

Болести на аортата-част I

доц. Нина Гочева

Ръководител на клиника по кардиология, Национална кардиологична болница

Аортата се състои от 3 слоя: тънък вътрешен слой - tunica intima, дебел среден слой - tunica media, и тънък външен слой - tunica adventitia. Якостта на аортната стена се дължи на tunica media, която е съставена от слоеве еластични влакна, подредени в спирала, много малко гладкомускулни влакна и колаген, разположен между еластичните фибри.

Проксималната част на аортата е включена в перикардния сак. Асцендентната аорта у нормален възрастен индивид има диаметър около 3 cm в своето начало, от което на разстояние 5-6 cm започва аортната гъза (аортния аркус). Брахиоцефалните артерии са свързани с аортната гъза, разполагайки се в почти предно-задна позиция в горния медиастинум. Аортната гъза преминава в десцендентната част на аортата чрез т. нар. аортен истмус, мястото от което аортата става релативно фиксирана за гръдния кош. Десцендентната аорта преминава през диафрагмата на нивото на XII гръден прешлен и завършва в зоната на аортната бифуркация (IV лумбален прешлен).

Аортата изпълнява няколко основни функции. Капацитивните и помпените ѝ функции позволяват придвижването на кръвта в отделните сегменти. С развитието на систолатата част от енергията, генерирана от контрахиращата се лява камера, се превръща в потенциална енергия, акумулирана в стените на аортата, дилатиращи се от изтласквания обем кръв. В диастола тази потенциална енергия се трансформира в кинетична енергия в процеса на декомпресия на стената. Създадената по този начин сила действа срещу обема кръв, съдържащ се в лумена на съда. Ако аортната клапа не е патологично променена, кръвта се придвижва дистално по артериалното дърво. Пулсовата вълна се предава към периферните участъци на аортата със скорост около 5 m/sec. Към проводната и помпената функция на аортата може да се добави и контролната ѝ функция по отношение системното съдово съпротивление и сърдечната честота, осъществявана посредством барорецепторни механизми.

Етиологични и патогенетични фактори, участващи в заболяванията на аортата

Към основните етиологични и патогенетични фактори, които изразяват роля в развитието на болестите на аортата, спадат атеросклерозата, възрастовите промени в аортната медия, арте-

риалната хипертония, невъзпалителната дегенерация на медията (цистична медионекроза), възпалителните процеси (вж. аортити), процесите с аутоимунни механизми и др.

Атеросклерозата е най-честата причина за възникване на аортните заболявания. Обикновено тя е най-тежко изразена в зоната на абдоминалната аорта и има тенденция да се разпространява към горните отдели на съда. Включването в атеросклеротичния процес, предимно на проксималните сегменти на аортата, се наблюдава изключително при особени случаи, напр. при болни със захарен диабет. При тях атеросклеротичните изменения са тежки по хода на целия съд. Индивиди с хиперлипопротейнемия тип II са второто изключение от правилото за по-рядкото засягане на асцендентните аортни отдели. Атеросклерозата може също така да ангажира сериозно и проксималната част от аортата, когато се развива в зони, засегнати от сифилистичен аортит, локализиран обикновено в асцендентния ѝ отдел. Има поне две обяснения за подобно разпределение на атеросклеротичните изменения: **първо** - скоростта и пулсовата характеристика на кръвта в долните отдели на аортата се различават от скоростта и пулсовата характеристика на кръвта в проксималния ѝ сегмент; **второ** - стената на абдоминалната аорта е по-тънка, има по-малко еластични пластини и повече гладкомускулни влакна. Освен това, долните сегменти нямат богатата мрежа от vasa vasorum на проксималната аорта. Аортната атеросклероза се изявява клинично и способства за развитие на аневризми, обструкция на съдовите отдели, разположени дистално от реналните артерии, и емболизация от атероматозни плаки към периферни артериални съдове.

Възрастовите промени в аортната медия са вторият по честота фактор, създаващ условия за развитие на заболявания на аортата. С напредване на възрастта, аортната медия е подложена на специфични хистологични промени, включващи фрагментация на еластичните фибри и загуба на ядрата на гладкомускулните клетки, т. нар. медионекроза. Нещо повече, колагенова тъкан и базофилна субстанция заместват загубата на медийни структури. Въпреки че степента, до която тези промени се изявяват, варира при отделните индивиди, те се проявяват като почти универсално явление на възрастта. Развиват се изкривявания на аортната стена и ектазии. Едновременно с това се наб-

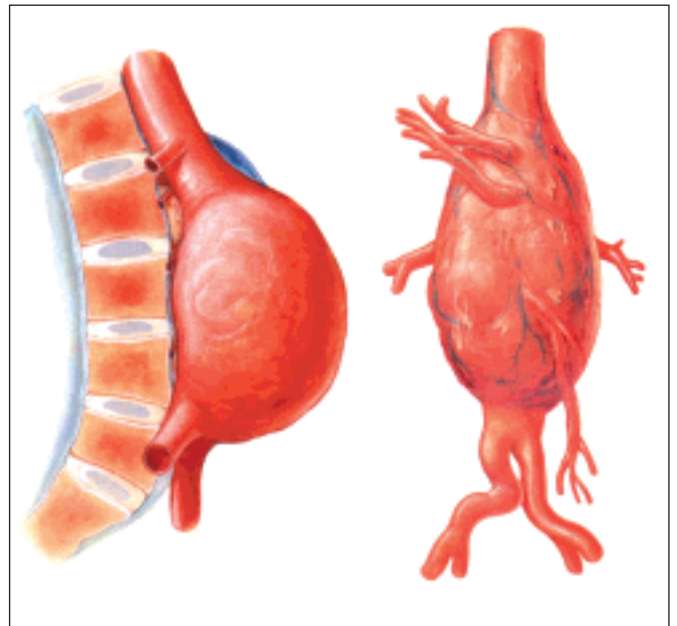
людава загуба на аортните функции, което от своя страна води до повишение на систолното артериално налягане при възрастни индивиди.

Един от основните фактори в патогенезата на аортните заболявания е **артериалната хипертония**. Експерименти допускат, че хипертонията води до структурни промени в аортата, които биха могли да ускорят дегенерацията на медията при някои индивиди и да редуцират кръвния ток във *vasa vasorum*. Този феномен води до исхемия на аортната стена и генериране на промени, които от своя страна намаляват комплайънса, допринасяйки за поддържане на хипертоничното състояние. Въпреки че възрастовите промени протичат с дегенерация на аортната медия, степента на развитието им и тяхната тежест са по-изразени при хипертоници.

При много от клинично изявените аортни заболявания се открива **дефект в аортната медия**. **Атеросклерозата, сифилисът и други аортити могат да изявят тази аномалия**. Хипертонията понякога също съучаства в развитието на тези процеси. Понятието, въведено след хистологични изследвания и определено като цистична медийна некроза, в продължение на години се счита за белег на медийна дегенерация. По-нови наблюдения показват, че този вид лезия, определена чрез светлинна микроскопия, не е нито специфична, нито точно дефинирана. Оказва се, че дефектът, или по-точно - дефектите, лежат на биохимично и субцелуларно ниво. Подобни промени се откриват при синдрома на Марфан, при болни с конгенитални аномалии на аортната клапа, с коарктация на аортата, при синдрома на Turner, поликистозни бъбреци, при синдрома на Ehler-Danlos и osteogenesis imperfecta. По изключение, достатъчно тежка медийна дегенерация се открива понякога в пулмоналната артерия или в аортата, дистално от асцендентния сегмент, и може да доведе до усложнения.

Аортна аневризма

ПО ДЕФИНИЦИЯ ТОВА Е СЪСТОЯНИЕ, КОЕТО СЕ ХАРАКТЕРИЗИРА С ЛОКАЛНА ДИЛАТАЦИЯ НА АОРТНАТА СТЕНА. Аневризмата може да бъде фузиформена, протичаща с истинска циркуферентна дилатация на стената (главно гръдни и абдоминални аневризми) или сакциформена (главно в зоната на гръдната аорта след аортна дисекация), при която специфичната нециркуферентна деформация започва с тясна шийка. Аортните аневризми могат да ангажират отделни части от аортата: асцендентната аорта, включвайки аортните синуси и аортната клапа, аневризми на гръдната и абдоминалната аорта, както и изолирани аневризми на аортната дъга. По принцип аневризмите могат да обхващат няколко анатомични сегмента от аортата. Например, атеросклеротичните аневризми на гръдната аорта често се разпростират и към абдоминалната част.

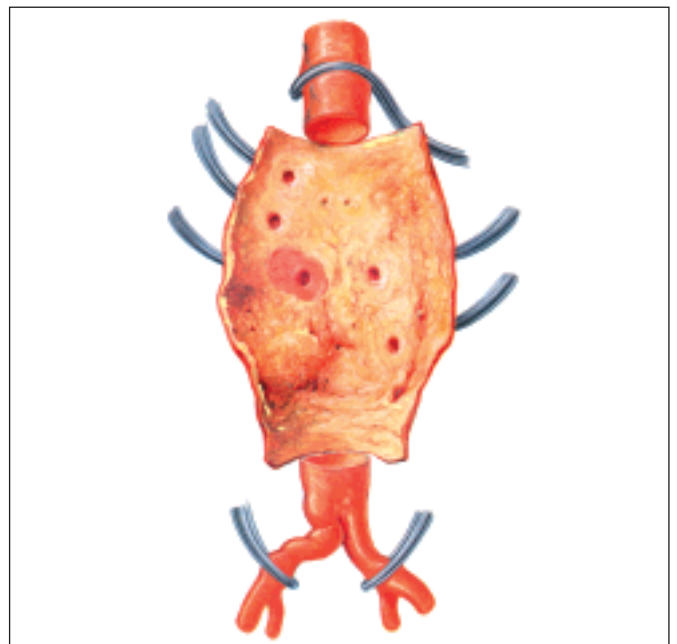


Фигура 1. Аневризма на абдоминалната аорта.

ЕТИОЛОГИЯ

Най-честите причини, които водят до развитието на аневризми, са атеросклероза, състояния с невъзпалителна цистична дегенерация на медията, възраст, сифилитичен аортит, невъзпалителни аортити, инфекциозни аортити, травми, генетични изменения (фамилни причини) и др.

Атеросклеротичните аортни аневризми са най-често срещаният вариант. Счита се, че абдоминалните аневризми са предимно с атероматозна генеза, а аневризмите на гръдната аорта се асоциират по-често с широко разпространен атеросклеротичен процес, включващ реналните, церебралните и коронарните съдове. Някои автори приемат, че атеромата е по принцип интимална болест. Осво-



Фигура 2. Атероматозни лезии в областта на абдоминалната аорта.

бождаването на липопротеини от атероматозните плаки може да индуцира вторична макрофагилна активност с деструкция на еластина на медията.

Атеросклеротични аневризми се откриват често в асоциация с хиперлипидемични синдроми и при пациенти с дългогодишен захарен диабет. Около 3/4 от атеросклеротичните аортни аневризми се формират в абдоминалната аорта. Мястото на възникването им обичайно е между нивото на реналните артерии и аортната бифуркация. Само 2 до 5% от абдоминалните аортни аневризми се разполагат супраренално и обикновено са резултат от дистално развитие на гръдните аневризми.

Невъзпалителната цистична дегенерация на медията е причина за развитие на аневризми в 20% от случаите. Аневризми в гръдната част на аортата се формират по-често при болни с идиопатична медийна дегенерация, неасоцирана със скелетни аномалии или аномалии при синдрома на Марфан. Този факт може би е във връзка с различията в колагеновата структура на асцендентната аорта, гръдата на аортата и десцендентната и торакалната аорта. Някои автори означават обхващането на аортните синуси от аневризмата с термина „анулоектазия“.

Сифилистична аортна аневризма (виж сифилис на аортата).

Невъзпалителните (неинфекциозни) аортити са една от често срещаните причини за развитие на аортна аневризма. **Анкилозиращият спондилит и болестта на Райтер, водят до промени в аортната медия и дилатация на засегнатите зони.** При гигантоклетъчния артериит обичайно се развива медийна некроза, което е причина за локална дилатация на аортата, възникване на аневризми, понякога усложнени с дисекация на съда.

Епидемиологични проучвания доказват фамилен характер във възникването главно на абдоминалните аортни аневризми. При някои от тях се идентифицират биохимични и молекулни дефекти в аортната медия. Открива се и намалено съдържание на колаген тип III спрямо съдържанието на колаген тип I. Най-често са засегнати жени, при които роднини от първо коляно, честотата на аневризмите достига до 18%. Някои автори допускат, че полиморфен вариант на гените, свързани със синтеза на колаген тип III, е аналогичен на генния вариант при Ehler - Danlos тип IV синдром.

ПАТОГЕНЕЗА И ПАТОФИЗИОЛОГИЯ НА АОРТНАТА АНЕВРИЗМА

Основната характеристика на аортната аневризма е слабостта на медийния слой. Тежестта и обширността на абнормните промени могат да се усложнят от наличие на системна артериална хипертония. **Започнал веднъж, процесът на дилатация на аортата има прогресивна еволюция.** С разширяване на аортата, напрежението върху стената ѝ нараства съобразно закона на Лаплас, според който напрежението е правопропорционално на

произведението от налягането и радиуса на съответния сегмент от аортата. По-голяма дилатация води съответно до по-голямо напрежение и до ускоряване на процеса на увеличение на диаметъра на аневризмата. Тези процеси затварят порочен кръг и водят до прогресия на аневризмата.

Много автори посочват, че е почти неизбежно формирането на вътрелуменална тромбоза, поради което нараства опасността от дистална емболизация. Наличието на вътреаневризмална тромбоза, от своя страна увеличава вътрешната стабилност на тънката аневризмална стена, редуцирайки опасността от руптура. В случаите, когато в процеса е включена и асцендентната аорта, е възможно развитие на аортна регургитация.

Едно сериозно усложнение на тромбозиралата аневризма е дисекацията. Трябва да се отбележи, че аортната дисекация не е неизбежно последствие от развитието на аортната аневризма. Изследванията показват, че значителна част от болните с аортна дисекация, всъщност имат структурно нормална аорта, без никаква медийна патология. При 80% от болните, които се усложняват с руптура, отворът на руптурата е насочен ретроперитонеално. Останалите аневризми обикновено руптурират в перитонеалната кухина и водят до бърз циркулаторен колапс.

КЛИНИЧНА КАРТИНА

По-голямата част от аневризмите на аортата са напълно асимптоматични и се откриват случайно при рентгенографско изследване. Клиничната изява на аортната аневризма се свързва със следните промени:

1. **Поява на аортна клапна регургитация,** обичайно резултат от аневризма в проксималния сегмент на асцендентната аорта.
2. **Експанзия на аневризмалния сак, свързана с появата на гръдна болка,** особено често в случаи на аневризма в торакалния сегмент на аортата. **Гръдната болка няма характеристика на типична стенокардия и нейното място на проява е вариабилно.**
3. **Компресия или ерозия на съседни структури** се изявяват във връзка с нарастването на торакалните аневризми. **Те могат да притискат лумена на трахеята или главен бронх.** Наличието на торакална аневризма се изявява понякога чрез масивна хемофтиза, когато аневризмалният сак еродиращ в гръдната част на хранопровода, в трахеята или в бронхиалното дърво. В случай, че руптурата на аневризмалния сак се прояви на нивото на проксималния сегмент от асцендентната аорта, може да се развият симптоми на сърдечна тампонада.

ЕСТЕСТВЕНА ЕВОЛЮЦИЯ

Налице е естествена връзка между големината на аневризмите и тяхната еволюция и настъпването на евентуални усложнения. Установено е, че **1/2 от аневризмите с диаметър 6 cm руптурират до една година от откриването им. Ако диаметърът на**

аневризмата е над 10 cm, честотата на руптурите надминава 60%, аневризми с диаметър между 7 и 10 cm руптурират в 45% от случаите. Честотата на руптурите на аневризмите с големина от 4 до 7 cm е около 25%. Проследяването на скоростта на нарастване на аневризмите, според различни проучвания, показва голяма вариабилност: между 0.21 cm за година до 0.4-0.5 cm за година. Всички изследователи доказват, че скоростта на експанзия на аневризмите е в пряка зависимост от нейния диаметър. Колкото една аневризма е с по-голям диаметър, толкова по-голяма е скоростта ѝ на нарастване. Честотата на руптурите нараства повече от 25%, когато аневризмата има диаметър над 4-5 cm. Аневризмите, които водят до компресия на заобикалящите ги органи, обичайно се диагностицират и лекуват по-рано. Поради тези причини, естествена еволюция на аневризмите, разположени в гръдния отдел на аортата, се различава до известна степен от еволюцията на абдоминалните аневризми. Поради факта, че гръдните аневризми стават по-рано симптомни и съответно се диагностицират и лекуват по-рано, руптурите при тях са с по-малка честота спрямо честотата на руптурите на абдоминалните аневризми. Симптоматичните, главно аневризмите на гръдния отдел на аортата, руптурират по-често от несимптоматичните (27% от болните със симптоматични аневризми преживяват за период от 5 години в сравнение с болните с асимптоматични аневризми - 58%).

ИЗСЛЕДВАНЕ НА АОРТНАТА АНЕВРИЗМА

Приложението на различните методи за изследване се определя от следните особености на аортната аневризма: място, големина, включване на аортната клапа, ангажиране на церебралните и шийните артерии, наличие или отсъствие на дисекация.

МЕТОДИ НА ИЗСЛЕДВАНЕ

1. Физикален статус -

Този метод е с минимални възможности и няма да бъде подробно дискутиран.

2. Рентгенография

3. ЕхоКГ и абдоминална ехография

4. Ангиография

5. Дигитална субтракционна ангиография

6. Компютърна томография

7. Ядрено-магнитен резонанс

Мястото и големината на аортните аневризми могат да се установят чрез обичайната рентгенография. Често обаче аневризмите на проксималния сегмент на асцендентната аорта се инкорпорират в общия сърдечен силует и не могат да се оценят.

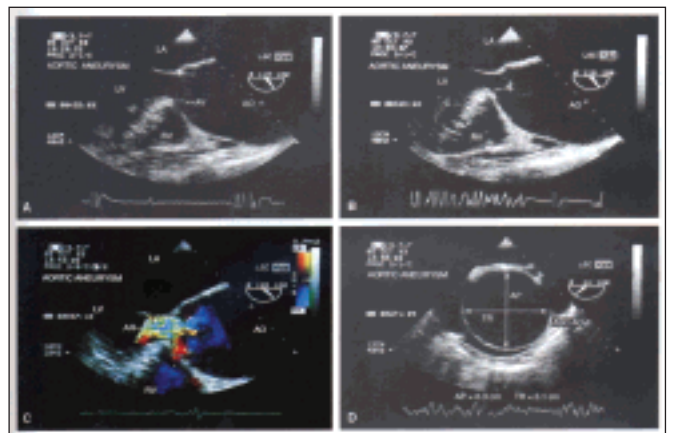
По-съвършени са новите неинвазивни и инвазивни диагностични методи. Неинвазивните техники, които се използват най-широко, са трансезофагеалната ЕхоКГ и компютърната томография. Трансезофагеалната ЕхоКГ е метод с доказани предимства, тъй като използването му създава възможност за точно определяне на анатомичните характеристики на аортните аневризми, както и извършването на серийни изследвания за проследяване еволю-



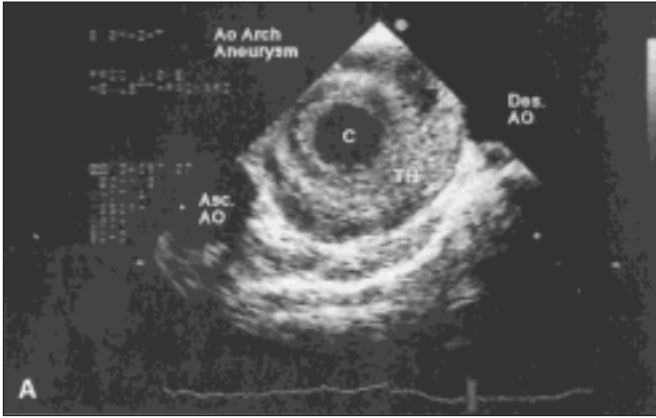
Фигура 3. Рентгенография на болен с аневризма на възходящата аорта.

цията на аневризмите: големина, обеми, усложнения - тромбоза на аневризмалния сак, дисекация на аортната стена. За съжаление, чрез този метод се визуализират акуратно само аневризми, разположени в зоната на асцендентната и гръдния отдел на десцендентната аорта; неточности носят измерванията и диагностиката на аневризмите, разположени на нивото на гърба на аортата.

Компютърната томография е полезна при съмнение за наличие на абдоминални аневризми при болни, при които инвазивното изследване носи някакъв определен риск във връзка с други заболявания или усложнения. Предимствата на този метод пред трансезофагеалната ЕхоКГ се определят от възможността за по-точно дефиниране на взаимоотношенията на аневризмата със заобикалящите я структури, както и за получаване на го-



Фигура 4. Трансторакална и трансезофагеална ехокардиография на болен с аневризма на възходяща аорта и аортен аркус.



Фигура 5. Трансезофагеална ехокардиография на болен с дисекираща аневризма на аортата.

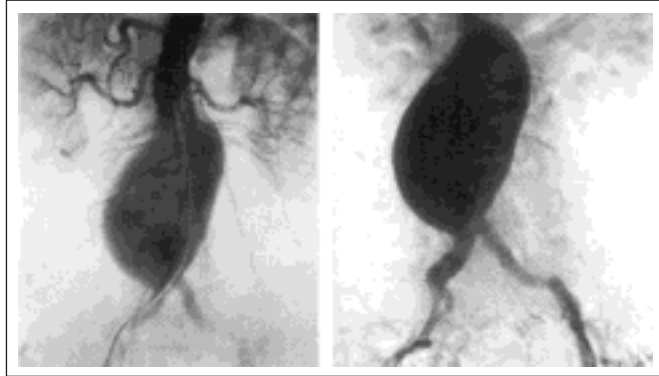
пълнителна информация за състоянието на други абдоминални органи. Индикациите за това изследване трябва да са ясни и добре мотивирани, поради излагане на пациента на облъчване, високата цена на изследването и относително по-голямата му продължителност.

Резултатите, получени чрез метода на **ядрено-магнитния резонанс**, показват добра корелация с резултатите, получени чрез компютърна томография и трансезофагеална ЕхоКГ за оценка на големината на аневризмите и тяхната връзка с реналните и илиачните съдове. Основното ограничение на метода се състои в продължителността на изследването и високата му цена. Поради тези причини, до този момент, трансезофагеалната ЕхоКГ и абдоминалната ехография остават методи за избор при изследване на болни с аортна аневризма.

Аортната аневризма може да бъде оценена и чрез **ангиография**, чието основно предимство е визуализацията на шийните и церебралните артериални съдове. По-ниски са възможностите на метода за оценка на големината на аневризмите, тъй като обемът им може да бъде маскиран от наличие на пристенна тромбоза и калцификати. Освен това, ангиографията носи и известен малък риск от усложнения, включително от поява на хематом, дисекция, инфекция, емболизация и бъбречна недостатъчност. Когато изследването се извършва от опитен оператор, усложненията са изключително редки. Чрез ангиографията се визуализират големината на аневризмата, стенози на реналните артерии или атипична ренална аномалия, значимо периферно съдово заболяване, а също така и евентуално наличие на асоциирани аневризми на илиачните, хипогастралните, феморалните и поплитеалните съдове. Инвазивното изследване е от особена полза, поради възможността да се извърши и коронарография, при болни над 40-годишна възраст или при по-млади болни с анамнеза за коронарна болест. Тези данни имат значение за определяне обема на една предстояща оперативна интервенция.

ИНДИКАЦИИ ЗА ХИРУРГИЧЕСКО ЛЕЧЕНИЕ НА АОРТНИТЕ АНЕВРИЗМИ

Повечето автори са на единно мнение, че самото



Фигура 6. Ангиография на болен с абдоминална аортна аневризма.

съществуване на аортна аневризма, само по себе си не е индикация за извършване на хирургическо лечение. Необходимо е наличието на допълнителни условия като:

1. много голяма аневризма (диаметър над 5-6 cm), оценена чрез ехография или аортография;
2. значими клинични симптоми или белези, свързани с наличието на аневризмата;
3. поява на периферна артериална емболизация като резултат от тромбозирание на аневризмата;
4. наличие на неконтролирана хипертония;
5. значима аортна регургитация, свързана с аневризма в асцендентната аорта.

ХИРУРГИЧЕСКО ЛЕЧЕНИЕ НА АНЕВРИЗМИТЕ НА АСЦЕНДЕНТНАТА АОРТА

Всички оперативни интервенции използват медиална стернотомия с пациент под ЕКК и кардиоплегична кардиопротекция. Предпочитаният вариант включва ексцизия на аневризмата и заместването ѝ с дакронова протеза. Диаметърът на протезата трябва да бъде между 25 и 35 mm. За приготвяне на антитромбозни свойства, протезата се обработва чрез излагане на хепаринизиран серум и последващо автоклавиране. При аневризми с дилатация на аортния анулус се преминава към аортноклапно протезиране и инкорпориране или трансплантация на коронарните остии или модерна техника на Wheat. Сакциформените, с тънка шийка аневризми, могат да се третират с локална ексцизия и директна сутура или заплатка на мястото на шийката на аневризмата. Локална ексцизия може да се обсъжда при болни с добра съдова стена в съседство с аневризмалния сак.

ХИРУРГИЧЕСКО ЛЕЧЕНИЕ НА АНЕВРИЗМИТЕ НА АОРТНАТА ДЪГА

Аневризми, включващи аортната дъга, с или без ангажиране на асцендентната или десцендентната аорта, представляват голям технически проблем. Основната трудност се състои в поддържането на адекватна церебрална циркулация чрез каротидните и вертебралните артерии. Предлага се пълна резекция на засегнатата аортна дъга, заместване с дакронов графт и реимплантация на церебралните

артерии и шийните съдове. По време на операцията ЕКК се осъществява от вено-каварен дренаж и артериално връщане към феморалната артерия. Перфузията на церебралните и шийните артерии се осъществява чрез индивидуална циркулация, която трябва да се поддържа до завършването на всички дистални анастомози. Една от алтернативните техники, която се използва от хирургията за резекция на аневризмите на гръбната аорта, предлага дълбока системна хипотермия (около 15 °C) с период на тотален циркуаторен арест за около 35-40 минути. Каквато и техника обаче да се използва, хирургията на аневризмите на аортната гръбна е сложна операция и носи значима смъртност, включително и в най-компетентните центрове.

ХИРУРГИЧНО ЛЕЧЕНИЕ

НА АНЕВРИЗМИТЕ НА АСЦЕНДЕНТНАТА АОРТА

За аневризмите, разположени дистално от лявата *arteria subclavia*, най-добрият достъп е чрез лява латерална торакотомия, отваряйки IV или V ляво интеркостално пространство. Мненията варират съобразно необходимостта от ЕКК. Някои автори предпочитат частичен байпас с венозен дренаж от феморалната вена и артериално връщане между върха на лявата камера и десцендентната гръбна аорта, дистално от аневризмата (т. нар. 9 mm шънт на Гот). Други експерти считат, че ако се използва късо време на клипване, не се изисква никаква форма на байпас или шънтиране. Операцията се усложнява от необходимостта да се поддържа адекватно кръвоснабдяване на гръбначния мозък, за да се избегне опасността от постоперативна парализация. Достъпът до аневризмата се осъществява чрез инцизиране на медиастиналната плевра. Аортата се клипира проксимално и дистално от аневризмата. Феморо-феморален байпас се поставя в случаите, при които се използва ЕКК. Аневризмата се инцизира по дължина, интеркосталните артерии, отварящи се в аневризмалния сегмент, се затварят чрез директна сатура. След инцизиране на аневризмалния сак се поставя дакронова протеза (с диаметър около 25-35 mm). Допълнителни дакронови елементи могат да се използват на анастомозните места, ако аортната стена е патологично изменена. Накрая обработеният аневризмален сак може да се зашие около протезата като допълнителен хемостатичен слой.

ОЦЕНКА НА ХИРУРГИЧЕСКИТЕ РЕЗУЛТАТИ ПРИ БОЛНИ С АОРТНА АНЕВРИЗМА

Центровете с голям хирургически опит съобщават за оперативна смъртност около 5%, когато се води агресивна хирургическа политика. Оперативната смъртност е особено висока при болни с аневризми на аортната гръбна, особено ако от патологичните изменения са засегнати церебралните и шийните артерии. За различно дълги периоди след операцията понякога се наблюдава възстановяване на аневризмата, най-често на анастомозните места между дакроновата протеза и предварително непроменената стена на аортата.

Синдром на Марфан (Джулиан)

Синдромът на Марфан носи името на парижкия педиатър, който за първи път описва скелетни и очни аномалии през 1896 г. Публикациите на Rueritz и McKusick представляват стандартизирано описание на диагностичните критерии на синдрома. Честотата на заболяването е около 4-6/100 000, но т. нар. фрустна форма, вероятно е по-честа. Синдромът се предава като автосомно-доминантно заболяване с изразена вариабилност в клиничните изяви. В 80-90% от случаите единият от родителите е болен, при останалите случаи, заболяването се проявява *de novo* и се дължи на мутация (5%). Мутациите в тази насока са по-чести с напредване на възрастта на родителите.

Честотата на изява на синдрома на Марфан е еднаква за двата пола. През 1990 година беше уточнено, че генните промени при синдрома на Марфан са локализирани върху гръбното рамо на 15 хромозома и имунохистологичните проучвания доказаха наличието на нов **дефектен или дефицитен съединителнотъканен протеин**. Тъй като **фебрилинът** (гликопротеин с молекулно тегло 350 kDa) е **елемент на еластичната тъкан и се намира в големи количества в засегнатите тъкани при болни със синдрома на Марфан, напр. аорта, поддържащ лигамент на очната леща, периост, беше осъществено клониране и парциално отделяне на FBN1 с DNA, последвано от хибридизация към единична mRNA**. Втори фибриногенов ген (FBN2), локализиран върху хромозома 5, е открит и клониран при болни с конгенитална контрактилна арахнодактилия.

Вероятната връзка на хромозома 5 с конгениталната арахнодактилия и на хромозома 15 - със синдром на Марфан, е от интерес поради това, че и двете състояния включват усложнения като аортна дисекция, анулоаортна ектазия и митрален клапен пролапс.

ПАТОЛОГОАНАТОМИЧНА КАРТИНА

Предоминантни патологични лезии при болни със синдром на Марфан са **фузиформените дилатации или аневризми на асцендентната аорта** (около 35%), **аортна дисекция** (38%) и **митрална регургитация** (32%). Наблюдава се също така и съпътстваща **дилатация на белодробната артерия, на аортния анулус и на синусите на Валсалва**. Аневризмалната дилатация на асцендентната аорта се разпространява проксимално към аортните синуси и дистално обикновено завършва на късо разстояние след отделянето на *aa. innominateae*; този тип аортна дилатация е познат с термина анулоаортна ектазия. Макроскопското изследване може да открие елонгиране на митралната клапа с фенестриране, балониране и уголемяване на платната. Възможно е също така да се наблюдава **миксоматозна трансформация, както на митралната, така и на аортната клапа, което да доведе до възникване на сериозни регургитации**. Хордалните елементи могат да са изтънени и удължени.

Основните хистологични промени (без да са задължителни при всички пациенти) са цистичната медуонекроза с дегенерация на еластичните елементи в съединителната тъкан. Открива се цистична вакуолизация с нараснало количество колаген в tunica media, без възпалителен отговор. Подобни промени могат да се наблюдават в аортната и митралната клапи. Основната биохимична аномалия се манифестира на нивото на базалната субстанция, богата на патологично изменени мукополизахариди.

КЛИНИЧНА КАРТИНА

Клинично синдромът се характеризира с **аномалии, засягащи скелета, очите и сърдечно-съдовата система**.

Скелетните аномалии включват висок ръст, дълго лице, арахнодактилия (диспропорционално дълги, тънки крайници и пръсти, тесни длани), долихостеномия, деформитет на предната част на гръбния кош (т. нар. *pectus carinatum*, *pectus excavatum*), плоски стъпала, високостоящ свог на небцето, деформации на гръбначните прешлени като сколиоза и торакална лордоза. Отношението между горния и долния сегмент на крайниците е абнормно - над 0.85. Ставите могат да бъдат свръхподвижни. При някои по-тежки случаи на синдрома на Марфан с вродена контракция, когато пациентът притисне длан към ръката, палецът надминава значително ултарния сегмент и китката лесно може да се обхване с палеца и петия пръст на едната ръка.

Очните изяви включват сублуксация, луксация и ектопия на лещата (при около 50-60% от болните), миопия, ретинално отлепване, загуба на корнеалната извивка, синя склера. Загуба на зрението може да се изяви при значителен брой болни.

Сърдечно-съдовите прояви много често включват прогресивна дилатация на асцендентната аорта с потенциална аортна дисекация и внезапна смърт, както и митрален клапен пролапс. Митралната и аортната регургитация съпровождат често други сърдечно-съдови аномалии. Анулоаортната ектазия е характерна аортна лезия при синдрома на Марфан. Тя се проявява по-често при индивиди, които нямат други белези за конгенитални или наследствени аномалии.

Клиничният феномен е изявен ясно през детството и диагнозата е лесна за поставяне. Повечето случаи обаче се диагностицират в юношеска възраст, а понякога и значително по-късно.

ПРОСЛЕДЯВАНЕ И ЛЕЧЕНИЕ

Проследяването и лечението на сърдечно-съдовите аномалии при синдрома на Марфан са доста противоречиви.

Деца без аортна регургитация или аортна дилатация могат да бъдат оценявани веднъж годишно чрез ехокардиография. При болни с митрален клапен пролапс, митрална регургитация или аортна регургитация повечето автори препоръчват провеждане на антибиотична профилактика за превенция на ендокардит. Дилатацията на асцендентната аорта, най-тревожната изява на синдрома, се лекува

според повечето изследователи с бета-блокери (пропранолол или атенолол) с цел да се забави скоростта на аортната дилатация и евентуално настъпване на аортна дисекация. При откриването на аортна дилатация се препоръчва започване на лечение и ограничение на физическата активност.

Хирургическото лечение, предвиждащо заместване на аортния корен с клапен конджоит, се провежда обикновено, когато асцендентната аорта достигне диаметър над 60 мм при възрастни пациенти, независимо от симптоматиката, или при болни с аортна дисекация. Също много важно е да се проведе скрининг на семейството на болния. Тъй като заболяването се предава по автосомно-доминантен механизъм, рискът за носителство на аномални гени е повишен при членовете на едно семейство. Следователно, приема се за подходящо провеждането на клиничен скрининг, включващ анамнеза, статус и ехокардиография. Необходимо е също така и генетична консултация с близките на болния.

Анулоаортна ектазия

Терминът анулоаортна ектазия се използва за първи път през 1961 г. от Ellis и сътр., за да се опише **игуопатична дилатация на проксималния сегмент от асцендентната аорта, обхващаща и аортния пръстен**. Честотата на проявите на тази патология е около 5-10% от болните, които отиват на операция за аортно клапно протезиране при чиста аортна регургитация.

ЕТИОЛОГИЯ И ПАТОГЕНЕЗА

Касае се за дегенеративни промени в аортната стена, обичайно свързани с т. нар. цистична медуонекроза. Известна степен на медуонекроза са открива и при болни със синдром на Марфан. **Някои автори считат, че основната причина се крие в аномалии в колагенното разположение, а други смятат, че е по-вероятно да се касае за аномалии в еластина**. Внимателни изследвания на болни с анулоектазия показват, че 1/3 до 1/2 от тях имат белези на синдром на Марфан, което означава, че голяма част от болните се представят с т. нар. фрустна форма на тази, в основата си съединителнотъканна, аномалия.

Съобразно посочените данни, **пациентите с анулоектазия се разпределят в три групи:**

- 1 група** - болни с класически синдром на Марфан;
- 2 група** - болни с фрустна форма на синдрома на Марфан;
- 3 група** - болни с цистична медуонекроза и без друга явна подлежаща причина.

КЛИНИЧНА КАРТИНА

Състоянието се среща по-често при мъже, съотношението спрямо женския пол е съответно между 2-8:1. Болните без явен синдром на Марфан обикновено стават клинично симптоматични след 40-тата декада с прогресивно развитие на тежкостепенна аортна регургитация. Пациенти с класически синдром на Марфан или с неговата фрустна форма

обичайно са по-млади. Някои болни с анулоаортна екстазия имат внезапно начало и бързо развитие на симптоми, които понякога са свързани с развитие на аортна дисекция и съответно с високостепенна аортна регургитация.

ПРИ СНЕМАНЕ НА СТАТУС У ТЕЗИ БОЛНИ МОГАТ ДА СЕ ОТКРИЯТ АБНОРМНИ ПУЛСАЦИИ НА ДИЛАТИРАНАТА АОРТА НАД II И III ДЯСНО ИНТЕРКОСТАЛНО ПРОСТРАНСТВО, ОСОБЕНО АКО ИЗСЛЕДВАНЕТО СЕ ИЗВЪРШИ В СЕДЯЩО ПОЛОЖЕНИЕ НА БОЛНИЯ И ПРИ ПЪЛЕН ЕКСПИРИУМ. Възможно е да се наблюдават пулсации и на нивото на дясна стерноклавикуларна става. Бележите на аортната регургитация не се различават съществено от бележите ѝ при болни, които се представят с аортна регургитация по други причини, с изключение по-интензивния диастолен шум, който се аускултира вдясно от стернума. Могат да се наблюдават и клиничните симптоми на синдром на Марфан при голям брой от случаите.

ДИАГНОЗАТА се поставя чрез рентгенография, ехокардиография - трансезофагеално изследване, компютърна томография или ядрено-магнитен резонанс. Ангиографското изследване демонстрира 3 типа аортно разширение: I тип - с форма на круша (56%), II тип - дифузна симетрична дилатация и III тип - дилатация, ограничена в зоната на синусите на Валсалва (6%). Трябва да се отбележи, че при тази аномалия, дисекациите на аортата са малки, циркуферентни и се ограничават в асцендентната аорта, поради което трудно могат да бъдат визуализирани чрез ангиографско изследване.

ЛЕЧЕНИЕ

Лечението е хирургическо чрез екстракорпорално кръвообращение. Обикновено се предприема аортно клапно протезиране и резекция на аневризмалната аорта с имплантиране на протезен графт, когато аортният корен надминава 60 mm в диаметър. В някои случаи се налага реимплантация на коронарните съдове, особено когато разширението обхваща синусите на Валсалва и коронарните остии са изтеглени над нивото на разширението. Въпреки че постоперативните резултати при преживелите операцията пациенти могат да бъдат отлични, често обаче същите болни загиват по-късно с внезапна смърт, в по-големия брой от случаите в резултат от аортна дисекция. Реоперацията се налага при повече от 20% от болните поради развитие на аневризми, съседни на мястото на анастомозата или по повод на аортна дисекция. До фатален изход

може да доведе развитието на прогресивна сърдечна недостатъчност.

Псевдокоарктация на аортата

Конгениталният кинкинг на аортата, или т. нар. псевдокоарктация, може да се открие случайно по време на изследване, по повод на симптоматика, имитираща медиастинален тумор, или във връзка със заболяване на аортата, свързано със систолна шумова находка. Абнормно елонгираната аорта, свързана чрез ligamentum arteriosum, води до промяна в силуета на аортата под форма на буква S или на цифра 3 при рентгенологично изследване. По този начин може да имитира истинска коарктация на аортата. Не се наблюдава обаче "разяждане" на ребрата, белег, типичен за високостепенна аортна коарктация. За да се изключи хемодинамично значима коарктация, трябва да се докаже липсата на градиент между горните и долните сегменти на аортата. Възможно е обаче, успоредно с това състояние, да съществува и истинска коарктация, както и други малформации на сърдечно-съдовата система.

Някои автори считат, че острата, насочена към долните крайници, ангулация на аортата на мястото на свързването ѝ с ligamentum arteriosum, е резултат от елонгацията на 4-тата аортна дъга. Други обаче смятат, че ембрионалният дефект е подобен на този при типична истинска коарктация. В този случай, стеснението не е достатъчно голямо, за да доведе до значима обструкция.

УСЛОЖНЕНИЯ ПРИ ПСЕВДОКОАРКТАЦИЯ

Възможно е да възникнат аневризми проксимално или дистално от мястото на кинкинга. Съобщава се също така и за наличие на асоциирани аневризми в зоната на лявата а. subclavia. Възможно е формирането на тромб на мястото на атероматозна дегенерация и калцификация в извития сегмент. Ако тромбозата блокира напълно лумена на съда, то тогава е възможно да се изяви картина, напълно наподобяваща истинската аортна коарктация, въпреки че обичайната колатерална циркулация, която съществува в подобни случаи, не се наблюдава. Тромбът може да пропагира към съседни клонове на аортата или да се откъсне и емболизира дисталните ѝ сегменти. Особено често се ангажира лявата а. subclavia поради близостта ѝ с обичайното място на псевдокоарктацията. Рядко може да се развие инфекция на мястото на аортното стеснение.