

ческой сердечной недостаточности (ХСН), на фоне которой отмечена нормализация размеров камер сердца и систолической функции. По данным молекулярно-генетического исследования были выявлены потенциально причинные варианты в 2 генах: *MYH7* (с.2660T > G, p.L887R) и *PRKAG2* (с.514C > G, p.Q172E). При проведении анализа семейной сегрегации было установлено, что вариант в гене *MYH7* был унаследован от отца, а вариант в гене *PRKAG2* — от матери, у старшей родной сестры были выявлены оба нуклеотидных варианта. Начато динамическое наблюдение членов семьи: у сестры в возрасте 4 лет впервые отмечена дилатация ЛЖ со снижением ФВ, что позволило своевременно начать комплексную терапию ХСН, а спустя 3 года наблюдения, в возрасте старше 40 лет, у отца была визуализирована картина дилатационного фенотипа КМП со снижением ФВ, была инициирована кардиотропная терапия, у матери изменения при ЭхоКГ отсутствовали. Это позволило заключить, что именно нуклеотидный вариант в гене *MYH7* у членов данной семьи является причиной заболевания.

Заключение. Для уточнения генеза дилатационного фенотипа КМП необходим тщательный и регулярный семейный кардиологический скрининг, включающий молекулярно-генетическое обследование и проведение сегрегационного анализа в семье. Ранняя верификация семейного характера заболевания способствует своевременному началу лечения членов семьи и возможности прогнозирования течения и исходов заболевания.

* * *

* * *

ЗНАЧЕНИЕ СЕМЕЙНОГО КАРДИОЛОГИЧЕСКОГО СКРИНИНГА: ПРИМЕР СЕМЬИ С ДИЛАТАЦИОННЫМ ФЕНОТИПОМ КАРДИОМИОПАТИИ С ДВУМЯ ВАРИАНТАМИ ГЕНОМА

Бурыкина Ю.С., Жарова О.П.

Научный руководитель: проф. Е.Н. Басаргина

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

Ключевые слова: клинический случай, кардиомиопатии у детей, дилатационный фенотип, диагностика

Актуальность. Кардиомиопатия (КМП) с дилатационным фенотипом — гетерогенная группа заболеваний миокарда, приводящих к дилатации левого желудочка и систолической дисфункции, характеризующаяся прогрессирующим течением и возможным неблагоприятным исходом. Основная причина болезни — мутации генов, кодирующих белки кардиомиоцитов. До 50% случаев КМП с дилатационным фенотипом составляют семейные формы, дебют заболевания в 70% случаев приходится на 1-й год жизни, однако описаны случаи выявления заболевания и у взрослых.

Описание клинического случая. Младшему sibсу в семье в возрасте 1 мес была диагностирована КМП с дилатационным фенотипом, в связи с чем он был обследован в кардиологическом отделении. При эхокардиографии (ЭхоКГ) была выявлена дилатация левого желудочка (ЛЖ) со снижением сократительной способности с фракцией выброса (ФВ) 39%, митральная недостаточность 1–2 степени, вторичные причины ремоделирования были исключены. Мальчику была начата терапия, направленная на купирование симптомов хрониче-