

тельная способность миокарда (фракция выброса 36%) и выраженная дилатация левых отделов сердца. При молекулярно-генетическом обследовании выявлена нуклеотидная замена в гене *MYH7* в гетерозиготном состоянии.

Заключение. Установление генетической причины ДКМП позволяет определить прогноз заболевания и уточнить предикторы его тяжелого течения.

ГЕНЕТИЧЕСКИ ДЕТЕРМИНИРОВАННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ С ДИЛАТАЦИОННЫМ ФЕНОТИПОМ

Егоренков А.А.¹, Сдвигова Н.А.², Яснева А.М.¹

Научный руководитель:
профессор Е.Н. Басаргина^{1,2}

¹ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Минздрава России (Сеченовский университет), Москва, Россия;

²ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: клинический случай; кардиомиопатия; дилатационная кардиомиопатия; сердечная недостаточность

Актуальность. Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) — поражение миокарда, характеризующееся выраженным расширением камер сердца со снижением систолической функции. Генез заболевания нередко смешанный и в 20–50% случаях обусловлен мутациями в генах, кодирующих саркомерные белки.

Описание клинического случая. У девочки с отягощённой наследственностью (сibs из двойни — летальный исход на 1-м году жизни, по данным аутопсии — фиброэластоз) дебют заболевания — с выраженной клиники сердечной недостаточности в возрасте 3 мес (мышечная слабость, вялость, отказ от еды, бледность кожных покровов с цианозом носогубного треугольника), по тяжести состояния была госпитализирована в реанимационное отделение по месту жительства, по данным обследования диагностирована ДКМП. В терапии — кратковременная кардиотоническая поддержка, инициирована терапия хронической сердечной недостаточности (ХСН). В кардиологическом отделении наблюдается с 1 года 2 мес, при поступлении при эхокардиографии выявлена выраженная дилатация левых отделов сердца (Z-score конечного диастолического размера левого желудочка 10,5), повышенная трабекулярность миокарда, недостаточность митрального клапана 2–3 степени, фракция выброса 40%. При электрокардиограмме — феномен предвозбуждения желудочков. Уровень мозгового натрийуретического пептида (NTproBNP) 1302 пг/мл. Была скорректирована терапия ХСН в соответствии с клиническими рекомендациями, что позволило за период наблюдения в течение 6 лет достигнуть стабилизации клинического состояния с улучшением самочувствия (физическое развитие соответствует возрасту, удовлетворительная толерантность к нагрузкам). При этом, однако, сохраняется низкая сократи-