинстве случаев наследственные заболевания (синдромы) имеют ряд характерных фенотипических признаков, хорошо изучены, легко узнаваемы и диагностируются у пациентов прижизненно.

Аритмогенная дисплазия (кардиомиопатия) правого желудочка (АДПЖ, болезнь Фонтейна) встречается не часто, но играет важную роль в структуре скоропостижной смерти лиц молодого возраста. Это заболевание характеризуется прогрессирующим замещением миокарда правого желудочка сердца жировой и соединительной тканью, которое приводит к нарастающей дисфункции правого желудочка и желудочковым нарушениям сердечного ритма.

Впервые заболевание описано в 1977 г. (G. Fontaine и соавт.) [1], термин «аритмогенная правожелудочковая кардиомиопатия» предложен в 1982 г. (F. I. Marcus и соавт.) [2]. Впоследствии АДПЖ была включена экспертами ВОЗ в группу кардиомиопатий [3].

Авторы приводят различную частоту встречаемости данной патологии: от 2 до 6 случаев на 10 000 населения, при этом описывается и частота встречаемости до 44 случаев на 10 000 населения в отдельных регионах [4; 5]. АДПЖ преимущественно обнаруживается у лиц до 40 лет, чаще у мужчин (4:1) [3; 4; 6]. E. Larsson и соавт. [7], изучив результаты 16 аутопсий внезапно умерших молодых спортсменов, установили, что признаки АДПЖ имелись у каждого четвертого из них.

Большинство авторов считает АДПЖ генетически гетерогенным наследственным заболеванием, при этом в литературе описаны аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные типы наследования с различным уровнем пенетрантности. Мутантные гены, ассоциированные с развитием АДПЖ, выявлены в 14 [q23-24], 17, 12, 18 [q21] хромосомах [4]. Указанные мутации приводят к нарушению структуры белков клеточной адгезии, входящих в структуру десмосом, обеспечивающих механические связи между кардиомиоцитами. Считается, что дефектные десмосомы не могут обеспечить нормального сцепления кардиомиоцитов во вставочных дисках, особенно в условиях механического стресса, вызванного физическими нагрузками, что приводит к расширению межклеточных пространств, дегенерации и апоптозу кардиомиоцитов с прогрессирующим их замещением фиброзно-жировой тканью [8; 9]. Изучается также роль инфекционных (вирусных) агентов в развитии и прогрессировании АДПЖ.

На начальных этапах АДПЖ имеет скрытое течение, клинически себя не проявляя, однако даже на этой стадии возможно наступление внезапной сердечной смерти в результате фибрилляции желудочков. При прогрессировании АДПЖ у больных выявляются переходящие нарушения ритма сердца в виде желудочковой экстрасистолии и желудочковой тахикардии, больных беспокоят приступы сердцебиения, головокружение, боли в области сердца, возникают синкопальные состояния. Впоследствии развивается клиника правожелудочковой сердечной недостаточности. Непосредственной причиной наступления смерти у больных АДПЖ чаще всего является развитие фибрилляции желудочков во время пароксизма желудочковой тахикардии.

Макроскопически АДПЖ проявляется истончением миокарда правого желудочка с локальной или генерализованной дилатацией правого желудочка. Наиболее характерно обнаружение изменений в так называемом «треугольнике дисплазии», описанном в 80-х гг. прошлого столетия [3], условными углами которого являются: заднебазальная стенка правого желудочка (субтрикуспидальная зона), выносящий тракт и верхушка правого желудочка.

Гистологически выявляется субтотальное замещение миокарда правого желудочка жировой и фиброзной тканью с рассеянными включениями сохранившихся групп кардиомиоцитов. Жировое перерождение миокарда распространяется чаще от эпикардиальных слоев к эндокарду. Различают два гистологических варианта АДПЖ: жировой и фиброзно-жировой [4; 10]. В первом случае происходит трансмуральная инфильтрация миокарда правого желудочка жировой тканью, стенка правого желудочка может оставаться нормальной толщины, а в некоторых случаях происходит ее «псевдогипертрофия». При втором варианте АДПЖ стенка правого желудочка истончается, особенно в проекции «треугольника дисплазии», формируются аневризмы сердца [8]. Также гистологически могут выявляться: фиброз эндокарда, гистиоцитарная и лимфоцитарная воспалительная инфильтрация миокарда с очагами некроза (чаще при фиброзно-жировом типе АДПЖ). В некоторых случаях в процесс частично вовлекается левый желудочек и межжелудочковая перегородка.

В прижизненной диагностике АДПЖ имеет значение выявление в ходе обследования следующих признаков: дилатация и снижение фракции выброса правого желудочка при отсутствии вовлечения левого желудочка, обнаружение аневризм правого желудочка, регионарная гипокинезия правого желудочка, ЭКГ-признаки (эпсилон-волна или ограниченное расширение комплекса QRS в правых грудных отведениях, инвертированный зубец Т в правых грудных отведениях при отсутствии блокады правой ножки пучка Гиса у лиц старше 12 лет, желудочковая тахикардия с признаками блокады левой ножки пучка Гиса, частые желудочковые экстрасистолы), семейный характер заболевания и др. [4; 11]. На современном этапе наиболее информативными являются такие методы исследования, как магнитно-резонансная томография, рентгенконтрастная вентрикулография и биопсия миокарда.

Предлагаем вашему вниманию случай смерти молодого мужчины, у которого при жизни не была диагностирована АДПЖ. Мужчина М., 29 лет, скоропостижно скончался в магазине до приезда скорой медицинской помощи. Решением следственных органов труп был направлен для вскрытия в судебно-медицинский морг УСМЭ УГКСЭ по Гродненской области.

Из медицинской карты амбулаторного больного известно, что М. наблюдался с 2013 г. терапевтом и кардиологом. Предъявлял жалобы на ноющие боли в сердце, учащенное сердцебиение. На основании ЭКГ и холтеровского исследования выставлен диагноз: «Синусовая тахикардия, частые желудочковые экстрасистолы, единичные наджелудочковые экстрасистолы». При холтеровском обследовании от 01.02.2013 было выявлено: «За период мониторирования (24 часа 11 минут) был зарегистрирован 104 631 комплекс. Средняя частота сердечных сокращений (ЧСС) составила 64 в минуту. В дневное время ЧСС составила 77 в минуту. В ночное время (01.00–08.20) средняя ЧСС составила 58 в минуту. Циркадный индекс = 1,3. Максимальная ЧСС 124 в минуту, что соответствует 63% от максимальной возрастной ЧСС. В течение суток регистрировался синусовый ритм, эпизоды миграции водителя ритма, эпизоды предсердного ритма, синдром ранней реполяризации. Зарегистрированы 1283 желудочковые экстрасистолы, в том числе по типу бигеминии, 23 парные желудочковые экстрасистолы, 8 наджелудочковых экстрасистол. Зарегистрированы три эпизода вегетативной дисфункции синусового узла с паузой 1598–1643 мс, две из них с выскальзывающим замещающим предсердным ритмом. Зарегистрирована постоянная инверсия зубца Т в области передней стенки левого желудочка. Ишемических изменений сегмента S-T не выявлено. Субмаксимальная ЧСС не достигнута». В 2016 г. наблюдался кардиологом с диагнозом «Артериальная гипертензия 1 степени, риск 2. Частая желудочковая экстрасистолия: одиночные (1734), парные (14). Атриовентрикулярная блокада 2 степени, 2 тип (пауза = 1836 мс)». Пациент был обследован урологом, оториноларингологом. В течение 2016 г. четырежды проведены холтеровские исследования, при которых фиксировались нарушения ритма, подобные вышеописанным. При проведении эхокардиографии: в 2015 г. – «явной клапанной патологии не выявлено», в 2016 г. – «обнаружены признаки аритмии».

При наружном исследовании отмечено среднее (нормостеническое) телосложение, удовлетворительное питание умершего. Трупное окоченение было хорошо выражено во всех, обычно исследуемых, группах мышц. Кожа лица бледно-синюшная. Каких-либо пороков развития, стигм дисэмбриогенеза не выявлено. При внутреннем исследовании: вес сердца составил 480 г, размеры – 10,5 × 12 × 6 см. Наружная оболочка сердца гладкая, блестящая, с единичными мелкоточечными красными кровоизлияниями. Полость правого желудочка сердца резко расширена. Периметр правого желудочка сердца в средней трети 19 см, на уровне предсердно-желудочкового клапана – 14 см. Периметр левого желудочка в средней трети – 12 см. В полостях сердца следы жидкой темно-красной крови. Клапаны сердца и крупных его сосудов тонкие полупрозрачные. Внутренняя оболочка сердца гладкая, блестящая. Трабекулярные и сосочковые мышцы левого желудочка рельефны, сухожильные нити не укорочены. В полости правого желудочка видны множественные тонкие, нитевидные дополнительные сухожильные хорды, расположенные поперечно, косо-поперечно и продольно, во многих местах перекрещиваются между собой, образуя сетчатую структуру. Трабекулярные мышцы правого желудочка гипертрофированы. Толщина стенки левого желудочка от 1,7 см в верхних отделах до 0,7 см в нижних отделах; межжелудочковой перегородки – 1,6 см; правого желудочка – 0,1 см. На разрезах мышца левых отделов сердца и межжелудочковой перегородки сердца (рисунок 1) красно-коричневая, дряблая, с единичными белесоватыми мелкими включениями, неравномерно кровенаполнена. Практически на всем протяжении мышца правого желудочка сердца с распространением на область верхушки сердца и нижней трети межжелудочковой перегородки замещена соединительной и жировой тканью желтовато-белесоватого цвета, неравномерно плотной на ощупь (рисунок 2). На поперечных разрезах венечные сосуды спавшиеся, стенки их не утолщены, внутренние оболочки белесоватые, гладкие. Со стороны других внутренних органов макроскопических патологических изменений не выявлено. При судебно-медицинском исследовании трупа и судебно-гистологической экспертизе обнаружены признаки острой сердечно-сосудистой недостаточности: контрактурные повреждения кардиомиоцитов 1–2 степени, интерстици-

альный отек миокарда, интраальвеолярный отек, интраальвеолярные кровоизлияния, отек головного мозга, диапедезные кровоизлияния в веществе мозга, интерстициальный отек печени, венозное полнокровие органов.



Рисунок 1 – Левый желудочек сердца на разрезе



Рисунок 2 – Правый желудочек сердца на разрезе

При световой микроскопии (гистологическое исследование) установлены следующие изменения (рисунок 3а, б, в; об. 3.2×10): очаговое венозное полнокровие, эритростаз, спазм, дистония артерий; в миокарде левого желудочка – единичные малые участки заместительного разрастания волокнистой, жировой соединительной ткани, очаговая умеренная гипертрофия, участки гипотрофии, вакуольной дистрофии кардиомиоцитов, контрактурных повреждений кардиомиоцитов 1–2 степени; в миокарде правого желудочка – очаги заместительного разрастания волокнистой, жировой соединительной ткани, очаговая гипертрофия кардиомиоцитов; отек стромы.

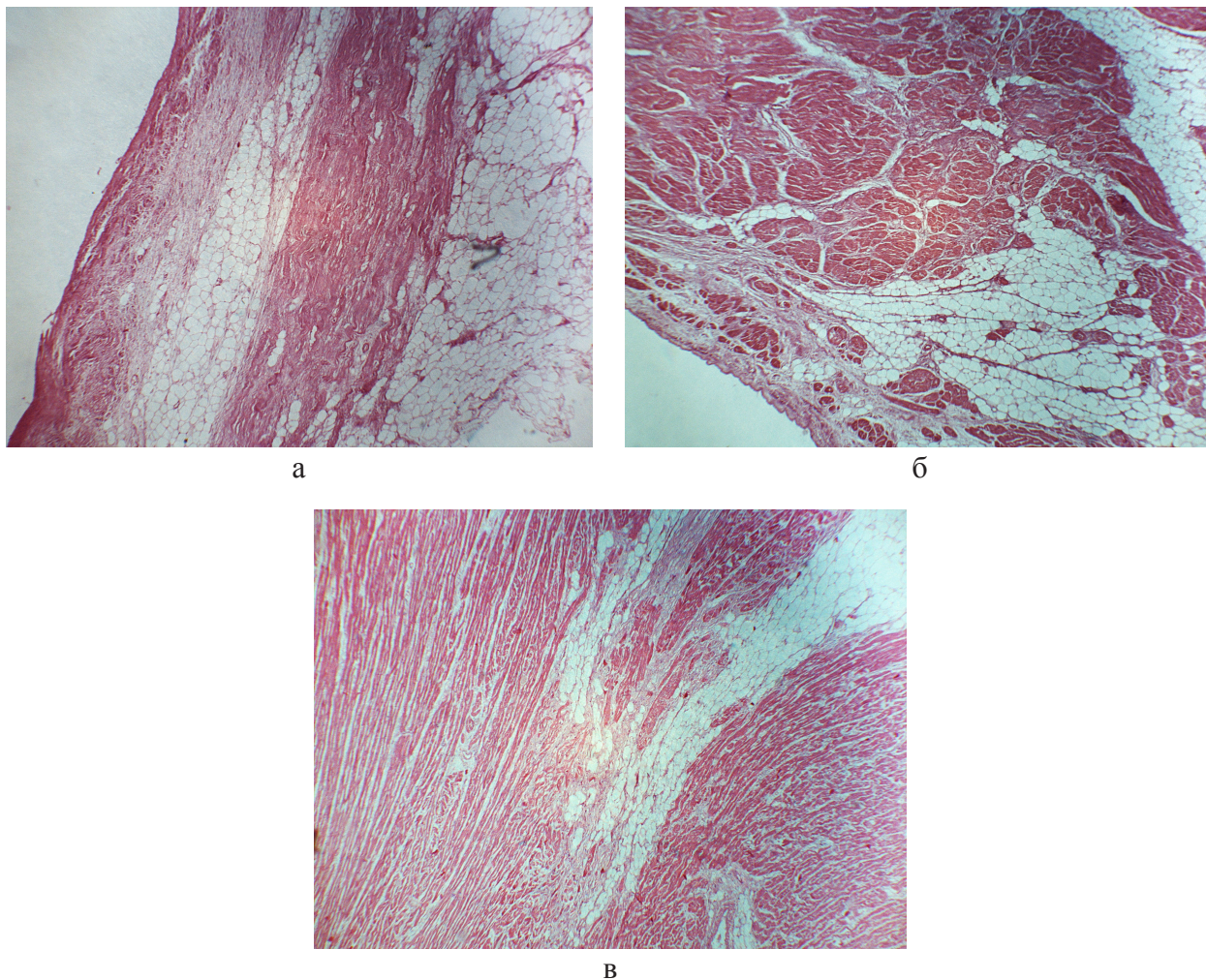


Рисунок 3а, б, в – Гистологические изменения правого желудочка

Таким образом, описанный случай демонстрирует недостаточную настороженность врачей-клиницистов в отношении аритмогенной дисплазии правого желудочка сердца при обследовании пациентов, страдающих аритмиями неустановленной этиологии. Все пациенты, страдающие аритмогенной дисплазией правого желудочка, состоят в группе риска по внезапной сердечной смерти. При судебно-медицинском исследовании трупов лиц, умерших скоропостижно в молодом возрасте (особенно мужчин и спортсменов), для диагностики аритмогенной дисплазии правого желудочка, следует обращать внимание на отягощенный семейный анамнез в плане наличия родственников, страдающих аритмией и (или) умерших в раннем возрасте от сердечных заболеваний, клинически установленные желудочковые нарушения сердечного ритма. Вышесказанное, а также обнаруженные в ходе проведения секционного исследования трупа характерные морфологические изменения со стороны правого желудочка при отсутствии явных изменений со стороны левого желудочка и венечных артерий, в совокупности с гистологическим подтверждением, позволят судебному эксперту установить верный диагноз.

Список использованных источников

1. Stimulation studies and epicardial mapping in VT : Study of mechanisms and selection for surgery. In HE Kulbertus (ed.) / G. Fontaine [et al.] // Reentrant Arrhythmias. Lancaster, PA, MTP Publishers. – 1977. – P. 334–350.
2. Right ventricular dysplasia : A report of 24 cases / F. I. Marcus [et al.] // Circulation. – 1982. – Vol. 65. – P. 384–399.

3. Мазур, Н. А. Пароксизмальные тахикардии / Н. А. Мазур. – М. : Медпрактика-М, 2005. – 252 с.
4. Бокерия, Л. А. Аритмогенная дисплазия/кардиомиопатия правого желудочка / Л. А. Бокерия, О. Л. Бокерия, А. Ш. Темирбулатова // Анналы аритмологии. – 2010. – № 3. – С. 47–56.
5. Ahmad, F. The molecular genetics of arrhythmogenic right ventricular dysplasia-cardiomyopathy / F. Ahmad // Clin InvestMed. – 2003. – 26. – P. 167–178.
6. Седов, В. М. Аритмогенная дисплазия/кардиомиопатия правого желудочка / В. М. Седов, С. М. Яшин, Ю. В. Шубик // Вестн. аритмологии. – 2000. – № 20. – С. 23–30.
7. Sudden unexpected cardiac death among young Swedish orienteers-morphological changes in heart and other organs / E. Larsson [et al.] // APMIS. – 1999. – Vol. 107 (3). – P. 325–336.
8. Голухова, Е. З. Аритмогенная дисплазия/кардиомиопатия правого желудочка / Е. З. Голухова // Анналы аритмологии. – 2008. – № 3. – С. 14–15.
9. Мостбауер, Г. В. Аритмогенная кардиомиопатия/дисплазия правого желудочка / Г. В. Мостбауер // Therapia. Украинский медицинский вестник. – 2010. – № 12 (53). – С. 32–38.
10. Cardiomyopathy : A necessary revision of the WHO classification / G. M. Boffa [et al.] // Int J Cardiol. – 1991. – 30. – P. 1–7.
11. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia: a United States experience / D. Dalal [et al.] // Circulation. – 2005. – Vol. 112. – P. 3823–3832.

Дата поступления: 04.04.2017

L. L. Tarnapovich

P. V. Miakish

M. A. Fiaduta

Directorate of the State Forensic Examination Committee of the Republic of Belarus
for the Grodno region
Grodno, Belarus

THE CASE OF DEATH FROM ARRHYTHMOGENIC RIGHT VENTRICULAR DYSPLASIA (CARDIOMYOPATHY) IN FORENSIC MEDICAL PRACTICE

The article presents a case of postmortem diagnosis of rare in forensic medical practice disease – arrhythmogenic right ventricular dysplasia / cardiomyopathy (ARVD), issues of history, etiology, pathogenesis, clinical manifestations, pathological anatomy, diagnostic methods of this pathology. The objective of our work is to provide the exchange of expert experience, to increase the level of expert literacy in the postmortem diagnosis of rare diseases in cases of sudden cardiac death of young people.

Keywords: arrhythmogenic right ventricular dysplasia, ARVD, cardiomyopathy, arrhythmia, Fontaine's disease, sudden death, sudden cardiac death.