

К. В. Войтова, Н. Л. Юшковский

Научные руководители: к.м.н., доцент Н. В. Николаева

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

СЕМЕЙНЫЙ ИЗОЛИРОВАННЫЙ ГЛИКОГЕНОЗ СЕРДЦА

Введение

Гликогенозы представляют собой группу генетических заболеваний, которые связаны с нарушениями углеводного обмена. В результате изменения метаболизма гликогена он накапливается в разных тканях (в том числе и в миокарде) приводя к патологическим изменениям. Несмотря на то, что само нарушение обмена гликогена было впервые выявлено в 1952 году Карлом Фердинандом Кори, его влияние на миокард было открыто спустя 13 лет учеными Харви Баллом и Джоном С. Макконнеллом [1].

Заболевание, при котором гранулы гликогена откладываются исключительно в миокарде, называется изолированный гликогеноз сердца (МКБ-10: E74.0). Данный вид нарушения метаболизма является редкой аутосомно-доминантной формой генетической болезни и связан с мутацией гена PRKAG2, кодирующего субъединицу $\gamma 2$ 5'аденозинмонофосфат активируемой протеинкиназы (контроль синтеза гликогена). Встречается в менее 5% случаев от всех выявленных гликогенозов. Отложение гликогена в миокарде приводит к увеличению размеров сердца, нарушению проводимости, что клинически проявляется суправентрикулярной тахикардией (значительная часть связана с WPW синдромом), хронотропной недостаточностью, быстрой дисфункции проводящей системы и прогрессированию заболевания, что в конечном результате проявляется чрезмерной синусовой брадикардией, СА или АВ-блокадами. В итоге почти все пациенты с данной патологией в возрасте от 30 до 40 лет нуждаются в преждевременной имплантации электрокардиостимулятора (ЭКС). Для подтверждения диагноза необходимо выявить у пациента мутацию в гене PRKAG2, а также бессимптомную мутацию гена у родственников первой линии родства [2, 3].

Цель

Рассмотреть случай семейного изолированного гликогеноза из клинической практики и сделать выводы.

Материал и методы исследования

Ретроспективный анализ истории болезни выявленного случая семейного изолированного гликогеноза.

Результаты исследования и их обсуждение

Пациент А., 55 лет. Со слов пациента, считает себя больным с 2004 года, когда впервые возникли эпизоды сердцебиения, сопровождающиеся слабостью и головокружением. До этого момента не имел проблем со здоровьем. 12.08.2004 г. обратился с этими симптомами в Республиканский научно-практический центр «Кардиология» (РНПЦ «Кардиология»), где был госпитализирован в кардиологическое отделение № 2. При первичном осмотре: общее состояние удовлетворительное. Кожные покровы бледные, видимые слизистые оболочки бледно-розовые. Телосложение гиперстеническое. Пульс 60 уд. в мин., артериальное давление 130/85 мм рт. ст. Данные ЭКГ: пароксизм фибрилляции предсердий (ФП) с частотой сердечных сокращений (ЧСС) 125 уд./мин, эпизоды

синусовой брадикардии с ЧСС 50 уд./мин и нарушения внутрижелудочковой проводимости. Данные ЭХОКГ: симметричная гипертрофия межжелудочковой перегородки без обструкции выносящего тракта левого желудочка (ЛЖ), умеренная дилатация левого предсердия без дилатации ЛЖ, сохраненная фракция выброса (ФВ) ЛЖ 62%, умеренная дилатация правого желудочка и диастолическая дисфункция псевдонормального типа. Снижение глобальной и региональной продольной деформации ЛЖ по данным 2D Strain. Была проведена имплантация ЭКС в режиме DDDR (2004г). Был выставлен диагноз: гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП), необструктивная форма. Синдром слабости синусового узла (СССУ): синдром тахи-брадикардии (пароксизм ФП, синусовая брадикардия). Имплантация ЭКС в режиме DDDR (2004г). Н I (NYHA II). В 2009 году была проведена реимплантация ЭКС.

В 2016 году для выяснения этиологии развившейся ГКМП был выполнен генетический тест на ряд последовательностей ДНК, определяющих развитие у человека тех или иных кардиологических заболеваний. По итогам тестирования у пациента А. был найден мутировавший ген PRKAG2, ответственный за развитие изолированного гликогеноза сердца. Позднее аналогичный тест был выполнен для сына данного пациента (пациент Б., 28 лет), который так же выявил наличие патологической последовательности генов.

С 04.01.2023 по 13.01.2023 гг. находился на госпитализации в кардиологическом отделении №1 Гомельского областного клинического кардиологического центра (УЗ «ГОККЦ») по поводу перебоев в работе сердца, учащенного сердцебиения, одышки при незначительных физических нагрузках, давящие боли за грудиной при ходьбе. Данные эхоКГ от 05.01.2023 г: дилатация левого предсердия (ЛП), правых отделов сердца. Гипертрофия миокарда ЛЖ. Регургитация на МК 1 ст., ТК 2–3 ст. Нарушение локальной сократимости в вышеуказанных сегментах ЛЖ. Эхопризнаки легочной гипертензии. ИВР. УЗИ БЦА от 06.01.2023 г.: начальные проявления атеросклероза БЦА.

16.02.2024 г. поступил по направлению поликлиники Гомельского областного клинического кардиологического центра (ГОККЦ) в кардиологическое отделение № 1 для лечения, где находился по 27.02.2024 г. Жалобы на одышку при незначительных физических нагрузках и перебои в работе сердца. Диагноз направившего учреждения: «Изолированный сердечный гликогеноз 1 типа с фенотипом необструктивной ГКМП. Бинодальная болезнь. Имплантация ИВР (2004), реимплантация ИВР (2011). Реимплантация ИВР (4.08.2021 г). Пароксизмальная форма фибрилляции предсердий, рецидивирующее течение. Недостаточность ТК 2 степени. Артериальная гипертензия 1 степени, риск 4. Н2А». Артериальное давление 140/80 мм рт. ст. Заключение эхоКГ: «Дилатация ЛП, правых отделов сердца. Гипертрофия миокарда ЛЖ. Регургитация на МК 1 ст., ТК 1–2 ст. Высокая вероятность легочной гипертензии. Нарушение локальной сократимости в вышеуказанных сегментах ЛЖ».

Пациент Б., 28 лет. Со слов пациента первые симптомы заболевания наблюдал в 2008 г. В возрасте 12 лет ощутил колющие, периодические, короткие в состоянии покоя боли в сердце и был направлен на обследование в детскую кардиологию. Было проведено УЗИ сердца, холтеровское мониторирование (ХМ) в результате которого были впервые обнаружены нарушения ритма. В последующем ежегодно наблюдался в РНПЦ «Кардиология».

С 01.08.2017 по 08.08.2017 г. наблюдался на стационарном лечении в 1 кардиологическом отделении РНПЦ «Кардиология» с основным диагнозом: «ГКМП, необструктивная форма». МАК: дополнительная хорда ЛЖ. Дисфункция синусового узла: эпизоды чрезмерной синусовой тахикардии, пароксизмальная суправентрикулярная тахикардия. ПБЛНПГ. Синдром WPW, РЧА дополнительного соединения (2014 г.).

21.08.2017 года на базе ГОККЦ была проведена операция по имплантации ИВР в режиме DDDR. Показаниями к операции являлись основной диагноз, а также жалобы пациента по поводу слабости, головокружения и эпизодов потери сознания.

Выводы

У данных пациентов наблюдается редкое семейное заболевание – изолированный гликогеноз сердца. Распознавание заболевания является сложным и комплексным мероприятием ввиду малой частоты возникновения среди населения и отсутствия ярких патогномичных признаков, свидетельствующих о его наличии. Диагноз изолированного гликогеноза невозможно выставить без генетических тестов, выявляющих наличие патологического гена PRKAG2 не только у обратившегося пациента, а также и всех родственников первой линии родства. Данный клинический случай показывает важность углубленного обследования пациентов с наличием дополнительных путей проведения и пароксизмальных нарушений ритма из-за возможности наличия у таких пациентов врожденных патологий и генетических заболеваний.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. A Case Series on Cardiac and Skeletal Involvement in Two Families with PRKAG2 Mutations / A Sri A [et al.] // Case Reports in Pediatrics. – 2019. – № 13. – P. 23–27.
2. Calore, M. The PRKAG2 gene and hypertrophic cardiomyopathy: an energetically imbalanced relationship / M. Calore [et al.] // Am J Physiol Heart Circ Physiol. – 2017 – № 313. – P. 248–250.
3. Изолированный гликогеноз сердца [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <https://cyberleninka.ru/article/n/izolirovanny-glikogenoz-serdtsa>. – Дата доступа: 05.03.2024.

УДК 316.774:616.12-008.331.1-08]-057.875

К. В. Войтова, Д. Д. Сироткина

Научные руководители: ассистент кафедры А. В. Проневич

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

ОСВЕДОМЛЕННОСТЬ СТУДЕНТОВ ОБ ЭФФЕКТИВНОЙ ТЕРАПИИ АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИИ

Введение

Артериальная гипертензия (АГ) – это заболевание, характеризующееся устойчивым увеличением систолического артериального давления в состоянии покоя (≥ 130 мм рт. ст.) и/или диастолического артериального давления (≥ 80 мм рт. ст.). Она проявляется постоянным увеличением давления в артериях, что может привести к серьезным осложнениям: ишемическая болезнь сердца, инсульт, повреждения почек, ретинопатия, аневризмы. Это состояние чаще всего встречается у пациентов старше 40 лет, в этом возрастном диапазоне риск развития данного заболевания значительно увеличивается. По данным ВОЗ в Республике Беларусь артериальной гипертензией страдает около 30–40% возрастного населения. Это означает, что профилактика, диагностика и лечение этого заболевания играют важную роль в общественном здравоохранении.

Выделяют первичную и вторичную артериальную гипертензию. Причины развития первичной (эссенциальной) АГ неизвестны, она встречается почти у 90% пациентов. Вторичная АГ возникает на фоне уже имеющейся патологии (нарушениями в работе почек, гормональным дисбалансом, ожирением и т. д.). Немаловажен контроль генетической предрасположенности к развитию заболевания.