



МИНИСТЕРСТВО  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Клинические рекомендации

## Врожденный надклапанный стеноз аорты

Кодирование по Международной статистической  
классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем: **Q25.3**

Год утверждения (частота пересмотра): **2024**

Возрастная категория: **Дети**

Пересмотр не позднее: **2026**

ID: **702**

Разработчик клинической рекомендации

- Ассоциация сердечно-сосудистых хирургов России
- Общероссийская общественная организация содействия развитию лучевой диагностики и терапии "Российское общество рентгенологов и радиологов"
- Всероссийская общественная организация "Ассоциация детских кардиологов России"

Одобрено Научно-практическим Советом Минздрава РФ

---

# Оглавление

- Список сокращений
- Термины и определения
- 1. Краткая информация по заболеванию или состоянию (группы заболеваний или состояний)
- 1.1 Определение заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)
- 1.2 Этиология и патогенез заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)
- 1.3 Эпидемиология заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)
- 1.4 Особенности кодирования заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем
- 1.5 Классификация заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)
- 1.6 Клиническая картина заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)
- 2. Диагностика заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) медицинские показания и противопоказания к применению методов диагностики
- 2.1 Жалобы и анамнез
- 2.2 Физикальное обследование
- 2.3 Лабораторные диагностические исследования
- 2.4 Инструментальные диагностические исследования
- 2.5 Иные диагностические исследования
- 3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапии, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения
- 4. Медицинская реабилитация и санаторно-курортное лечение, медицинские показания и противопоказания к применению методов медицинской реабилитации, в том числе основанных на использовании природных лечебных факторов
- 5. Профилактика и диспансерное наблюдение, медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики
- 6. Организация оказания медицинской помощи
- 7. Дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния)
- Критерии оценки качества медицинской помощи
- Список литературы
- Приложение А1. Состав рабочей группы по разработке и пересмотру клинических рекомендаций
- Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций
- Приложение А3. Справочные материалы, включая соответствие показаний к применению и противопоказаний, способов применения и доз лекарственных препаратов, инструкции по применению лекарственного препарата
- Приложение Б. Алгоритмы действий врача
- Приложение В. Информация для пациента
- Приложение Г1-ГН. Шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента, приведенные в клинических рекомендациях

# Список сокращений

ВПС — врожденные пороки сердца

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

ПЭТ – позитронно-эмиссионная томография

ФВ – фракция выброса

ФК – фиброзное кольцо

ЭКГ – электрокардиография

Эхо-КГ – эхокардиография

# Термины и определения

**Катетеризация сердца** – инвазивная процедура, проводимая с лечебными или диагностическими целями при патологии сердечно-сосудистой системы путем введения катетеров в полость сердца или просвет магистральных сосудов.

**Градиент систолического давления между ЛЖ и Ао** – доплер-эхокардиографический показатель, отражающий градиент давления между полостями, основанный на измерении скорости кровотока через аортальный клапан и характеризующий степень стеноза.

**Компьютерная томография (КТ)** – неинвазивный метод лучевой диагностики, позволяющий получить серию послойных субмиллиметровых аксиальных изображений органов и структур тела человека, основанный на измерении и сложной компьютерной обработке разности ослабления рентгеновского излучения различными по плотности тканями; для улучшения дифференцировки органов друг от друга, а также нормальных и патологических структур. Применяются различные методики контрастного усиления/контрастирования, с использованием йодсодержащих рентгеноконтрастных препаратов. Для визуализации структур сердечно-сосудистой системы применяют КТ-ангиографию – методику внутривенного болюсного введения рентгеноконтрастного препарата в кровоток с помощью системы внутрисосудистого введения контрастного вещества, с установленной скоростью и временем введения препарата. На основе полученных данных посредством компьютерной постобработки с 3D-реконструкцией строится трехмерная модель сердца и сосудов.

**Магнитно-резонансная томография (МРТ)** – неинвазивный метод получения томографических медицинских изображений без ионизирующего излучения для исследования внутренних органов и тканей, основанный на явлении ядерного магнитного резонанса и на измерении электромагнитного отклика атомных ядер, находящихся в сильном постоянном магнитном поле, в ответ на возбуждение их определенным сочетанием электромагнитных волн; такими ядрами являются ядра атомов водорода, присутствующие в теле человека в составе воды и других веществ. МР-ангиография – метод получения изображения просвета сосудов при помощи магнитно-резонансного томографа. Метод позволяет оценивать как анатомические, так и функциональные особенности кровотока. МР-ангиография основана на отличии сигнала от перемещающихся протонов (крови) от окружающих неподвижных тканей, что позволяет получать изображения сосудов без использования каких-либо контрастных средств – бесконтрастная ангиография (например: фазово-контрастная МР-ангиография). В ряде случаев применяется внутривенное болюсное контрастирование с использованием парамагнитных контрастных средств (*код по АТХ классификации: V08CA*).

**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».

**Уровень достоверности доказательств (УДД)** – степень уверенности в том, что найденный эффект от применения медицинского вмешательства является истинным [1].

**Уровень убедительности рекомендаций (УУР)** – степень уверенности в достоверности эффекта вмешательства и в том, что следование рекомендациям принесет больше пользы, чем вреда в конкретной ситуации [1].

**Эхокардиография** — метод ультразвукового исследования, направленный на исследование морфологических и функциональных изменений сердца и его клапанного аппарата.

**1. Краткая информация по заболеванию или состоянию (группы заболеваний или состояний)**

# 1.1 Определение заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

**Врожденный надклапанный стеноз аорты (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 заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

В доминирующем проценте случаев врожденная патология восходящей Ао генетически обусловлена мутацией или делецией гена эластина, расположенного в хромосоме 7q11.23 [2-5]. Врожденный НСА может входить в состав синдрома Williams-Beuren, а в 5% случаев сопутствовать синдрому Marfan [5-7]. 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 [8]. Имеются данные о сочетании врожденного НСА с ПСА, коарктацией Ао и открытым артериальным протоком, дефектом межжелудочковой перегородки [2,6,7]. Общеизвестным фактом является патология коронарных артерий, сопровождающая НСА [9]. 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 [10].

Морфологический спектр врожденного НСА в настоящее время достаточно хорошо изучен [3,11-14], и совершенно очевидным является факт существования НСА в большинстве случаев, как части общей болезни артериальной стенки генетического происхождения [6]. 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 [15]. 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 [16]. Помимо этого, комиссуральные участки створок АоК могут прирастать на разном протяжении к стенотическому гребню (чаще левая коронарная створка) [4,13], что также усиливает обструкцию устья коронарной артерии. Однако, чаще отмечается дилатация устьев коронарных артерий вследствие повышенного давления ниже уровня стеноза [17]. Патология коронарных артерий – признанная особенность НСА [9,10].

Более редкой является диффузная форма врожденного НСА, который представляет собой тубулярное сужение, распространяющееся на всю длину восходящей Ао с захватом дуги Ао и даже устьев брахиоцефальных сосудов. При этом, как правило, отмечается диффузное уплотнение и утолщение стенки Ао до 5-6 мм. Данная форма НСА также характеризуется наличием измененных и утолщенных створок клапана, которые в ряде случаев могут прирастать к стенке Ао в синотубулярной зоне [4]. Согласно данным гистологических исследований морфологическим субстратом патологии стенки Ао 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 заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Сведения о распространенности полного синдрома НСА противоречивы. По данным одних исследователей, частота его составляет 1:100000, по данным других – 1:25000 новорожденных [2,6]. По наблюдениям М.Г. Блюминой в нашей стране синдром встречается значительно чаще – у одного из 3500 новорожденных [18]. Количество операций коррекции НСА в России составляет 0,27% от всех операций, выполненных по поводу ВПС. Летальность при выполнении подобных операций составила 0% в 2015 г. [19]. 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 [21-23].

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 [3,6]. 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 [23,24]. У пациентов с семейной формой НСА (не Williams) ген эластина подвергнут только перемещению или точечной мутации с потерей функции [25,26]. Пациенты со «спорадической» формой НСА являются или членами семейства, несущего мутацию гена эластина с субклиническим фенотипом, или несут дефект гена эластина как новую мутацию [5].

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 [27-29]. 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 Особенности кодирования заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) по Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем**

Q25.3 – надклапанный аортальный стеноз

# 1.5 Классификация заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

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

В НЦССХ им. А.Н. Бакулева в 2003 г. для облегчения выбора тактики хирургического лечения врожденного НСА предложена следующая классификация, основанная на морфологических типах порока [6]:

## I. Форма надклапанного стеноза аорты

### 1. Локальная форма:

А. мембранозная;

Б. «песочные часы»;

### 2. Диффузная форма:

А. по протяженности

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

Б. по степени гипоплазии

- умеренная;
- выраженная.

## II. Вовлеченность в процесс коронарных артерий:

- Отсутствует значимая патология коронарных артерий;
- 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 АоК:

- Отсутствует патология клапана.

- Наличие патологии клапана:

А. патология фиброзного кольца клапана (степень гипоплазии)

Б. патология створок клапана.

## 1.6 Клиническая картина заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний)

Клиническим отличием врожденного НСА от других форм обструкции ВОЛЖ является частое сочетание этого типа порока с множественными системными аномалиями и генетическими синдромами. Как уже указывалось выше, врожденный НСА входит в симптомокомплекс синдрома Williams-Beuren, представляющего собой сочетание аномалий сердечно-сосудистой системы с множественными системными аномалиями и имеющего в своей основе нарушение метаболизма кальция. Дети с данным генетическим синдромом отстают в физическом развитии, имеют проблемы со стороны желудочно-кишечного тракта (кишечные колики, запоры, поносы), отличаются гиперчувствительностью к звукам. Характерной 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. По мере роста ребенка синдром может осложняться развитием системной гипертензии, заболеваниями желудочно-кишечного тракта и урологическими заболеваниями [2,23,24].

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 [3,5]. Гистологические исследования первоначально указывали на сходство основной патологии при всех трех формах НСА. 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 [23,24]. У пациентов с семейной формой НСА (не Williams) ген эластина подвергнут только перемещению или точечной мутации с потерей функции [25,26]. Пациенты со «спорадической» формой НСА являются или членами семейства, несущего мутацию гена эластина с субклиническим фенотипом, или несут дефект гена эластина как новую мутацию [5].

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 [5,27-29]. Так как при генетических синдромах, сочетающихся с НСА, имеет место мультиартериальное поражение, то прогрессирующий стенозе почечных сосудов может приводить к возникновению вазоренальной гипертензии, а церебральных сосудов – к неврологическим осложнениям. Пациенты с врожденным НСА также относят к группе риска по возникновению внезапной смерти, обусловленной нарастанием обструкции коронарных артерий или же прогрессирующим стенозом выводных отделов обоих желудочков сердца.

## **2. Диагностика заболевания или состояния (группы заболеваний или состояний) медицинские показания и противопоказания к применению методов диагностики**

Диагноз НСА верифицируется на основании сводных данных жалоб родителей пациентов, клинических проявлений порока, данных лабораторных и инструментальных методов исследования.

Основополагающим в диагностике НСА является обнаружение гемодинамически значимого сужения Ао, располагающегося выше уровня клапана. Наиболее приемлемой гемодинамической классификацией степени стеноза ВОЛЖ является градация, основанная на величинах максимального ГСД ЛЖ/Ао. Согласно этой классификации все пациенты могут быть распределены на 3 клинические группы [30]:

- умеренный аортальный стеноз – ГСД ЛЖ/Ао до 50 мм рт.ст.;
- выраженный аортальный стеноз – ГСД ЛЖ/Ао – 50-80 мм рт.ст.;
- резкий аортальный стеноз – ГСД ЛЖ/Ао > 80 мм рт.ст.

Согласно стандартам болезней клапанов сердца, разработанным в 2006 г. Американской коллегией кардиологов и Американской ассоциацией кардиологов (АСС/АНА), степень тяжести стеноза Ао может быть оценена по величине среднего ГД ЛЖ/Ао. В соответствии с этим выделяют:

- незначительный стеноз (средний градиент давления ЛЖ/Ао менее 25 мм рт. ст.),
- умеренный стеноз (средний градиент давления ЛЖ/Ао – 25–40 мм рт. ст.),
- выраженный стеноз (средний градиент давления ЛЖ/Ао более 40 мм рт. ст.).

## 2.1 Жалобы и анамнез

- **Рекомендуется** на этапе диагностики сбор анамнеза и жалоб у всех пациентов (родителей пациентов) с подозрением на НСА [2,6,7,18].

(УУР С, УДД 5)

- **Рекомендуется** при сборе анамнеза и жалоб 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 [2,6,7,18].

(УУР С, УДД 5)

**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.

- **Рекомендуется** при сборе анамнеза заболевания опросить родителей на наличие консультации врача-генетика с документальным подтверждением/или опровержением сопутствующей генетической патологии [5,23,24].

(УУР С, УДД 4)

- При осмотре **рекомендуется** обратить внимание на внешний вид пациента, который может быть достаточно характерным при наличии сопутствующей генетической патологии [2,5,23,24].

(УУР С, УДД 4)

**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.



## 2.2 Физикальное обследование

- **Рекомендуется** во время физикального обследования обратить внимание на пальпацию и перкуссию области сердца и сосудов шеи [2,18,21,23,24].

(УУР С, УДД 5)

**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.

- **Рекомендуется** во время физикального обследования обратить внимание на аускультацию сердца и сонных артерий с целью оценки степени выраженности НСА [2,18,21,23,24].

(УУР С, УДД 5)

**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.

- **Рекомендуется** во время физикального исследования оценить пульсацию на обеих верхних конечностях пациента, и произвести сравнительный анализ полученного результата [2,18,21,23,24].

(УУР С, УДД 5)

**Комментарии:** При распространении стеноза на дугу Ао и подключичную артерию может наблюдаться асимметрия пульса – пульс на левой руке может быть ослаблен.

- **Рекомендуется** во время физикального исследования измерить артериальное давление на периферических артериях обеих верхних конечностях пациента, и произвести сравнительный анализ полученного результата [2,18,21,23,24].

(УУР С, УДД 5)

**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).

## 2.3 Лабораторные диагностические исследования

- **Рекомендуется** всем пациентам перед проведением хирургического вмешательства выполнение коагулограммы (ориентировочного исследования системы гемостаза) и исследование уровня тромбоцитов в крови для прогноза риска периоперационных кровотечений и величины кровопотери [41,42].

(УУР С, УДД 5)

- **Рекомендуется** всем пациентам перед проведением хирургического вмешательства выполнение общего (клинического) анализа крови развернутого для выявления дооперационной анемии и ее своевременной терапии [41,42].

(УУР С, УДД 5)

- **Рекомендуется** всем пациентам с НСА и синдромом Вильямса перед проведением хирургического вмешательства исследование уровня общего кальция в крови для прогнозирования течения послеоперационного периода [5,18,21,23,24,28] .

(УУР С, УДД 4)

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

## 2.4 Инструментальные диагностические исследования

- **Рекомендуется** всем пациентам с подозрением на НСА регистрация электрокардиограммы [2,6,7,18].

(УУР С, УДД 5)

**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.

- **Рекомендуется** всем пациентам с диагностированным НСА, имеющим в анамнезе приступы потери сознания, выполнение холтеровского мониторирования сердечного ритма с целью выявления наличия возможных транзиторных нарушений [2,6,7,18].

(УУР С, УДД 5)

- **Рекомендуется** всем пациентам с НСА выполнение прицельной рентгенографии органов грудной клетки в прямой проекции [2,6,7,18]. Всем пациентам с НСА при выполнении прицельной рентгенографии органов грудной клетки по показаниям обращать внимание на размеры конфигурации сердца и состояние малого круга кровообращения.

(УУР С, УДД 5).

**Комментарии:** Данное исследование проводится с целью оценки конфигурации сердца и оценки легочного рисунка. 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.

- **Рекомендуется** всем пациентам с НСА выполнение трансторакальной эхокардиографии (Эхо-КГ) [2,6,7,18,45].

(УУР С, УДД 4)

**Комментарии:** Основными позициями для визуализации выводного тракта ЛЖ и восходящей аорты 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. С помощью Эхо-КГ оценивают морфологию на уровне обструкции восходящей и грудной аорты, определяют гемодинамическую значимость сужения, размеры ВОЛЖ и ФК АоК, функцию ЛЖ и сопутствующие ВПС. Также определяют состояние выводного тракта правого желудочка и наличие/отсутствие обструкции на уровне легочно-артериального русла

- **Рекомендуется** всем пациентам с диагностированным НСА выполнение ультразвуковой доплерографии артерий верхних конечностей и дуплексное сканирование брахиоцефальных артерий с цветным доплеровским картированием кровотока [2,6,7,18].

**(УУР С, УДД 5).**

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

- **Рекомендуется** всем пациентам с диагностированным НСА выполнение дуплексного сканирования брюшной аорты и ее висцеральных ветвей [2,6,7,18,46].

**(УУР С, УДД 5)**

**Комментарии:** У пациентов с НСА и синдромом Вильямса может иметь место обструктивное поражение ветвей аорты первого порядка, как проявления генерализованной артериопатии, что может приводить к возникновению вазоренальной гипертензии и ишемическим событиям органов абдоминальной зоны.

- **Рекомендуется** всем пациентам с установленным по данным Эхо-КГ-исследования диагнозом НСА с ГСД ЛЖ/Ао более 60 мм рт.ст. (выраженном и резком аортальном стенозе согласно гемодинамической классификации) выполнение чрезвенозной катетеризации сердца и ретроградной катетеризации левых отделов сердца с левой вентрикулографией [2,6,7,18,30].

**(УУР С, УДД 5)**

**Комментарии:** Проведение ретроградной катетеризации левых отделов сердца и левой вентрикулографии при НСА позволяет уточнить уровень и протяженность обструкции ВОЛЖ и определить гемодинамические параметры стеноза. Включение в протокол исследования левой вентрикулографии позволяет оценить размеры полости ЛЖ и степень его гипертрофии, а также выявить наличие/отсутствие внутрижелудочковой обструкции, оценить сократимость, а также наличие/отсутствие его аневризмы. Чрезвенозная катетеризация сердца дает возможность оценить состояние выводного тракта правого желудочка сердца и легочно-артериального русла (центральных и периферических отделов), что в свою очередь может повлиять на тактику хирургического вмешательства и изменить объем коррекции ВПС.

- **Рекомендуется** всем пациентам с установленным по данным Эхо-КГ исследования диагнозом НСА с ГСД ЛЖ/Ао более 60 мм рт.ст. (выраженном и резком аортальном стенозе согласно гемодинамической классификации) выполнение панаортографии с коронарографией [2,6,7,17,18,30].

**(УУР С, УДД 5).**

**Комментарии:** Необходимо с осторожностью относиться к выполнению катетеризации полостей сердца и ангиокардиографии у пациентов с высоким градиентом между ЛЖ и аортой (более 70 мм рт.ст. по данным Эхо-КГ), особенно, при сочетании с обструкцией на уровне легочной артерии, т.к. это значительно повышает риск развития гемодинамических нарушений во время процедуры вплоть до летального исхода. В таких случаях достаточно информации можно получить от компьютерной томографии [47].

Включение в протокол исследования панаортографии с коронарографией позволяет оценить состояние сосудов дуги Ао и коронарных артерий. 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

- **Рекомендуется** пациентам с диагностированным НСА в критическом состоянии и при подготовке к оперативному лечению выполнить компьютерную томографию (КТ) сердца с контрастированием и оценкой коронарных сосудов [2,7,17,18,30-32].

#### (УУР С, УДД 5)

**Комментарии:** Выполнение компьютерной томографии сердца с контрастированием рекомендуется для уточнения морфологии порока, оптимизации хирургической техники, а также для трехмерного моделирования предстоящей операции. Приоритетное значение КТ заключается в превосходном пространственном разрешении [31,32].

- **Рекомендуется** пациентам с диагностированным НСА проведение КТ коронарографии как отдельное исследование, если не проводится КТ сердца с контрастированием, или совместно с КТ сердца с контрастированием [2,7,17,18,30-32].

#### (УУР С, УДД 5)

**Комментарии:** Выполнение КТ коронарографии необходимо для уточнения анатомии коронарных сосудов. КТ коронарография превосходит все методы лучевой диагностики в оценке анатомии коронарных артерий. Приоритетное значение КТ заключается в превосходном пространственном разрешении [31,32].

- При недостаточности или противоречивости данных Эхо-КГ пациентам с диагностированным НСА в сочетании с другими сложными ВПС **рекомендуется** выполнение магнитно-резонансной томографии (МРТ) сердца с контрастированием и МРТ магистральных сосудов для определения тактики и сроков хирургического вмешательства или при рутинном обследовании после операции [2,7,17,18,30-32].

#### (УУР С, УДД 5)

**Комментарии:** МРТ сердца является наиболее точным методом оценки функции сердца и методом, визуализирующим фиброз миокарда. МРТ сердца в настоящее время рассматривается как «золотой стандарт» визуализации для оценки функции камер сердца.

*МРТ является уникальным методом, позволяющим при использовании контрастирования неинвазивно оценить очаговый и диффузный фиброз миокарда.*

*Срок и кратность проведения определяется в индивидуальном порядке (3-5 лет) в зависимости от данных Эхо-КГ при ежегодном наблюдении для получения объемных данных сердца, определения функции желудочков и объема регургитации [2,7,17,18,30-32].*

- **Рекомендуется** пациентам с диагностированным НСА и подозрением на вовлечение в патологический процесс устьев коронарных артерий или при имеющихся признаках коронарной ишемии по данным ЭКГ выполнение позитронно-эмиссионной томографии (ПЭТ) миокарда с целью оценки его перфузии [2,6,7].

**(УУР С, УДД 5).**

**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.*

- **Рекомендуется** пациентам с диагностированным НСА, имеющим документально подтвержденную нарушенную перфузию миокарда, выполнение эхокардиографии с физической нагрузкой [2,6,7].

**(УУР С, УДД 5).**

**Комментарии:** *Метод эхокардиографии с физической нагрузкой может быть полезен при оценке достоверности ишемической перфузии миокарда.*

## 2.5 Другие диагностические исследования

- **Рекомендуется** перед выпиской из стационара всем пациентам с целью контроля после выполненного оперативного вмешательства выполнить регистрацию электрокардиограммы для выявления наличия возможных нарушений ритма и проводимости [2,6,7,30, 33-36].

(УУР С, УДД 5)

- **Рекомендуется** перед выпиской из стационара всем пациентам с целью контроля после выполненного оперативного вмешательства выполнить Эхо-КГ с целью оценки эффективности хирургической коррекции порока [2,6,7,30, 33-36].

(УУР С, УДД 5)

- **Рекомендуется** у пациентов с диагностированным НСА и подозрением на синдром Вильямса проведение молекулярно-генетического исследования с использованием специального ДНК-микрочипа, который выявляет нарушения при формировании 7-й хромосомы с целью исключения или подтверждения синдрома Вильямса [4,21,23,24,28].

(УУР С, УДД 4)

**Комментарии:** Данное исследование является самым точным для диагностики синдрома Вильямса.

### 3. Лечение, включая медикаментозную и немедикаментозную терапии, диетотерапию, обезболивание, медицинские показания и противопоказания к применению методов лечения

#### 3.1 Консервативное лечение

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

#### 3.2 Хирургическое лечение

- **Рекомендуется** выполнение оперативного вмешательства надклапанного стеноза при наличии у бессимптомных пациентов изолированного надклапанного стеноза с удовлетворительной функцией левого желудочка и пиковым градиентом по результатам Эхо-КГ более 70 мм рт.ст. и средним более 50 мм рт.ст. или инвазивным пиковым градиентом более 60 мм рт.ст. [2,6,7,30,47].

(УУР С, УДД 5)

**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 нарушениям ритма, что приводит к выполнению операции в худших условиях и дает менее оптимистичный прогноз.

Дополнительным показанием может быть возникшая или прогрессирующая гипертрофия миокарда левого желудочка и наличие нарушений процессов реполяризации на ЭКГ [2,6,7,30,47].

- В качестве оперативного вмешательства пациентам с НСА **рекомендуется** выполнение пластики аорты заплатой (A16.12.055.001) [2,6,75,17,22,29,33-36].

(УУР С, УДД 4)

**Комментарии:** При выборе метода хирургического лечения НСА используется одна из следующих методик пластического расширения восходящей Ао: McGoon, Doty, Brom, Myers.

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 [2,6,75,17,22,29,33-36].



- 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** экстраанатомическое шунтирование аорты (А16.12.056.002) между ЛЖ и нисходящей Ао (протез кровеносного сосуда синтетический \*\*\*) [2,30,37,38].

#### (УУР С, УДД 4)

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

*При этом оптимально применение клапансодержащих кондуитов.*

- 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 [2,6,7,29].

#### (УУР С, УДД 5)

- При наличии диагностированного до операции коррекции НСА стеноза одного из устьев коронарных артерий **рекомендуется** введение кардиоплегического раствора ретроградно (через устье коронарного синуса) [2,6,7,30].

#### (УУР С, УДД 5)

- При диагностированных до операции стенозах устьев коронарных артерий **рекомендуется** обязательное устранение обструкции коронарного кровотока при коррекции НСА с использованием различных пластических методик (пластика сосуда (А16.12.055)) или аорто-коронарного шунтирования (коронарное шунтирование на работающем сердце без использования искусственного кровообращения (А16.12.004.002) или коронарное шунтирование в условиях искусственного кровообращения (А16.12.004.001)) [2,6,7,30].

#### (УУР С, УДД 5)

### 3.3 Эндоваскулярные вмешательства

- При сочетании НСА с патологией ветвей дуги Ао, а также устьев почечных артерий в качестве первого этапа хирургического лечения **рекомендуется** рассмотреть выполнение эндоваскулярных процедур (транслюминальная баллонная ангиопластика почечной артерии (А16.12.026.009), эндоваскулярная ангиопластика и стентирование брахиоцефальных сосудов (А16.12.026.020), стентирование коронарной артерии (А16.12.028.003), стентирование почечных артерий (А16.12.028.009)) устьев соответствующих артерий [2,6,7,30].

### 3.4 Иное лечение

Нет.

## 4. Медицинская реабилитация и санаторно-курортное лечение, медицинские показания и противопоказания к применению методов медицинской реабилитации, в том числе основанных на использовании природных лечебных факторов

- **Рекомендуется** в течение 6 месяцев после выполнения хирургической коррекции НСА в условиях искусственного кровообращения пациенту с осложнённым течением послеоперационного периода (НК, инфекционные осложнения, повторные хирургические вмешательства в течение одной госпитализации) пройти реабилитацию в условиях специализированного лечебного учреждения кардиологического профиля [44].

(УУР С, УДД 5)

**Комментарии:** После коррекции НСА могут встречаться следующие состояния:

- Гемодинамически значимый резидуальный ГСД ЛЖ/Ао;
  - Гемодинамически значимые резидуальные стенозы периферических артерий;
  - Рецидив обструкции на Ао;
  - Развитие протез-зависимых осложнений (эндокардит, тромбоз, системные эмболии, парапротезная регургитация или окклюзия, связанная с развитием панныуса) – при имплантации протеза кровеносного сосуда синтетического \*\*\* (или ксенотрансплантата сосудистого\*\*\*) между ЛЖ и нисходящей Ао;
  - Прогрессирование ишемии миокарда, обусловленное генерализованной артериопатией;
  - Развитие нарушений ритма сердца, в ряде случаев приводящее к внезапной сердечной смерти на фоне острой коронарной недостаточности
- **Рекомендуется** ограничить физическую нагрузку в течение трех месяцев с момента выписки из стационара [44].

(УУР С, УДД 5)

## 5. Профилактика и диспансерное наблюдение, медицинские показания и противопоказания к применению методов профилактики

- **Рекомендуется** диспансерное наблюдение врача-детского кардиолога всем оперированным или неоперированным пациентам с диагностированным НСА [2,6,7,18,44].

(УУР С, УДД 5)

- Пациентам с умеренной и тяжелой степенью выраженности НСА **не рекомендуется** увлекаться физическими нагрузками [2,6,7,18,44].

(УУР С, УДД 5)

- **Рекомендуется** неоперированным детям, имеющим диагностированный врожденный НСА с пиковым градиентом систолического давления на восходящей аорте до 50 мм рт. ст. или средним градиентом систолического давления менее 30 мм рт. ст., динамическое наблюдение с проведением Эхо-КГ в плановом порядке каждые 6 мес. по месту жительства [2,6,7,18,30,44].

(УУР С, УДД 5)

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

- **Рекомендуется** больным с НСА после хирургической коррекции и выписки из стационара осмотр врача-детского кардиолога с проведением Эхо-КГ не реже 1 раз в 3 месяца в течение первого года после операции [44].

(УУР С, УДД 5)

- Пациентам с НСА после хирургического лечения **рекомендуется** обследование в стационаре не реже 1 раза в год после хирургического лечения порока [44].

(УУР С, УДД 5)

- **Рекомендуется** в отдаленные сроки наблюдения всем оперированным пациентам с НСА контроль состояния на основании данных электрокардиографии, Эхо-КГ, доплерографического исследования магистральных артерий, МРТ магистральных сосудов и МРТ сердца с контрастированием [2,6,7,18,30,46].

(УУР С, УДД 5)

**Комментарии:** Выполнение подобного алгоритма обследования в отдаленные сроки после коррекции НСА необходимо для выявления нарастания остаточного градиента систолического

давления на восходящей аорте, выявления дисфункции ЛЖ, обнаружения возможной коронарной ишемии, а также стенозов других центральных и периферических артерий.

- **Рекомендуется** всем неоперированным и оперированным пациентам с НСА в сочетании с синдромом Вильямса консультация врача-детского уролога-андролога, врача-детского эндокринолога, врача-офтальмолога, врача-невролога, врача-ортопеда-травматолога [2,6,7,18,30,46].

**(УУР С, УДД 5)**

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

## 6. Организация оказания медицинской помощи

Показания для госпитализации в медицинскую организацию:

- 1) наличие симптомов сердечной недостаточности;
- 2) плановое оперативное лечение НСА;
- 3) выполненные ранее вмешательства на Ао, направленные на устранение стеноза;

Показания для экстренной госпитализации:

- 1) ухудшение функционального статуса пациента в связи с прогрессированием симптомов недостаточности кровообращения, нарушениями ритма сердца;
- 2) развитие острой коронарной недостаточности;
- 3) развитие дисфункции ЛЖ;
- 4) инфекционный эндокардит;
- 5) появление признаков ишемии различных органов.

Показания к выписке пациента из медицинской организации:

- 1) наличие градиента между ЛЖ и аортой, не превышающего тяжелую степень надклапанного стеноза аорты;
- 2) отсутствие/компенсация симптомов недостаточности кровообращения;
- 3) отсутствие признаков коронарной ишемии;
- 4) отсутствие гемодинамически значимых нарушений ритма сердца.

## **7. Дополнительная информация (в том числе факторы, влияющие на исход заболевания или состояния)**

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 McGoon, 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 [33-36].

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.

# Критерии оценки качества медицинской помощи

№	Критерии качества			
Этап постановки диагноза				
1	Выполнен сбор анамнеза и жалоб пациента		С	5
2	Выполнена аускультация сердца		С	5
3	Выполнена регистрация электрокардиограммы		С	5
4	Выполнено холтеровское мониторирование сердечного ритма			
5	Выполнена рентгенография органов грудной клетки		С	5
6	Выполнена эхокардиография		С	4
7	Выполнены ультразвуковая доплерография артерий верхних конечностей и дуплексное сканирование брахиоцефальных артерий с цветным доплеровским картированием		С	5
8	Выполнено дуплексное сканирование брюшной аорты и ее висцеральных ветвей		С	2
9	Выполнены чрезвенозная катетеризация сердца и ретроградная катетеризация левых отделов сердца с левой вентрикулографией (для пациентов с выраженным и резким аортальным стенозом согласно гемодинамической классификации)		С	5
10	Выполнены панаортография с коронарографией (для пациентов с выраженным и резким аортальным стенозом согласно гемодинамической классификации)		С	5
11	Выполнена компьютерная томография сердца с контрастированием		С	5
12	Выполнена эхокардиография с физической нагрузкой при подозрении на вовлечение в патологический процесс устьев коронарных артерий или при имеющихся признаках коронарной ишемии по данным ЭКГ		С	5
13	Выполнена позитронно-эмиссионная томография миокарда при диагностированном вовлечении в патологический процесс устьев коронарных артерий		С	5
14	Выполнен молекулярно-генетическое исследование при подозрении на наличие синдрома Вильямса		С	4
Этап консервативного и хирургического лечения				
1	Выполнено хирургическое лечение по устранению НСА при наличии показаний (чрескожное вмешательство или операция на открытом сердце)		С	4
Этап послеоперационного контроля				
1	Выполнена регистрация электрокардиограммы перед выпиской из стационара		С	5
2	Выполнена эхокардиография перед выпиской из стационара		С	5



# Список литературы

1. Андреева Н. С., Реброва О. Ю., Зорин Н. А., др. Системы оценки достоверности научных доказательств и убедительности рекомендаций: сравнительная характеристика и перспективы унификации. Медицинские технологии. Оценка и выбор 2012; 4: 10–24.
2. Шаталов К.В., Арнаутова И.В. Обструкция выхода из левого желудочка / Детская кардиохирургия. Руководство для врачей. Под редакцией Л.А. Бокерия, К.В. Шаталова. – М.: НЦССХ им. А.Н. Бакулева; 2016. – С. 444 – 482.
3. Perou, M.L. Congenital supralvular aortic stenosis: morphological study with attempt at classification / Perou M.L. // Arch. Pathol. Lab. Med. – 1961;71:453-466.
4. O'Connor, W.N. Supralvular 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. Supralvular aortic stenosis, Williams syndrome, and Long-QT syndrome / Keating M.T. // Circulation. – 1995;92:142-147.
6. Бондаренко, И. Э. Хирургическое лечение врожденного стеноза аорты: дисс. ... докт.мед. наук / И.Э. Бондаренко – М., 2003.
7. Зиньковский, М.Ф Врожденные пороки сердца / М.Ф. Зиньковский под редакцией А.Ф. Возианова. – Киев. 2010. – С. 738-790.
8. 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.
9. Garcia, R.E. Idiopathic hypercalcemia and supralvular 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.
10. Starr, A. Supralvular aortic stenosis: diagnosis and treatment / Starr A., Dotter C., Griswold H. // J. Thorac. Cardiovasc. Surg. – 1961;41:134-140.
11. Peterson TA., Todd DB., Edwards JE. Supralvular aortic stenosis. J Thorac Cardiovasc Surg., 1965, v.50, p.734-741.
12. Cox DR. Regression models and life-tables. J R Stat Soc Series B., 1972, v.34, p.187-202.
13. Denie J.J., Verheugt AP. Supralvular aortic stenosis. Circulation., 1958, v.18, p.902-908.
14. Morrow AG., Waldhausen JA., Peters RL. et al. Supralvular aortic stenosis: clinical, hemodynamic and pathologic observations. Circulation, 1959, v.20, p.1003-1010.

15. Kreel I., Reiss R., Strauss L. et al. Supra-valvular stenosis of the aorta. *Ann Surg.*, 1959, v.149, p.519-524.
16. Doty D.B. Supravalvular aortic stenosis. *Annual Thoracic Surgery.*, 1991, v.51, p.886-887.
17. 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.
18. Блюмина, М.Г. Синдром надклапанного стеноза аорты у детей / Блюмина М.Г. // Педиатрия. – 1984, №1. с.16-19.
19. Бокерия Л.А., Гудкова Р.Г. Сердечно-сосудистая хирургия – 2015. Болезни и врожденные аномалии системы кровообращения. М.: НЦССХ им. А.Н.Бакулева; 2016. 208 с.
20. 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.
21. Wessel A., Pankau R., Kececiloglu 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.
22. Folliguet TA., Mace L., Dervanian P. et al. Surgical treatment of diffuse supravalvar aortic stenosis. *Ann Thorac Surg.*, 1996, v.61, p.1251-1253.
23. 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.
24. 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.
25. Chowdhury T., Reardon W. Elastin mutation and cardiac disease. *Pediatr Cardiol.*, 1999, v.20, p.103-107.
26. Boeckel T., Dierks A., Vergopoulos A. et al. A new mutation in the elastin gene causing supravalvular aortic stenosis. *Am J Cardiol.*, 1999, v.83, p.1141-1143.
27. 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.
28. Kim YM., Yoo SJ., Choi JY. et al. Natural course of supravalvar aortic stenosis and peripheral pulmonary stenosis in Williams' syndrome. *Cardiol Young.*, 1999, v.9, p.37-41.
29. 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.

30. Гетманский, В.Н. Современные подходы к хирургическому лечению врожденного стеноза аорты и полученные результаты / Гетманский, В.Н. // Дис. докт. мед. наук, Москва, 1984.
31. 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.
32. Goldstein SA, Evangelista A, Abbata 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.
33. McGoon DC., Mankin HT., Vlad P., Kirklin JW. The surgical treatment of supravulvular aortic stenosis. *J Thorac Cardiovasc Surg.*, 1961, v.41, p.125-133.
34. Doty DB., Polansky DB., Jensen CB. Supravulvular aortic stenosis: repair by extended aortoplasty. *J Thorac Cardiovasc Surg.*, 1977, v.74, p.362-371.
35. Brom AG. Obstruction of the left ventricular outflow tract. In: Khonsari S, editor. *Cardiac surgery: safeguards and pitfalls in operative technique*. Rockville (MD): Aspen, 1988, p.276-80.
36. Myers JL., Waldhausen JA., Cyran SE. et al. Results of surgical repair of congenital supravulvar aortic stenosis. *J Thorac Cardiovasc Surg.*, 1993, v.105, p.281-288.
37. Шаталов, К.В. Экспериментальное обоснование левожелудочково-аортального шунтирования как варианта хирургического лечения критических обструктивных поражений выводного тракта левого желудочка сердца / Шаталов К.В. // Автореферат дисс. на соискание ученой степени кандидата медицинских наук. – 1990. – Москва.
38. Шаталов, К.В. Первый опыт имплантации апикоаортального кондуита в раннем детском возрасте / Шаталов К.В., Арнаутова И.В., Тагаев М.Р. и соавт. // *Детские болезни сердца и сосудов*. – 2006. – №3. – С. 58-62.
39. Stamm, C. Forty-one years of surgical experience with congenital supravulvular aortic stenosis / Stamm C., Kreutzer C., Zurakowsky D et al. // *J. Thorac. Cardiovasc. Surg.* – 1999;118:874-85.
40. Brown, J.W. Surgical repair of congenital supravulvular aortic stenosis in children / Brown J.W., Ruxmetov M., Vijay P., Turrentine M.W. // *Eur. J. Cardiothorac. Surg.* – 2002;21:50-6.
41. Рыбка М.М., Хинчагов Д.Я., Мумладзе К.В., Лобачева Г.В., Ведерникова Л.В. Под ред. Л.А. Бокерия. *Протоколы анестезиологического обеспечения кардиохирургических операций, выполняемых у новорожденных и детей. Методические рекомендации*. М.: НЦССХ им. А.Н. Бакулева РАМН; 2014.

42. Рыбка М.М., Хинчагов Д.Я. Под ред. Л.А. Бокерия. Протоколы анестезиологического обеспечения кардиохирургических операций, выполняемых при ишемической болезни сердца, патологии клапанного аппарата, нарушениях ритма, гипертрофической кардиомиопатии, аневризмах восходящего отдела аорты у пациентов различных возрастных групп. Методические рекомендации. М.: НЦССХ им. А.Н. Бакулева РАМН; 2015.
43. Рыбка М.М., Хинчагов Д.Я., Мумладзе К.В., Никулкина Е.С. Под ред. Л.А. Бокерия. Протоколы анестезиологического обеспечения рентгенэндоваскулярных и диагностических процедур, выполняемых у кардиохирургических пациентов различных возрастных групп. Методические рекомендации. М.: НЦССХ им. А.Н. Бакулева РАМН; 2018.
44. Подзолков В.П., Кассирский Г.И. (ред.). Реабилитация больных после хирургического лечения врожденных пороков сердца. М.: НЦССХ им. А.Н. Бакулева; 2015.
45. Eroglu A. G. et al. Echocardiographic follow-up of children with supraaortic stenosis //Pediatric cardiology. – 2006. – Т. 27. – №. 6. – С. 707-712.
46. Шарыкин А.С. Врождённые пороки сердца. Руководство для педиатров, кардиологов, неонатологов. - М.: «Теремок», 2005; 2-изд.
47. Guidelines for the Management of Congenital Heart Diseases in Childhood and Adolescence. Cardiol Young. 2017 Jun;27(S3):S1-S105.

# Приложение А1. Состав рабочей группы по разработке и пересмотру клинических рекомендаций

1. Авраменко А.А., (Самара)
2. Арнаутова И.В., д.м.н., "Ассоциация сердечно-сосудистых хирургов России", (Москва)
3. Барышникова И.Ю., к.м.н. (Москва) Общероссийская общественная организация содействия развитию лучевой диагностики и терапии «Российское общество рентгенологов и радиологов»
4. Богданов В.Н., (Челябинск)
5. Бокерия Л.А., академик РАН, "Ассоциация сердечно-сосудистых хирургов России", (Москва)
6. Борисков М.В., д.м.н., (Краснодар)
7. Борисова Н.А., "Российское научное общество специалистов по рентгенэндоваскулярной диагностике и лечению", (Санкт-Петербург)
8. Горбатилов К.В., д.м.н., (Тюмень)
9. Горбатов Ю.Н., д.м.н., (Новосибирск)
10. Калашников С.В., к.м.н., (Москва)
11. Ким А.И., д.м.н., "Ассоциация сердечно-сосудистых хирургов России", (Москва)
12. Ковалёв И.А., д.м.н., "Ассоциация детских кардиологов России", (Москва)
13. Кривошеков Е.В., д.м.н., (Томск)
14. Купряшов А.А., д.м.н., (Москва)
15. Левченко Е.Г., д.м.н. (Москва)
16. Мовсесян Р.Р., д.м.н., "Ассоциация сердечно-сосудистых хирургов России", (Санкт-Петербург)
17. Плотников М.В., к.м.н., (Астрахань)
18. Пурсанов М.Г., д.м.н., (Москва)
19. Рычина Инна Евгеньевна – к.м.н. (Москва) Общероссийская общественная организация содействия развитию лучевой диагностики и терапии «Российское общество рентгенологов и радиологов»
20. Синельников Ю.С., д.м.н., (Пермь)

21. Синицын В.Е., д.м.н., профессор (Москва) Общероссийская общественная организация содействия развитию лучевой диагностики и терапии «Российское общество рентгенологов и радиологов»
22. Трунина И. И., д.м.н., "Ассоциация детских кардиологов России", (Москва)
23. Черногризов А.Е., д.м.н., "Ассоциация сердечно-сосудистых хирургов России", (Москва)
24. Шаталов К.В., д.м.н., "Ассоциация сердечно-сосудистых хирургов России", (Москва)
25. Юрпольская Л.А., д.м.н (Москва) Общероссийская общественная организация содействия развитию лучевой диагностики и терапии «Российское общество рентгенологов и радиологов»

Конфликт интересов отсутствует.

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

# Приложение А2. Методология разработки клинических рекомендаций

- 1. Врач-детский кардиолог
- 2. Врач-кардиолог
- 3. Врач-сердечно-сосудистый хирург
- 4. Врач ультразвуковой диагностики
- 5. Врач-педиатр
- 6. Врач по рентгенэндоваскулярной диагностике и лечению
- 7. Врач-рентгенолог
- 8. Врач функциональной диагностики
- 9. Врач- неонатолог

**Таблица 1.** Шкала оценки уровней достоверности доказательств (УДД) для методов диагностики (диагностических вмешательств).

УДД	Расшифровка
1	Систематические обзоры исследований с контролем референсным методом или систематический обзор рандомизированных клинических исследований с применением мета-анализа
2	Отдельные исследования с контролем референсным методом или отдельные рандомизированные клинические исследования и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением рандомизированных клинических исследований с применением мета-анализа
3	Исследования без последовательного контроля референсным методом, или исследования с референсным методом, не являющимся независимым от исследуемого метода, или нерандомизированные сравнительные исследования, в том числе когортные исследования
4	Несравнительные исследования, описание клинического случая
5	Имеется лишь обоснование механизма действия или мнение экспертов

**Таблица 2.** Шкала оценки уровней достоверности доказательств (УДД) для методов профилактики, лечения и реабилитации (профилактических, лечебных, реабилитационных вмешательств).

УДД	Расшифровка
1	Систематический обзор РКИ с применением мета-анализа
2	Отдельные РКИ и систематические обзоры исследований любого дизайна, за исключением РКИ, с применением мета-анализа
3	Нерандомизированные сравнительные исследования, в т.ч. когортные исследования
4	Несравнительные исследования, описание клинического случая или серии случаев, исследования «случай-контроль»
5	Имеется лишь обоснование механизма действия вмешательства (доклинические исследования) или мнение экспертов

**Таблица 3.** Шкала оценки уровней убедительности рекомендаций (УУР) для методов профилактики, диагностики, лечения и реабилитации (профилактических, диагностических, лечебных, реабилитационных вмешательств).

УУР	Расшифровка
А	Сильная рекомендация (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество, их выводы по интересующим исходам являются согласованными)
В	Условная рекомендация (не все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются важными, не все исследования имеют высокое или удовлетворительное методологическое качество и/или их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)
С	Слабая рекомендация (отсутствие доказательств надлежащего качества (все рассматриваемые критерии эффективности (исходы) являются неважными, все исследования имеют низкое методологическое качество и их выводы по интересующим исходам не являются согласованными)

### **Порядок обновления клинических рекомендаций.**

Механизм обновления клинических рекомендаций предусматривает их систематическую актуализацию – не реже чем один раз в три года, а также при появлении новых данных с позиции доказательной медицины по вопросам диагностики, лечения, профилактики и реабилитации конкретных заболеваний, наличии обоснованных дополнений/замечаний к ранее утверждённым КР, но не чаще 1 раза в 6 месяцев.



# **Приложение А3. Справочные материалы, включая соответствие показаний к применению и противопоказаний, способов применения и доз лекарственных препаратов, инструкции по применению лекарственного препарата**

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. Приказ Минздрава России №560н от 9 июня 2020 года «Об утверждении Правил проведения рентгенологических исследований»
4. Приказ Минздрава России от 08.06.2020 N 557н "Об утверждении Правил проведения ультразвуковых исследований".

## **Технология выполнения трансторакальной эхокардиографии**

### **Требования:**

У новорожденных и детей раннего возраста: датчики с частотой 7.5-12 МГц, у подростков и взрослых – 2.5-7 МГц.

**Противопоказания:** нарушение целостности кожных покровов в месте проведения исследования.

**Ограничения:** случаи неудовлетворительного акустического окна.

**Важные показатели при анализе и интерпретации полученных изображений:**

### **Проведение трансторакальной Эхо-КГ**

**Обзорная Эхо-КГ** (перед проведением исследования аорты) для исключения сочетанного ВПС, оценки размеров и сократительной функции сердца, функциональной состоятельности клапанов (митрального и аортального). Измерение конечного диастолического размера левого желудочка (ЛЖ) и количественную оценку сократительной функции ЛЖ определяют в М-режиме из левого парастернального доступа в проекции по длинной оси ЛЖ или короткой оси ЛЖ на уровне конца створок митрального клапана (МК), которые будут служить ориентиром для постановки курсора - перпендикулярно линии смыкания створок МК. Измерения производят от задней поверхности межжелудочковой перегородки до передней поверхности задней стенки ЛЖ. Визуальная оценка ЛЖ: из апикальной четырехмерной позиции в сравнении с правыми отделами. Левый парастернальный доступ: по длинной оси оценка диаметра фиброзного кольца (ФК) аортального клапана, и размеры корня и восходящей аорты. В этих режимах и проекциях в диастолу измеряют толщину межжелудочковой перегородки и нижне-боковой стенки ЛЖ.

Утолщение стенок ЛЖ считают при значении относительной толщины стенок (сумма толщин МЖП и НБСЛЖ отнесенная к конечно-диастолическому размеру ЛЖ) более 0.42 [47, 48].

**Восходящая аорта.** Целью Эхо-КГ оценки надклапанного стеноза аорты является всесторонне охарактеризовать морфологические особенности обструктивного поражения, оценить тяжесть гемодинамических изменений и выявить сопутствующие аномалии. Морфологическим субстратом обструкции восходящей аорты может явиться как дискретная мембрана, локальное сужение по типу «песочных часов», так и сужение/ утолщение стенки аорты на протяжении, в т.ч и артерий первого порядка [49].

**Эхокардиографическая оценка тяжести надклапанного стеноза аорты** основывается на анатомических и гемодинамических показателях. Измерение минимального размера и потока производят в конце систолы и для локализации уровня сужения применяют режим цветного доплеровского картирования с оптимальными настройками предела Найквиста. Полученное значение оценивают по Z-шкалам [50]. Этот метод дает размер в одном сечении и для более качественной анатомической оценки степени сужения возможно применение трехмерной Эхо-КГ у пациентов старшей возрастной группы детского возраста и взрослых, поскольку имеет технические ограничения в получении информативных эхокардиограмм у новорожденных и грудных детей вследствие высокой ЧСС и низкой частоты кадров. При проведении чреспищеводной Эхо-КГ необходимо учитывать ограничения производителя по весу ребенка (согласно инструкции).

Гемодинамическая оценка надклапанного стеноза аорты основывается на измерении максимальной/средней скорости кровотока сразу за местом сужения и ее перевод в градиент систолического давления (ГСД). Для получения оптимальных доплеровских кривых, возможно, использовать любые доступы и проекции по длинной оси ЛЖ, но обязательно следовать правилу: угол расхождения потока крови через суженное место и ультразвуковыми лучами не должен превышать 15%.

Наиболее приемлемой гемодинамической классификацией степени надклапанного стеноза аорты является градация, основанная на величинах максимального и среднего ГСД. Согласно этой классификации все пациенты должны быть распределены на 3 группы [51]:

- Минимальный надклапанный стеноз аорты – максимальный ГСД ЛЖ/Ао до 34 мм рт.ст.; средний ГСД < 20 мм РТ ст
- Умеренный надклапанный стеноз аорты – максимальный ГСД ЛЖ/Ао – 34-64 мм рт.ст.; средний ГСД 20-40 мм РТ ст
- Тяжелый надклапанный стеноз аорты – максимальный ГСД ЛЖ/Ао > 64 мм рт.ст., средний ГСД >40 мм РТ ст

Оценку стеноза проксимального отдела коронарных артерий производят в левой парастернальной проекции по короткой оси на уровне аортального клапана, с оптимизацией

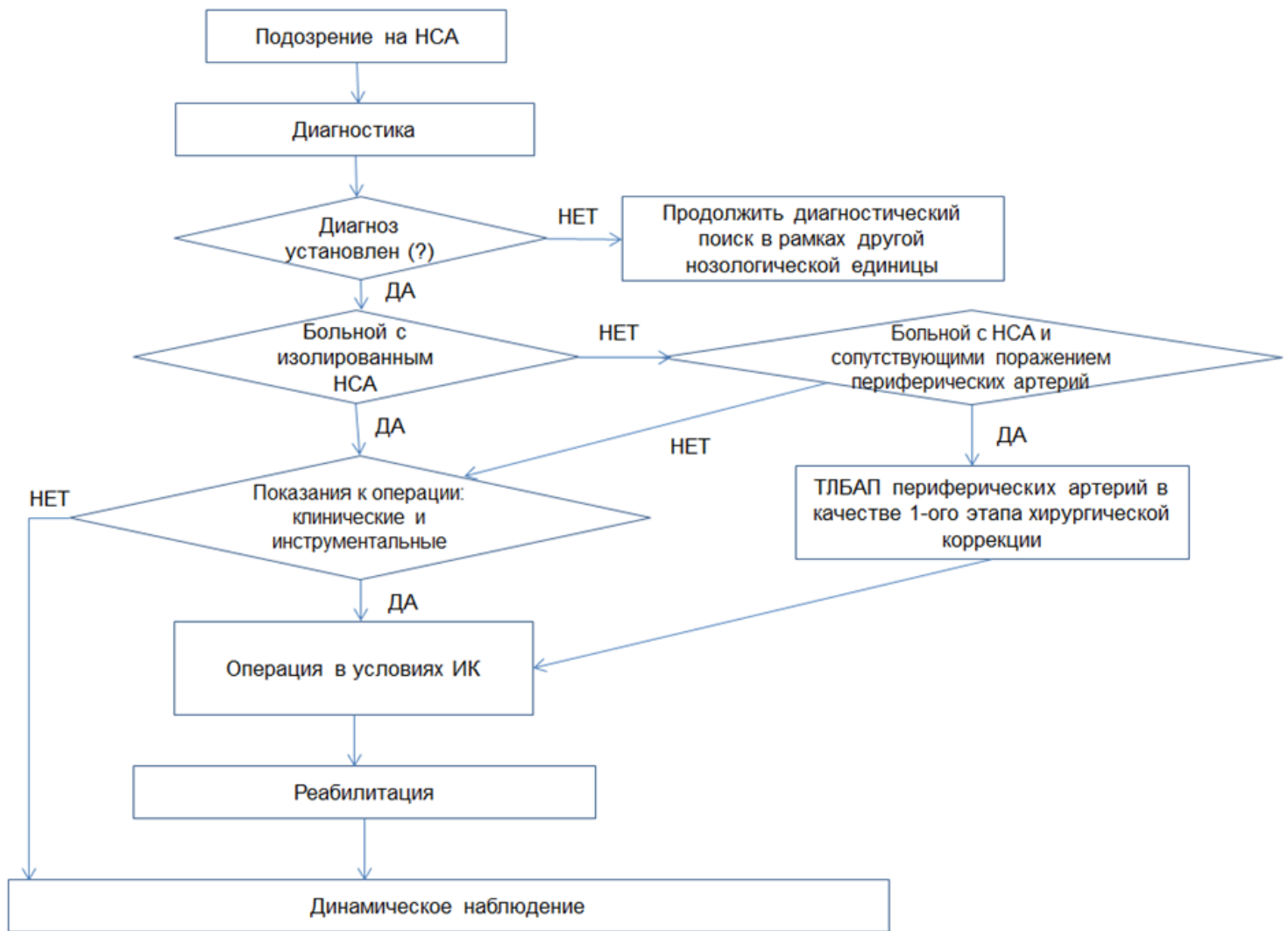
избражения на коронарные артерии. Оценивают размеры устьев коронарных артерий по z-шкалам (<http://parameterz.blogspot.com/2008/12/coronary-artery-z-score-menu.html?m=1>).

**Важные показатели при анализе и интерпретации полученных изображений:**

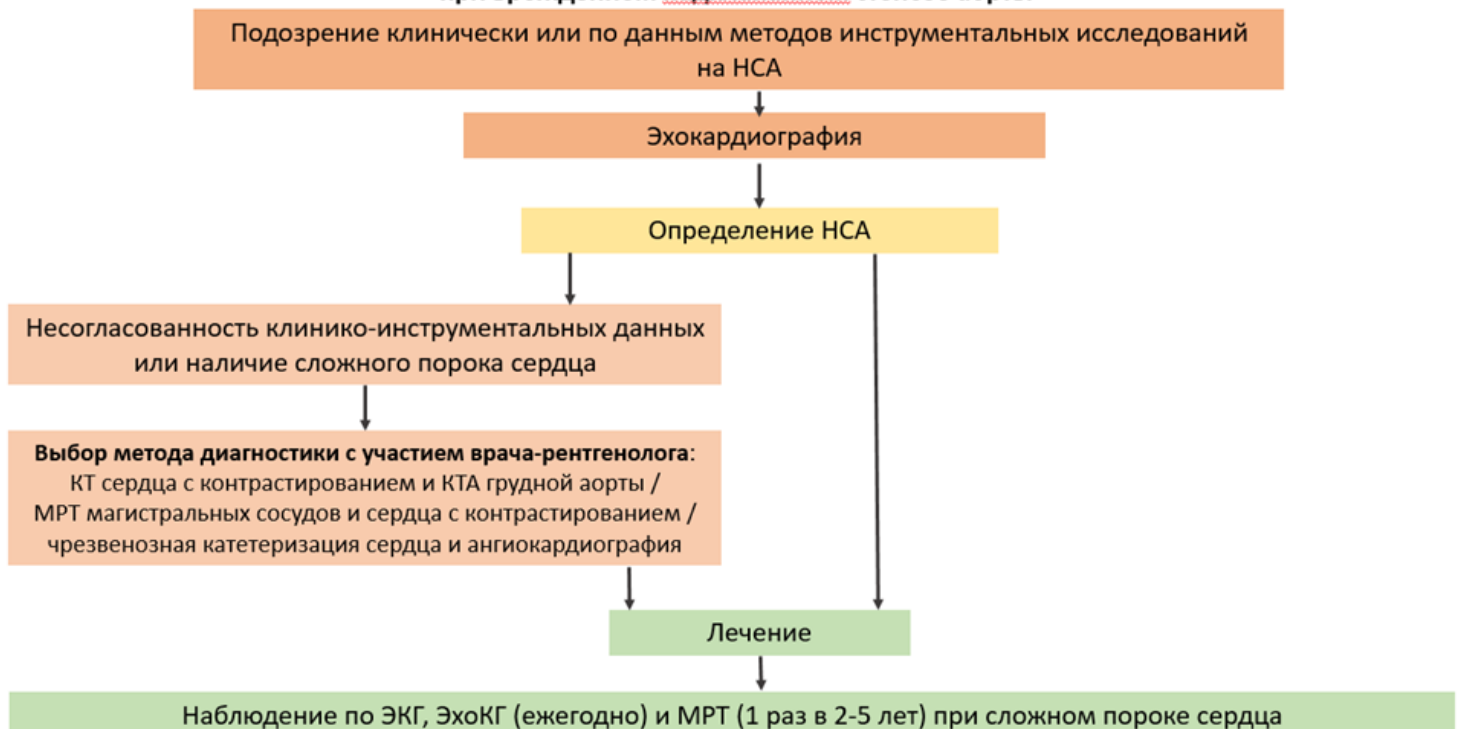
- наличие/отсутствие обструктивных изменений восходящей аорты;
- локализация сужения аорты; тип надклапанного сужения аорты;
- в режиме цветного доплеровского картирования: ускоренный турбулентный кровоток в месте сужения (определение градиента систолического/среднего давления).
- Стеноз артерий первого порядка (коронарные артерии, БЦ, почечные артерии)
- Систолическая функция миокарда ЛЖ, недостаточность митрального клапана

**Сложности:** Получение хорошего акустического окна для оценки восходящей аорты может быть затруднено, в дополнение может применяться правый парастенальный доступ по длинной оси ЛЖ [52]. Если имеется многоуровневое поражение или сужение аорты на протяжении получаемый ГСД может быть занижен.

# Приложение Б. Алгоритмы действий врача



## Схема использования лучевых и инструментальных методов диагностики при врожденном надклапанном стенозе аорты



# Приложение В. Информация для пациента

В настоящее время совершенно очевидным является факт существования НСА в большинстве случаев, как части общей болезни артериальной стенки генетического происхождения. Подтверждением этому является частое сочетание ВПС с генетическими синдромами, в частности с синдромом Williams-Beuren. Стеноз может носить ограниченный или диффузный характер, и являться составляющим компонентом многососудистого поражения.

Учитывая данные особенности, клинические симптомы порока проявляются не только со стороны сердечно-сосудистой системы, но и со стороны других органов и систем.

Операция показана пациентам с врожденным НСА, когда градиент систолического давления на уровне стеноза составляет 50 мм рт. ст. или больше. Возраст не может быть ограничением для коррекции НСА ввиду прогрессивного характера патологии. Своевременное хирургическое лечение врожденного НСА в раннем детском возрасте предотвращает развитие заболеваний коронарных артерий и, как следствие, прогрессирование ишемии миокарда. Кроме того, своевременная коррекция надклапанного сужения Ао предупреждает развитие таких осложнений существования порока, как образование аневризмы восходящей Ао с ее расслоением и патологические изменения АоК с развитием на нем значимой регургитации.

Пациенты с оперированным и неоперированным НСА постоянно должны находиться под динамическим наблюдением не только врача-кардиолога, но и других узкопрофильных специалистов ввиду возможности многососудистого поражения, приводящего к дисфункции нескольких органов и систем.

# **Приложение Г1-ГN. Шкалы оценки, вопросники и другие оценочные инструменты состояния пациента, приведенные в клинических рекомендациях**

Нет.