

* * *

КАРДИОМИОПАТИИ С ГЕНЕТИЧЕСКИ ДЕТЕРМИНИРОВАННЫМ ДИЛАТАЦИОННЫМ ФЕНОТИПОМ У ДЕТЕЙ

Бурыкина Ю.С., Жарова О.П.

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *дети; кардиомиопатии; мутации;
диагностика*

Актуальность. Кардиомиопатия (КМП) с дилатационным фенотипом — ведущая причина сердечной недостаточности и трансплантации сердца у детей. Мутации в гене титина (*TTN*), кодирующем крупнейший саркомерный белок, составляют до 10–30% причин КМП у взрослых и часто ассоциированы с аритмиями, однако их клиническое значение у детей изучено недостаточно. **Цель:** определить клиническую характеристику КМП с генетически детерминированным дилатационным фенотипом у детей.

Материалы и методы. В 2015–2024 гг. обследовано 196 детей с КМП. Молекулярно-генетическое исследование методом высокопроизводительного секвенирования выявило 203 каузальных нуклеотидных варианта.

Результаты. Варианты в гене *TTN* составили 14 (6,9%) среди всех мутаций в исследуемой когорте. В половине случаев была определена семейная форма КМП. Медиа-

на возраста диагностики *TTN*-ассоциированной КМП составила 57 мес [IQR: 17,25–155,5], при других генетических вариантах отмечался более ранний дебют — 3 мес. На момент выявления у детей преобладала умеренно выраженная сердечная недостаточность (II ФК у 58,3% больных), медиана [Q_{25} – Q_{75}] основных параметров: уровень N-концевого фрагмента мозгового натрийуретического пептида — 770,65 [242–14 603] пг/мл, Z-score конечно-диастолического размера левого желудочка +3,13 [2,2–4,0], фракция выброса левого желудочка 30,75% [23,4–38,0], Z-score левого предсердия +2,61 [2,1–3,14]. У 11 (91,7%) больных отмечена повышенная трабекулярность миокарда. Синусовая тахикардия наблюдалась в 9 (75%) случаев. Среди других нарушений ритма и проводимости были выявлены атриовентрикулярная блокада I степени ($n = 6$; 50%), WPW-феномен ($n = 3$; 25%), суправентрикулярная экстрасистолия ($n = 5$; 41,7%) и желудочковые аритмии V градации ($n = 2$; 16,7%). Полного восстановления функции миокарда не достигнуто. Общая выживаемость составила 91,7% за счёт единственного летального исхода у больного в возрасте 21 год, его сестре в возрасте 17 лет был имплантирован дефибриллятор, трансплантации сердца не проводилось.

Заключение. Фенотип *TTN*-ассоциированной КМП практически не отличается от такового, вызванного другими казуальными генами, но в большей степени характеризуется тахикардией. Для оценки представленности вариантов в гене *TTN* у больных КМП и её клинических характеристик нужно продолжить накопление данных о генетических причинах КМП, что представляется перспективным для прогнозирования течения и исходов заболевания и разработки персонализированного лечения.

* * *