

СЕМЕЙНАЯ ФОРМА ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ, ОБУСЛОВЛЕННАЯ ДВУМЯ НУКЛЕОТИДНЫМИ ВАРИАНТАМИ В ГЕНАХ *MYH7* И *FLNC*

Жуковская Е.В., Сдвигова Н.А.

Научные руководители: доктор мед. наук, проф.
Е.Н. Басаргина, доктор биол. наук
К.В. Савостьянов

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

Ключевые слова: *дети; гипертрофическая
кардиомиопатия; фенотипы; диагностика*

Актуальность. Гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП) — заболевание миокарда, характеризующееся гипертрофией левого и/или правого желудочка, чаще асимметричного характера за счёт преимущественного утолщения межжелудочковой перегородки (МЖП). Большая часть форм этой патологии сердца обусловлена единичными мутациями в саркомерных генах, однако встречаются случаи, когда причиной заболевания является одномоментная передача двух нуклеотидных вариантов от обоих родителей.

Описание клинического случая. Девочка Ж., обследована в возрасте 11 мес при отсутствии значимых жалоб из-за отягощённой наследственности: у старшего брата была диагностирована ГКМП, потребовавшая хирургической коррекции (протезирование митрального клапана, септальная миэктомия) и аритмологической помощи (радиочастотная абляция, имплантация кардиовертера-дефибриллятора). При эхокардиографии (ЭхоКГ) у девочки была выявлена умеренная гипертрофия миокарда (МЖП 7,5 мм, Z-score 2,4) без признаков обструкции, левосторонняя атриомегалия (23 × 31 мм, Z-score 2,1), диастолическая дисфункция по первому типу. Нарушений ритма сердца и проводимости не выявлено. Назначена терапия бета-блокатором. При молекулярно-генетической диагностике у ребёнка выявлены 2 нуклеотидных варианта: с.2779G>A в гене *MYH7* и с.850+4T>G в гене *FLNC* в гетерозиготном состоянии. Было инициировано обследование семьи: у матери выявлен аналогичный вариант в гене *MYH7* в гетерозиготном состоянии, при ЭхоКГ — асимметричная гипертрофия передне-перегородочных базальных сегментов, пиковый градиент в выводном тракте левого желудочка до 19 мм рт. ст. У отца обнаружен вариант в гене *FLNC*, при ЭхоКГ отмечены признаки ГКМП с латентной обструкцией выносящего тракта левого желудочка. У фенотип-позитивного брата с ГКМП, потребовавшей хирургического лечения, выявлен вариант в гене *MYH7*. У средней сестры найден вариант в гене *FLNC* без клинических проявлений, не исключён дебют заболевания в более старшем возрасте, за девочкой установлено динамическое наблюдение.

Заключение. Представленный клинический пример свидетельствует о значимости семейного скрининга при ГКМП с применением как инструментальных, так и молекулярно-генетических исследований, поскольку без проведения всестороннего обследования линия наследования при сборе семейного анамнеза не всегда очевидна и возможна одновременная передача патогенных нуклеотидных вариантов от обоих фенотип-позитивных и генотип-позитивных родителей.

* * *