



МИНИСТЕРСТВО
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Клинические рекомендации

Врожденный надклапанный стеноз аорты (НСА)

МКБ 10: **25.3**

Год утверждения (частота пересмотра): **2016 (пересмотр каждые 3 года)**

ID:

URL:

Профессиональные ассоциации:

- ✓ Ассоциация сердечно-сосудистых хирургов России

Утверждены

Ассоциацией сердечно-сосудистых
хирургов России

Согласованы

Научным советом Министерства
Здравоохранения Российской Федерации
_____ 201_ г.

Оглавление

Ключевые слова	3
Список сокращений.....	Ошибка! Закладка не определена.
Термины и определения.....	4
1. Краткая информация	5
2. Диагностика	8
3. Лечение.....	13
4. Реабилитация	15
5. Профилактика и диспансерное наблюдение.....	15
6. Дополнительная информация, влияющая на течение и исход заболевания.....	16
Критерии оценки качества медицинской помощи	17
Список литературы.....	18
Приложение А1. Состав рабочей группы	20
Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций	21
Приложение Б. Алгоритм ведения пациента	23
Приложение В. Информация для пациента	23
Приложение Г. Шкалы оценки, вопросники	

Ключевые слова:

- врожденные пороки сердца;
- синотубулярная зона;
- генерализованная артериопатия;
- синдром Williams-Beuren;
- стеноз легочной артерии;
- митральный клапан;
- коронарные артерии;
- операция Doty;
- операция Brom;
- апикоаортальный конduit.

Список сокращений

АКГ – ангиокардиография;

Ао – аорта;

АоК – аортальный клапан;

ВОЛЖ – выводной отдел левого желудочка сердца;

ГСД ЛЖ/Ао – градиент систолического давления между левым желудочком и аортой;

ДМЖП – дефект межжелудочковой перегородки;

КГ – коронарография;

НСА – надклапанный стеноз аорты;

КТ – компьютерная томография;

ЛЖ – левый желудочек;

МК – митральный клапан;

МРТ – магнитно-резонансная томография;

ОАП – открытый артериальный проток;

ФВ – фракция выброса;

ФК – фиброзное кольцо;

ЭКГ – электрокардиография;

Эхо-КГ – эхокардиография.

Термины и определения

Градиент систолического давления между ЛЖ и Ао – доплер-эхокардиографический показатель, отражающий скорость кровотока через аортальный клапан и характеризующий степень стеноза.

Синдром Williams-Beuren – генетический симптомокомплекс, представляющий собой сочетание аномалий сердечно-сосудистой системы с множественными системными аномалиями и имеющий в своей основе нарушение метаболизма кальция.

Позитронно-эмиссионная томография – радионуклидный метод исследования перфузии миокарда, позволяющий выявить зоны измененного коронарного кровотока.

Операция Doty – методика расширения восходящей аорты с помощью заплаты в форме «штанов».

1. Краткая информация

1.1 Определение

Врожденный НСА – обструкция, вызванная ограниченным или диффузным сужением аортального просвета на уровне и выше синотубулярной зоны. При этом патологический процесс может поражать все крупные системные артерии: аорту, плечеголовые и абдоминальные сосуды, легочные артерии.

1.2 Этиология и патогенез

В доминирующем проценте случаев врожденная патология восходящей Ао генетически обусловлена мутацией или делецией гена эластина, расположенного в хромосоме 7q11.23 [3-5]. Врожденный НСА может входить в состав синдрома Williams-Beuren, а в 5% случаев сопутствовать синдрому Marfan [1,5,6]. При синдроме Williams-Beuren НСА, как правило, сопровождается клапанным стенозом легочной артерии и периферическими легочным стенозами. В литературе встречаются единичные сообщения о сочетании легочной артериальной и портальной гипертензии у пациентов с синдромом Williams-Beuren, схожем с синдромом Alagille с циррозом [7]. Имеются данные о сочетании врожденного НСА с ПСА, коарктацией Ао и открытым артериальным протоком, дефектом межжелудочковой перегородки [1,6]. Общеизвестным фактом является патология коронарных артерий, сопровождающая НСА [8]. В проксимальных частях сосудов может наблюдаться расширение или обструкция. При этом структурные изменения артериальной стенки могут быть обусловлены как высоким давлением, так и быть частью генерализованной артериопатии [9].

Морфологический спектр врожденного НСА в настоящее время достаточно хорошо изучен [3,10-13], и совершенно очевидным является факт существования НСА в большинстве случаев, как части общей болезни артериальной стенки генетического происхождения [1]. Стеноз может быть ограниченным или диффузным. Ограниченная мембранозная форма НСА наиболее часто представляет собой выступающую в просвет Ао полулунную или кольцевидную мембрану (подобную клапанной створке) [4], расположенную непосредственно на уровне комиссур АК или несколько выше. Внешний диаметр Ао при этой форме может быть не изменен [3], а постстенотическое расширение – отсутствовать [14]. При другой ограниченной форме НСА имеется сужение Ао в месте стеноза с одновременным расширением синусов Вальсальвы по типу песочных часов, за что она и получила свое название. При данной форме аномалии имеет место утолщение интимы в форме внутренней складки или гребня, которые значительно увеличивают стеноз и могут даже закрывать устье левой коронарной артерии [15]. Помимо этого,

комиссуральные участки створок AoК могут прирастать на разном протяжении к стенотическому гребню (чаще левая коронарная створка) [4,12], что также усиливает обструкцию устья коронарной артерии. Однако, чаще отмечается дилатация устьев коронарных артерий вследствие повышенного давления ниже уровня стеноза [16]. Патология коронарных артерий – признанная особенность НСА [8,17].

Более редкой является диффузная форма врожденного НСА, который представляет собой тубулярное сужение, распространяющееся на всю длину восходящей Ao с захватом дуги Ao и даже устьев брахиоцефальных сосудов. При этом, как правило, отмечается диффузное уплотнение и утолщение стенки Ao до 5-6 мм. Данная форма НСА также характеризуется наличием измененных и утолщенных створок клапана, которые в ряде случаев могут прирастать к стенке Ao в синотубулярной зоне [4]. Согласно данным гистологических исследований морфологическим субстратом патологии стенки Ao является дисплазия мышечного слоя сосудов и замещение эндотелия соединительной тканью, обогащенной коллагеном. Патологический процесс в аортальной стенке может распространяться дистальнее дуги и даже захватывать брюшную Ao с почечными артериями

1.3 Эпидемиология

Сведения о распространенности полного синдрома НСА противоречивы. По данным одних исследователей, частота его составляет 1:100000, по данным других – 1:25000 новорожденных [1]. По наблюдениям М.Г.Блюминой синдром встречается значительно чаще - у одного из 3500 новорожденных в нашей стране [2]. НСА с одинаковой частотой встречается как у детей женского, так и мужского пола.

При синдроме Williams-Beuren врожденный НСА достаточно часто (до 83% случаев) сочетается со стенозом легочного ствола и периферическими стенозами легочных артерий, наличие которых приводит к перегрузке и гипертрофии правого желудочка сердца [18-20].

Помимо его сочетания с синдромом Williams, НСА встречается в наследственной, аутосомно-доминантной семейной форме без несосудистых особенностей синдрома Williams, и как спорадические случаи «изолированного» НСА [1,3]. Гистологические исследования первоначально указывали на сходство основной патологии при всех трех формах НСА [4]. В настоящее время установлено, что у пациентов с синдромом Williams, ген эластина удален или разрушен вместе с множеством соседних генов, которые, вероятно, являются важными для других особенностей синдрома [25,26]. У пациентов с семейной формой НСА (не Williams) ген эластина подвергнут только перемещению или

точечной мутации с потерей функции [27,28]. Пациенты со «спорадической» формой НСА являются или членами семейства, несущего мутацию гена эластина с субклиническим фенотипом, или несут дефект гена эластина как новую мутацию [29].

Сочетание врожденного НСА с мультисистемной патологией (в большом проценте случаев) определяет естественное течение порока и его осложнения. Как свидетельствуют данные литературы, с течением времени наблюдается прогрессирование надклапанной обструкции Ао и некоторый регресс степени легочных стенозов [30-32]. Так как при генетических синдромах, сочетающихся с НСА, имеет место мультиартериальное поражение, то прогрессирующий стеноз почечных сосудов может приводить к возникновению вазоренальной гипертензии, а церебральных сосудов – к неврологическим осложнениям.

1.4 Коды по МКБ-10

Q25 Врожденные аномалии [пороки развития] крупных артерий

Q25.3 – надклапанный аортальный стеноз.

1.5 Классификация

Для оценки степени выраженности врожденного ПСА также используются гемодинамические классификации, основанные на значениях максимального и среднего ГСД ЛЖ/Ао, которые представлены в клинических рекомендациях по врожденному КСА.

В НИЦССХ им. А.Н. Бакулева в 2003 г. для облегчения выбора тактики хирургического лечения врожденного НСА предложена следующая классификация, основанная на морфологических типах порока:

I. Форма надклапанного стеноза аорты

1. Локальная форма:

- A. мембранозная;**
- Б. «песочные часы»;**

2. Диффузная форма:

A. по протяженности

- ✓ восходящая аорта до отхождения брахиоцефальных сосудов;
- ✓ восходящая аорта + дуга аорты.

Б. по степени гипоплазии

- ✓ умеренная;
- ✓ выраженная.

II. Вовлеченность в процесс коронарных артерий:

- 1. Отсутствует значимая патология коронарных артерий;**

2. Имеется патология коронарных артерий:

А. дилатация коронарных артерий (левая коронарная артерия, правая коронарная артерия, обе коронарные артерии);

Б. стеноз коронарных артерий (левая коронарная артерия, правая коронарная артерия, обе коронарные артерии).

III. Вовлеченность в процесс AoK:

1. Отсутствует патология клапана.

2. Наличие патологии клапана:

А. патология фиброзного кольца клапана (степень гипоплазии)

Б. патология створок клапана.

2. Диагностика

- На этапе диагностики рекомендуется сбор анамнеза и жалоб у всех пациентов (родителей пациентов) с подозрением на ПСА.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

- При сборе анамнеза и жалоб рекомендуется расспросить родителей пациента о наличии у ребенка отставания в физическом развитии, повышенной утомляемости, одышки (особенно при физической активности), приступах сердцебиения, возникновении синкопальных состояний, стенокардитических болях. Также пациенты (или их родственники) могут предъявлять жалобы, характерные для сопутствующих генетических синдромов.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: Дети с синдромом *Williams-Beuren* отстают в физическом развитии, имеют проблемы со стороны желудочно-кишечного тракта (кишечные колики, запоры, поносы), отличаются гиперчувствительностью к звукам.

- При сборе анамнеза заболевания рекомендуется опросить родителей на наличие консультации генетика с документальным подтверждением/или опровержением сопутствующей генетической патологии.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

- При осмотре рекомендуется обратить внимание на внешний вид пациента, который может быть достаточно характерным при наличии сопутствующей генетической патологии.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: Характерной для пациентов с синдромом *Williams-Beuren* является внешность ребенка – формируется лицо «эльфа» с высоким, широким и выпуклым лбом,

выступающими скулами, большими округлыми ушными раковинами. Достаточно часто имеется патология челюстно-лицевой системы, различные аномалии развития зубов, патология радужной оболочки глаза, косоглазие, паховая грыжа.

- Во время физикального обследования рекомендуется обратить внимание на пальпацию и перкуссию области сердца и сосудов шеи.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: При обследовании пациентов может отмечаться перкуторное расширение границ сердца влево вследствие гипертрофии ЛЖ, а при пальпации определяется разлитой верхушечный толчок. В ряде случаев на основании сердца пальпаторно определяется систолическое дрожание, передающееся в яремную ямку и по ходу сонных артерий.

- Во время физикального обследования рекомендуется обратить внимание на аускультацию сердца и сонных артерий с целью оценки степени выраженности стеноза АоК.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: При физикальном обследовании пациентов с врожденным НСА обращает на себя внимание несколько отличная аускультативная картина порока: 1) отсутствует систолический щелчок над АоК, а эпицентр систолического шума над Ао смещен выше, чем при субаортальной обструкции; 2) отмечается акцент тона закрытия АоК; 3) диастолический шум недостаточности АоК выслушивается крайне редко; 4) может выслушиваться систолический шум в проекции легочного ствола.

- Во время физикального исследования рекомендуется оценить пульсацию и измерить артериальное давление на обеих верхних конечностях пациента, и произвести сравнительный анализ полученного результата.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: При измерении артериального давления его показатели на правой руке могут быть выше, чем на левой (при распространении стеноза на дугу Ао и подключичную артерию), а пульс на левой руке может быть ослаблен.

2.3 Лабораторная диагностика

- Рекомендуется выполнение коагулограммы и подсчет числа тромбоцитов для прогноза риска периоперационных кровотечений и величины кровопотери.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

- Рекомендуется выполнение гематологического исследования для выявления

дооперационной анемии и ее своевременной терапии.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

- Пациентам с НСА и синдромом Вильямса рекомендуется определение уровня кальция в крови.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: У пациентов с синдромом Вильямса уровень кальция в крови, как правило, значимо повышен.

2.4 Инструментальная диагностика

- Всем пациентам с подозрением на НСА рекомендуется проведение электрокардиографического исследования.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: На ЭКГ можно выявить гипертрофию ЛЖ различной степени. Также возможны ишемические изменения в зависимости от тяжести окклюзии выводного тракта ЛЖ и степени поражения коронарных артерий.

- Всем пациентам с диагностированным НСА, имеющим в анамнезе приступы потери сознания, рекомендуется выполнение холтеровского мониторирования.

Класс доказательности I (уровень доказательности B).

- Всем пациентам с НСА рекомендуется выполнение рентгенографии грудной клетки в трех проекциях с целью оценки конфигурации сердца и оценки легочного рисунка.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: Рентгенологическая картина врожденного НСА характеризуется усилением легочного рисунка и увеличением размеров левых отделов сердца (при наличии гемодинамически значимого надклапанного сужения) и не имеет специфических признаков, за исключением отсутствия при нем расширения восходящей Ао.

- Всем пациентам с НСА рекомендуется выполнение эхокардиографического исследования.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: Основными позициями являются парастернальная позиция в проекции по длинной оси ЛЖ и по короткой оси на уровне АоК, апикальная 5-ти камерная позиция, а также субкостальный доступ в проекции по длинной оси ВОЛЖ и

супрастернальный в проекции по длинной оси восходящей Ао. Определяют морфологию и степень обструкции, размеры ВОЛЖ и ФК АоК, восходящей Ао, функцию ЛЖ и сопутствующие ВПС. Также определяют состояние выводного тракта правого желудочка и наличие/отсутствие обструкции на уровне легочно-артериального русла.

- Всем пациентам с НСА рекомендуется выполнение доплерографического исследования сосудов шеи и сосудов верхних конечностей.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: *У пациентов с НСА и синдромом Вильямса может иметь место обструктивное поражение сосудов дуги Ао, как проявления генерализованной артериопатии.*

- Всем пациентам с НСА рекомендуется выполнение доплерографического исследования сосудов почек.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: *У пациентов с НСА и синдромом Вильямса может иметь место обструктивное поражение сосудов почек, как проявления генерализованной артериопатии, что может приводить к возникновению вазоренальной гипертензии.*

- Всем пациентам с установленным по данным ЭХО-КГ-исследования диагнозом НСА рекомендуется катетеризация сердца с ангиокардиографией для уточнения уровня и протяженности обструкции ВОЛЖ и определения гемодинамических параметров стеноза, а также оценки состояния выводного тракта правого желудочка сердца и легочно-артериального русла (центральных и периферических отделов).

Класс доказательности IIa (уровень доказательности C).

- Всем пациентам с установленным по данным ЭХО-КГ-исследования диагнозом НСА рекомендуется выполнение аортографии с коронарографией для оценки состояния сосудов дуги Ао и коронарных артерий.

Класс доказательности IIa (уровень доказательности C).

Комментарии: *У пациентов с НСА может иметь место стенозирующее поражение сосудов дуги Ао и коронарных артерий, что в ряде случаев может потребовать в качестве первого этапа хирургического лечения выполнения различных интервенционных вмешательств*

- Всем пациентам с установленным по данным ЭХО-КГ-исследования диагнозом НСА рекомендуется выполнение левой вентрикулографии с целью оценки размеров полости ЛЖ и степени его гипертрофии.

Класс доказательности IIa (уровень доказательности C).

- Больным с НСА рекомендуются томографические методики (КТ, МРТ) в качестве дополнения к эхокардиографии или альтернативы инвазивным методам исследования для уточнения морфологического субстрата стеноза, его протяженности и определения вида хирургического вмешательства.

Класс доказательности IIa (уровень доказательности C).

- Пациентам с НСА и подозрением на вовлечение в патологический процесс устьев коронарных артерий или имеющих признаки коронарной ишемии по данным ЭКГ-исследования рекомендуется исследование перфузии миокарда методом позитронно-эмиссионной томографии.

Класс доказательности IIa (уровень доказательности C).

Комментарии: *На основании данных о состоянии перфузии миокарда может быть избрана хирургическая тактика лечения, предусматривающая коррекцию коронарного кровотока с помощью интервенционных вмешательств в качестве первого этапа лечения или же при одновременном устранении с НСА во время операции на открытом сердце.*

- Пациентам с НСА, имеющим документально подтвержденную нарушенную перфузию миокарда, рекомендуется выполнение метода стресс-эхокардиографии.

Класс доказательности IIa (уровень доказательности C).

Комментарии: *Метод стресс-эхокардиографии может быть полезен при оценке достоверности ишемической перфузии миокарда.*

2.5 Иная диагностика

- У пациентов с диагностированным НСА и подозрением на синдром Вильямса рекомендуется проведение FISH теста или теста при помощи генного чипа, определяющих недостающий участок дефектной хромосомы.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: *Данные тесты являются самыми точными для диагностики синдрома Вильямса.*

- Выполнение выше обозначенного алгоритма диагностического исследования для выявления НСА рекомендуется следующему контингенту детей:

- 1) дети с впервые выявленным систолическим шумом в проекции Ао;
- 2) дети, имеющие в анамнезе необъяснимые приступы потери сознания и синкопальные состояния;
- 3) дети, имеющие в анамнезе необъяснимые приступы наджелудочковых аритмий;
- 4) дети с синдромом Вильямса (даже при отсутствии жалоб и клинических проявлений).

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

3. Лечение

3.1. Консервативное лечение

Не существует медикаментозного лечения врожденного НСА, за исключением профилактики эндокардита.

3.2 Хирургическое лечение

- Хирургическое вмешательство рекомендуется выполнять пациентам с документально подтвержденной надклапанной обструкцией выводного тракта ЛЖ (локальной или диффузной) и выраженными клиническими проявлениями в виде одышки в покое, нарушений ритма, синкопальные состояния (даже однократно в анамнезе).

Класс доказательности I (уровень доказательности B).

- Хирургическое вмешательство рекомендуется выполнять пациентам с диагностированным НСА при значении пикового градиента систолического давления между ЛЖ и аортой выше 70 мм рт. ст. или при значении среднего градиента выше 40 мм рт. ст.

Класс доказательности I (уровень доказательности B).

Комментарии: *При наличии показаний к хирургическому лечению больных с НСА следует оперировать незамедлительно, так как длительное существование порока приводит к его прогрессированию, возникновению сочетанных форм, а также появлению дисфункции аортального и митрального клапанов, ЛЖ и нарушений ритма, что приводит к выполнению операции в худших условиях и дает менее оптимистичный прогноз.*

- При выборе метода хирургического лечения НСА рекомендуется использование одной из методик пластического расширения восходящей Ао типа Doty, Brom, Myers.

Класс доказательности I (уровень доказательности B).

Комментарии: *Использование указанных методик позволяет достигнуть адекватного расширения восходящей Ао с хорошим гемодинамическим результатом. Выбор методики определяется характером и протяженностью НСА, а также предпочтениями и опытом хирурга.*

- При наличии у ребенка НСА, сочетающегося с выраженной гипоплазией дуги Ао, гемодинамически значимым градиентом систолического давления между ЛЖ и Ао, а также после ранее выполненного хирургического вмешательства на восходящей Ао в качестве операции выбора рекомендуется операция имплантации апико-аортального кондуита между ЛЖ и нисходящей Ао.

Класс доказательности IIa (уровень доказательности C).

Комментарии: *Данная методика позволяет адекватно разгрузить ЛЖ, вывести ребенка из критического состояния, чтобы в более старшем возрасте вернуться к вопросу о хирургической коррекции патологии.*

- Учитывая в ряде случаев сочетание врожденного НСА со стенозом коронарных артерий во время выполнения открытой операции коррекции порока обязательно рекомендуется визуализация и ревизия устьев коронарных артерий.

Класс доказательности IIa (уровень доказательности C).

- При наличии диагностированного до операции коррекции НСА стеноза одного из устьев коронарных артерий рекомендуется введение кардиopleгического раствора ретроградно (через устье коронарного синуса).

Класс доказательности IIa (уровень доказательности B).

- При диагностированных до операции стенозах устьев коронарных артерий рекомендуется обязательное устранение обструкции коронарного кровотока при коррекции НСА с использованием различных пластических методик или аорто-коронарного шунтирования.

Класс доказательности IIa (уровень доказательности B).

3.3. Интервенционная катетеризация детей с врожденным НСА

- При сочетании НСА с патологией ветвей дуги Ао, а также устьев почечных артерий в качестве первого этапа хирургического лечения рекомендуется выполнение эндоваскулярных процедур (баллонирование и/или стентирование) устьев соответствующих артерий.

Класс доказательности IIa (уровень доказательности C).

4. Реабилитация

- Рекомендуется непрерывное наблюдение кардиолога всем оперированным или неоперированным пациентам с диагностированным НСА.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

- Пациентам с умеренной и тяжелой степенью выраженности НСА не рекомендуется увлекаться физическими нагрузками.

Класс доказательности III (уровень доказательности B).

- Больным с НСА после хирургического лечения рекомендуется определение оптимального режима физической активности на основании объективной оценки физической работоспособности при помощи нагрузочных проб.

Класс доказательности IIa (уровень доказательности C).

- Больным с НСА после хирургического лечения рекомендуется использование опросников качества жизни для больных и родителей для разработки индивидуальных схем психологической реабилитации.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

- Больным с синдромом Вильямса рекомендуется долгосрочная психосоциальная поддержка и надзор, включая юридическую помощь.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

5. Профилактика и диспансерное наблюдение

- Неоперированным детям, имеющим диагностированный врожденный НСА с пиковым градиентом систолического давления между ЛЖ и аортой до 50 мм рт. ст. или средним градиентом систолического давления менее 30 мм рт. ст., рекомендуется динамическое наблюдение у кардиолога по месту жительства с обязательным ЭхоКГ-исследованием каждые 6 мес.

Класс доказательности I (уровень доказательности B).

Комментарии: *выполнение ЭХО-КГ-исследования каждые 6 мес. обязательно с целью оценки функционального состояния ЛЖ и выявления нарастания градиента систолического давления между ЛЖ и Ао, и соответственно определения оптимальных сроков оперативного лечения при отрицательной динамики.*

- В отдаленные сроки наблюдения всем оперированным пациентам с НСА рекомендуется контроль состояния на основании данных электрокардиографии, эхокардиографии, доплерографического исследования магистральных артерий, неинвазивных стресс-тестов.

Класс доказательности I (уровень доказательности C).

Комментарии: *Выполнение подобного алгоритма обследования в отдаленные сроки после коррекции НСА необходимо для выявления и предупреждения нарастания остаточного градиента систолического давления между ЛЖ и аортой, выявления дисфункции ЛЖ, обнаружения возможной коронарной ишемии, а также стенозов других центральных и периферических артерий.*

- Всем неоперированным и оперированным больным с НСА в сочетании с синдромом Вильямса рекомендуется диспансерное наблюдение уролога, эндокринолога, окулиста, невропатолога, ортопеда.

Класс доказательности I (уровень доказательности B).

Комментарии: *Диспансерное наблюдение больных с НСА смежными специалистами необходимо с целью своевременного выявления возможных осложнений синдрома Вильямса и их коррекции.*

- Всем неоперированным и оперированным больным с НСА в сочетании с синдромом Вильямса рекомендуется контроль уровня кальция в крови.

Класс доказательности I (уровень доказательности B).

6. Дополнительная информация, влияющая на течение и исход заболевания

Методы устранения локального врожденного НСА достаточно хорошо отработаны и применяются с неплохими гемодинамическими результатами. Техники расширения НСА по методам Brom и Meyers являются более эффективными, чем Doty и McGoop, т.к. позволяют более эффективно реконструировать корень Ао. По данным различных авторов выживаемость после выполнения подобных вмешательств составляет от 66 до 97% в сроки 20 лет после операции.

Нерешенной проблемой продолжает оставаться врожденный НСА диффузного характера, когда попытка устранения стеноза приводит не к устранению морфологического субстрата и нормализации гемодинамики, а лишь смещает уровень

стеноза дистальнее дуги Ао с вовлечением в патологический процесс устьев плечеголовных сосудов.

7. Критерии оценки качества медицинской помощи

№	Критерии качества	Класс доказательности	Уровень доказательности
Этап постановки диагноза			
1	Выполнено ЭКГ исследование	I	C
2	Выполнено холтеровское мониторирование	I	B
3	Выполнено рентгенологическое исследование органов грудной клетки	I	C
4	Выполнена эхокардиография	I	C
5	Выполнено доплерографическое исследование сосудов шеи и верхних конечностей	I	C
6	Выполнено доплерографическое исследование сосудов почек	I	C
7	Выполнена катетеризация полостей сердца с ангиокардиографией	IIa	C
8	Выполнено КТ/МРТ-исследование	IIa	C
9	Выполнено ПЭТ	IIa	C
10	Выполнено стресс-ЭХО	IIa	C
11	Выполнен анализ на генетический синдром	I	C
12	Выполнен анализ на уровень кальция в крови	I	C
Этап хирургического лечения			
1	Выполнено пластическое расширение восходящей Ао по одной из методик	I	B
2	Выполнена операция имплантации апикоаортального кондуита	IIa	C
3.	Выполнена коррекция сопутствующих стенозов коронарных артерий	IIa	B

4.	Выполнены транслюминальная баллонная ангиопластика и/или стентирование сопутствующих стенозов других центральных и периферических артерий.	IIa	C
Этап послеоперационного контроля			
1	Выполнены осмотры кардиолога в течение первых 12 месяцев после операции	I	C
2	Выполнено динамическое эхокардиографическое обследование	I	C
3	Выполнено доплерографическое исследование центральных и периферических артерий	I	C
4	Выполнены неинвазивные стресс-тесты	I	C
5	Выполняется регулярное обследование специалистами смежных специальностей	I	B

8. Список литературы

1. Бондаренко, И. Э. Хирургическое лечение врожденного стеноза аорты: дисс. ... докт.мед. наук / И.Э. Бондаренко – М., 2003.
2. Блюмина, М.Г. Синдром надклапанного стеноза аорты у детей / Блюмина М.Г. // Педиатрия. – 1984, №1. с.16-19.
3. Perou, M.L. Congenital supravalvular aortic stenosis: morphological study with attempt at classification / Perou M.L. // Arch. Pathol. Lab. Med. – 1961;71:453-466.
4. O'Connor, W.N. Supravalvular aortic stenosis: clinical and pathological observations in six patients / O'Connor WN., Davis JB., Geissler R. et al. // Arch Pathol Lab Med. – 1985;109:179-185.
5. Keating, M.T. Genetic approaches to cardiovascular disease. Supravalvular aortic stenosis, Williams syndrome, and Long-QT syndrome / Keating M.T. // Circulation. – 1995;92:142-147.
6. Зиньковский, М.Ф Врожденные пороки сердца / М.Ф. Зиньковский под редакцией А.Ф. Возианова. – Киев. 2010. – С. 738-790.
7. Land, S.D., Pulmonary hypertension in a child with Williams syndrome – a case report / Land S.D., Shah M.D., Berman W.F. // Pediatr. Pathol. – 1994;14:61-8.
8. Garcia, R.E. Idiopathic hypercalcemia and supravalvular aortic stenosis: documentation of a new syndrome / Garcia RE., Friedman W.F., Kabach M.M., Rowe R.D. // N. Engl. J. Med. – 1964;271:117-120.

9. Starr, A. Supravalvular aortic stenosis: diagnosis and treatment / Starr A., Dotter C., Griswold H. // J. Thorac. Cardiovasc. Surg. – 1961;41:134-140.
10. Peterson TA., Todd DB., Edwards JE. Supravalvular aortic stenosis. J Thorac Cardiovasc Surg., 1965, v.50, p.734-741.
11. Cox DR. Regression models and life-tables. J R Stat Soc Series B., 1972, v.34, p.187-202.
12. Denie J.J., Verheugt AP. Supravalvular aortic stenosis. Circulation., 1958, v.18, p.902-908.
13. Morrow AG., Waldhausen JA., Peters RL. et al. Supravalvular aortic stenosis: clinical, hemodynamic and pathologic observations. Circulation, 1959, v.20, p.1003-1010.
14. Kreel I., Reiss R., Strauss L. et al. Supra-valvular stenosis of the aorta. Ann Surg., 1959, v.149, p.519-524.
15. Doty D.B. Supravalvular aortic stenosis. Annual Thoracic Surgery., 1991, v.51, p.886-887.
16. 103. van Son J., Edwards WD., Danielson GK. Pathology of coronary arteries, myocardium, and great arteries in supravalvular aortic stenosis. J Thorac Cardiovasc Surg., 1994, v.108, p.21-28.
17. 104. Starr A., Dotter C., Griswold H. Supravalvular aortic stenosis: diagnosis and treatment. J Thorac Cardiovasc Surg., 1961, v.41, p.134-140.
18. Pretre R., Arbenz U., Vogt PR., Turina MI. Application of successive principles of repair to correct supravalvular aortic stenosis. Ann Thorac Surg., 1999, v.67, p.1167-1169.
19. Wessel A., Pankau R., Kececioglu D. et al. Three decades of follow-up of aortic and pulmonary vascular lesions in the Williams-Beuren Syndrome. Am J Med Genet., 1994, v.52, p.297-301.
20. Folliguet TA., Mace L., Dervanian P. et al. Surgical treatment of diffuse supravalvar aortic stenosis. Ann Thorac Surg., 1996, v.61, p.1251-1253.
21. Ingelfinger, J.R. Spectrum of renal anomalies in patients with Williams syndrome / Ingelfinger J.R., Newburger J.W. // J. Pediatr. – 1991;119:771-773.
22. Morris, C.A. Natural history of Williams syndrome: physical characteristics / Morris C.A., Demsey S.A., Leonard C.O. et al. // J. Pediatr. – 1988;113:318-326.
23. Daniels, S.R. Systemic hypertension secondary to peripheral vascular anomalies in patients with Williams syndrome / Daniels S.R., Luggie J.M.H., Schwartz D.C. // J. Pediatr. – 1985;106:249-251.
24. Kaplan, P. Contractures in patients with Williams syndrome / Kaplan P., Kirschner M., Watters G. et al. // Pediatrics/ - 1989;84:895-899.
25. 133. Nickerson E., Greenberg F., Keating M.T. et al. Deletions of the elastin gene at 7q11.23 occur in approximately 90% of patients with Williams syndrome. Am J Hum Genet., 1995, v.56, p.1156-1161.

26. Meng X., Lu X., Li Z. et al. Complete physical map of the common deletion region in Williams syndrome and identification and characterization of three novel genes. *Hum Genet.*, 1998, v.103, p.590-599.
27. Chowdhury T., Reardon W. Elastin mutation and cardiac disease. *Pediatr Cardiol.*, 1999, v.20, p.103-107.
28. Boeckel T., Dierks A., Vergopoulos A. et al. A new mutation in the elastin gene causing supraaortic stenosis. *Am J Cardiol.*, 1999, v.83, p.1141-1143.
29. Keating MT. Genetic approaches to cardiovascular disease. supraaortic stenosis, Williams syndrome, and Long-QT syndrome. *Circulation*, 1995, v.92, p.142-147.
30. Miyamura H., Watanabe H., Tatebe S., Eguchi S. Spontaneous regression of peripheral pulmonary artery stenosis in Williams' syndrome. *Jpn Circ J.*, 1996, v.60, p.311-314.
31. Kim YM., Yoo SJ., Choi JY. et al. Natural course of supraaortic stenosis and peripheral pulmonary stenosis in Williams' syndrome. *Cardiol Young.*, 1999, v.9, p.37-41.
32. Stamm C., Friehs I., Moran A.M. et al. Surgical treatment of bilateral outflow tract obstruction in elastin arteriopathy. *J Thorac Cardiovasc Surg.*, 2000, v.120, p.755-763.
33. Robinson JD, del Nido PJ, Geggel RL, Perez-Atayde AR, Lock JE, Powell AJ. Left ventricular diastolic heart failure in teenagers who underwent balloon aortic valvuloplasty in early infancy. *Am J Cardiol.* 2010;106:426–429.
34. Azevedo CF, Nigri M, Higuchi ML, Pomerantzeff PM, Spina GS, Sampaio RO, Tarasoutchi F, Grinberg M, Rochitte CE. Prognostic significance of myocardial fibrosis quantification by histopathology and magnetic resonance imaging in patients with severe aortic valve disease. *J Am Coll Cardiol.* 2010;56:278–287.
35. Goldstein SA, Evangelista A, Abbara S, Arai A, Asch FM., Badano LP et al. Multimodality imaging of diseases of the thoracic aorta in adults: from the American society of echocardiography and the European association of cardiovascular imaging endorsed by the Society of cardiovascular computed tomography and Society for cardiovascular magnetic resonance. *J Am Soc Echocardiogr.* 2015;28:119-82.

Приложение А1. Состав рабочей группы

Председатель Профильной комиссии по сердечно-сосудистой хирургии
Экспертного совета Минздрава РФ: Бокерия Л.А., академик РАН

Экспертная группа по подготовке рекомендаций:

Председатель экспертной группы: Подзолков В.П., академик РАН (Москва)

Ответственный исполнитель: Купряшов А.А., д.м.н. (Москва)

Члены экспертной группы:

Арнаутова И.В., д.м.н. (Москва);

Волков С.С., к.м.н. (Москва);

Горбачевский С.В., проф. (Москва);

Дидык В.П., (Москва);

Зеленикин М.А., проф. (Москва);

Зеленикин М.М., проф. (Москва);

Ким А.И., проф. (Москва);

Кокшенев И.В., проф. (Москва);

Крупянка С.М., д.м.н. (Москва);

Метлин С.Н., к.м.н. (Москва);

Сабилов Б.Н., д.м.н. (Москва);

Туманян М.Р., проф. (Москва);

Шаталов К.В., проф. (Москва);

Шмальц А.А., д.м.н. (Москва);

Юрлов И.А., к.м.н. (Москва).

Все члены Рабочей группы подтвердили отсутствие финансовой поддержки/конфликта интересов, о которых необходимо сообщить.

Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций.

Целевая аудитория данных клинических рекомендаций:

- педиатры;
- кардиологи;
- детские кардиологи
- сердечно-сосудистые хирурги.

Методы, используемые для сбора/селекции доказательств: поиск в электронных базах данных.

Описание методов, использованных для оценки качества и силы доказательств: доказательной базой для рекомендаций являются публикации, вошедшие в базы данных PubMed, Scopus. Глубина поиска составляла 10 лет.

Методы, использованные для оценки качества и силы доказательств

- консенсус экспертов;
- оценка качества рекомендаций в соответствии с рейтинговой схемой

(таблица П1).

- оценка силы доказательств в соответствии с рейтинговой схемой (таблица П2).

Таблица П1.

Рейтинговая схема для оценки качества рекомендаций

Класс доказательности		Описание
Класс I		Процедура или лечение являются полезными/эффективными, они должны быть выполнены/назначены.
	Класс IIa	Процедура или лечение с большой долей вероятности являются полезными/эффективными, их разумно было бы выполнить/назначить.
	Класс IIb	Противоречивые доказательства о пользе/эффективности процедуры или лечения, их выполнение/назначение может быть рассмотрено.
Класс III		Процедура или лечение являются вредными/неэффективными, они не должны выполняться/назначаться.

Таблица П2.

Рейтинговая схема для оценки силы доказательств

Уровень доказательности	Описание
Уровень доказательности А	Мета-анализы, систематические обзоры, рандомизированные контролируемые исследования
Уровень доказательности В	Когортные исследования, исследования «случай-контроль», исследования с историческим контролем, ретроспективные исследования, исследования серии случаев.
Уровень доказательности С	Мнение экспертов

Для минимизации потенциальных ошибок каждое исследование оценивалось независимо. Любые различия в оценках обсуждались всей группой авторов в полном составе. При невозможности достижения консенсуса привлекался независимый эксперт.

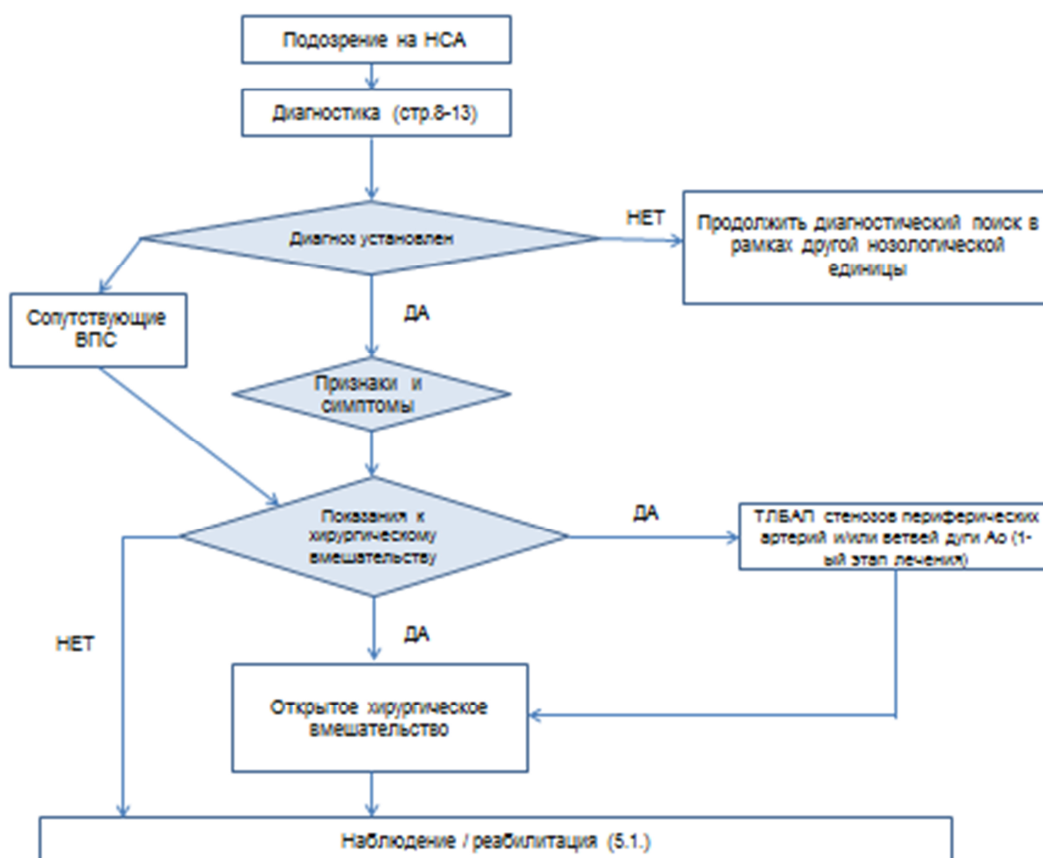
Методы, использованные для формулирования рекомендаций: консенсус экспертов.

Клинические рекомендации обновляются рабочей группой каждые 3 года и утверждаются профильной комиссией при Главном внештатном специалисте – сердечно-сосудистом хирурге МЗ России

Приложение А3. Связанные документы

1. Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации (ФЗ №323 от 21.11.2011)
2. Порядок оказания медицинской помощи больным с сердечно-сосудистыми заболеваниями (Приказ Минздрава России №918н от 15.11.2012)
3. «О классификации и критериях, используемых при осуществлении медико-социальной экспертизы граждан федеральными государственными учреждениями медико-социальной экспертизы» (Приказ Минздрава России №1024н от 17 декабря 2015 г.)

Приложение Б. Алгоритмы ведения пациентов



Приложение В. Информация для пациента

Необходимо регулярное наблюдение у кардиолога/детского кардиолога с прохождением инструментальных методов обследования в плановом порядке с кратностью, обозначенной в выше приведенных рекомендация.