

Аритмогенная правожелудочковая кардиомиопатия

Н.В.Гришина

Государственное бюджетное учреждение здравоохранения города Москвы «Городская клиническая больница имени Д.Д.Плетнева Департамента здравоохранения города Москвы»: 105077, Россия, Москва, ул. 11-я Парковая, 32

Резюме

В статье приводятся современные сведения о клинических проявлениях и диагностике аритмогенной правожелудочковой кардиомиопатии (АПЖК), освещены генетические аспекты заболевания, проведен анализ современных научных исследований по данной проблеме. Приведено клиническое наблюдение пациентки с семейной формой АПЖК.

Ключевые слова: кардиология, десмосомы, аритмогенная правожелудочковая кардиомиопатия, редкие заболевания, внезапная смерть.

Для цитирования: Гришина Н.В. Аритмогенная правожелудочковая кардиомиопатия. *Пульмонология*. 2022; 32 (2, Прил.): 47–53. DOI: 10.18093/0869-0189-2022-32-2S-47-53

Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy

Natalia V. Grishina

State Budgetary Healthcare Institution D.D.Pletnev City Clinical Hospital, Healthcare Department of Moscow: ul. Odinnadtsataya Parkovaya 32, Moscow, 105077, Russia

Abstract

The article provides current information about the clinical manifestations and diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, highlights the genetic aspects of the disease, and analyzes the recent scientific research. A clinical case of diagnosis of this rare disease is given.

Key words: cardiology, desmosomes, arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, rare diseases, sudden death.

For citation: Grishina N.V. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Pul'monologiya*. 2022; 32 (2, Suppl.): 47–53 (in Russian). DOI: 10.18093/0869-0189-2022-32-2S-47-53

Аритмогенная правожелудочковая кардиомиопатия (АПЖК) (*arrhythmogenic right ventricular dysplasia, arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy*) относится к числу редких заболеваний и диагностируется на этапе жизнеугрожающих осложнений. АПЖК часто является причиной внезапной смерти (ВС) у лиц молодого возраста. Распространенность АПЖК установлена в эпидемиологических исследованиях, проведенных в последнее время [1]. Так, по данным итальянских кардиологов, АПЖК составляет от 1 : 1 000 до 1 : 2 000 жителей, что сопоставимо с распространенностью муковисцидоза. В общей популяции на долю АПЖК среди числа случаев ВС приходится 11 %, однако среди атлетов число умерших ВС превышает 22 %.

Особое внимание привлекает факт семейной предрасположенности к АПЖК (> 30 %), что и побудило активно изучать генетическую предрасположенность к аритмиям при изолированном поражении правого желудочка (ПЖ) [2]. В настоящее время установлено 5 причинных генов, с которыми связано развитие АПЖК. Они кодируют синтез белков, входящих в структуру десмосом, последние играют важную роль в формировании межклеточных контактов кардиомиоцитов. При электронной микроскопии дифференцируется место контакта — *macula adherens* (пятно слипания) с группой белков десмосом — плакоглобин (*plakoglobin*), десмоплакин (*desmoplakin*), плакофилин-2 (*plakophilin-2*), десмоглеин

(*desmoglein*), десмоколин (*desmocolin*), — с которыми связывают аутосомно-доминантный тип наследования АПЖК. При аутосомно-рецессивном типе наследования генотипируется участие генов, кодирующих плакоглобин и десмоплакин.

Патогенетическая роль белков десмосом состоит в обеспечении контактов кардиомиоцитов, но при условии их дегенерации, что происходит при стресс-нагрузках на миокард (физические упражнения и другие риски), нарушается межклеточное взаимодействие, что, в свою очередь, является причиной апоптоза кардиомиоцитов.

Аутосомно-рецессивные формы АПЖК и болезнь *Naxos* связаны с мутацией гена, кодирующего синтез плакоглобина. Болезнь *Naxos* описана среди жителей острова *Cycladian* [3]. Клиническими особенностями данной формы АПЖК является сочетание АПЖК с кератозом ладоней и стоп человека, что связано с локализацией гена на 17-й хромосоме в положении q21. Делеция гена отмечается у всех пациентов с болезнью *Naxos*. Плакоглобин играет важную патогенетическую роль в развитии кератоза и дисплазии ПЖ, т. е. с этим белком связаны межклеточные контакты. Болезнь проявляется в первые годы жизни ребенка; начальными ее проявлениями является кератоз ладоней и стоп, нарушение ритма сердца проявляется в подростковом периоде. Ведущими клиническими проявлениями является желудочковая

аритмия и сердечная недостаточность (СН). ВС среди больных с аутосомно-рецессивной формой АПЖК отмечается чаще, чем при аутосомно-доминантном фенотипе АПЖК.

С геном десмоплакина, мутация которого локализована в 24-м экзоне, связан синдром *Carvajal*. Основными клиническими проявлениями синдрома *Carvajal*, описанного в арабских семьях, является сочетание кардиомиопатии (КМП), дерматозов и поражение волосяного покрова. У больных изначально отмечаются пемфигус-подобные поражения кожных покровов; также отмечено поражение как правого, так и левого (ЛЖ) желудочков сердца.

Аутосомно-доминантный фенотип АПЖК связан с мутацией генов *14q23-q24* (АПЖК-1), *1q42-q43* (АПЖК-2), *14q12-q22* (АПЖК-3), *2q32* (АПЖК-4), *3p* (АПЖК-5), *10p12-p14* (АПЖК-6), *10q12*, *6p24* (АПЖК-8), *12p11* (АПЖК-9). Эти данные свидетельствуют о достаточно гетерогенной генетической картине при АПЖК. Наиболее изученным является мутация гена десмоплакина, который локализован в положение *6p24* (АПЖК-8). При этой мутации затрагивается N-терминал десмоплакина, что оказывает влияние на домен плакоглобина в формировании межклеточного взаимодействия. Клинической особенностью при этой форме АПЖК является раннее развитие СН и повышенный более чем в 4 раза риск ВС, если сравнивать с мутацией гена, кодирующего плакофиллин-2. При мутации гена десмоплакина отмечается раннее замещение кардиомиоцитов фиброзно-жировой тканью, что, в конечном счете, является причиной развития СН.

С геном плакофиллина-2, локализованным в локусе *12p11*, связан синтез белка плакофиллина-2, принимающего участие в построении межклеточных связей. В группе семейных форм АПЖК мутация этого гена встретилась в 70 % случаев. Предполагается, что мутация гена плакофиллина-2 — наиболее частая при семейной форме болезни. Ген десмоглеин-2 локализован в локусе *18q12.1*. Морфологические изменения ПЖ превышают 60 %, ЛЖ — 25 %. Ген десмоколин-2 также участвует в формировании структуры десмосом. Отмечается частое сочетание мутации гена кадгерина-2 с мутацией гена десмоколина.

Пятая форма АПЖК связана с мутацией гена *TMEM43*, его функция имеет отношение к формированию жировой ткани у лиц с АПЖК. В настоящее время проводятся активные генетические исследования других генов-кандидатов — *RyR2*, *TGF-β₃* [4].

В современной клинической практике АПЖК необходимо генотипировать, что позволяет верифицировать диагноз и прогнозировать течение заболевания. Выбор методов медикаментозной терапии и имплантации кардиовертера-дефибриллятора также необходимо соотносить с генотипированием АПЖК.

Что касается клинического наблюдения, представленного в данной статье, то необходимо указать на семейный анамнез больной. Из анамнеза стало известно о смерти ее отца в относительно молодом возрасте (ВС во сне, его возраст не превышал 40 лет); сестра пациентки также наблюдается в кардиологическом

центре, в молодые годы стала отмечать нарушение ритма сердца. В связи с желудочковой тахикардией имплантирован кардиовертер-дефибриллятор. В настоящее время завершается генетическое исследование семьи пациентки.

Анатомические изменения миокарда являются патогномоничными для АПЖК. Характерной анатомической чертой АПЖК является локальная или генерализованная дилатация ПЖ. Исторически применялся термин «треугольная дисплазия», под которым понимается изменения как входного, так и выходного тракта ПЖ, а также вовлечение в патологический процесс в постлатеральной зоне апикальной части ЛЖ. Сердечная мышца замещается фиброзной и жировой тканью; миокард приобретает характер рубцовой ткани (рис. 1). Описанные изменения миокарда носят вариабельный характер.

Характер гистологических морфологических изменений позволяет выделить 2 формы АПЖК — фиброзно-липоматозную и чисто липоматозную. Фиброматозная форма АПЖК характеризуется атрофией миокарда и его истончением, липоматозом и инфильтрацией клеток воспаления, что особенно заметно в зоне аневризматического выпячивания стенки ПЖ. При этой гистологической форме АПЖК практически всегда отмечаются дегенеративные изменения ЛЖ. При липоматозной форме АПЖК не отмечается истончения миокарда, миокард инфильтрирован клетками воспаления.

При электронной микроскопии миокарда при АПЖК выявляются изменения десмосом, что подтверждает роль мутирующих генов, кодирующих белковые структуры, вовлеченные в межклеточное взаимодействие.



Рис. 1. Аутопсийный материал молодого человека 24 лет, умершего внезапной смертью. Морфологическая характеристика аритмогенной правожелудочковой кардиомиопатии. На разрезе представлены все 4 камеры. Стенки правого желудочка истончены, сердечная мышца замещена фиброзно-жировой тканью

Figure 1. Autopsy of a 24-year-old man who died of sudden death. Morphological characteristics of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. The section shows all 4 chambers. The walls of the right ventricle are thinned, the heart muscle is replaced by fibro-adipose tissue

В клинической картине АПЖК патогномоничных признаков заболевания не отмечается; длительное время болезнь протекает бессимптомно. Особенно это касается тех больных, у которых болезнь носит спорадический характер, а семейный анамнез АПЖК отсутствует. Клиническая симптоматика характеризуется пальпитацией (болезненное ощущение сердцебиения), синкопальными состояниями, болью в грудной клетке, диспноэ. Больных этой категории необходимо рассматривать в качестве группы высокого риска ВС. Появление в клинической картине АПЖК указанных симптомов обусловлено развитием желудочковой тахикардии. Эти проявления чаще всего развиваются в подростковом периоде и у лиц более старшего возраста. Чаще всего аритмии возникают в возрасте 30 лет и старше. АПЖК редко развивается у детей младшего возраста. В мужской популяции отмечается наиболее высокий процент ВС. Очень важно собрать семейный анамнез, обратив внимание на родственников, умерших в молодые годы ВС. Чаще всего АПЖК протекает как аутосомно-доминантная болезнь. При аутосомно-рецессивной форме АПЖК в клинической картине появляются признаки кератоза кожи ладоней рук и ступней ног. Обращают на себя внимание густые курчавые волосы. Однако ведущим симптомокомплексом является желудочковые аритмии, при прогрессировании заболевания развиваются признаки СН.

Таким образом, при АПЖК не отмечаются патогномоничные признаки заболевания. По результатам анализа симптоматики установлены наиболее частые признаки АПЖК — пальпитация (67 %), синкопе (12 %), атипичная боль в грудной клетке (27 %), диспноэ (11 %), ПЖ-недостаточность (6 %).

Клиническими проявлениями пальпитации и синкопе является желудочковая тахикардия (рис. 2); она носит моноформный характер и часто сочетается с блокадой левой ножки пучка Гиса. Частота и продолжительность желудочковой тахикардии коррелируют с тяжестью течения АПЖК. У некоторых больных первичный эпизод желудочковой тахикардии явился причиной ВС — в этом состоит коварство АПЖК. Провоцирующим фактором в развитии тахикардии является физическая нагрузка, поэтому у больных данной категории рекомендуется избегать

нагрузочных тестов с тем, чтобы не спровоцировать развития фатальной желудочковой тахикардии.

Асимптомное течение болезни характерно для аутосомно-доминантного течения АПЖК.

В настоящее время выделяются 3 следующие формы АПЖК, имеющие прогностическое значение и объясняющие особенности клинических проявлений застойной СН:

- 1-я рассматривается как классическая; для нее характерны изменения только со стороны ПЖ; ЛЖ в патологический процесс вовлекается редко;
- для 2-й формы характерны признаки доминирования ЛЖ и относительно неглубокое поражение ПЖ;
- при 3-й форме наблюдается бивентрикулярное поражение миокарда.

Дифференциальная диагностика проводится с целым рядом заболеваний — аномалией Uhl, саркоидозом, КМП другой этиологии, синдромом *Brugada*. Аномалия Uhl характеризуется врожденными изменениями структуры ПЖ — он небольших размеров, стенка миокарда истончена до размеров папиросного листа. Болезнь проявляется уже в младенческом периоде, что также является отличительной чертой аномалии от АПЖК.

Саркоидоз и миокардит поражают миокард ПЖ; в дифференциальной диагностике значение придается биопсии миокарда, которая по гистологической картине биоптата позволяет провести дифференциальную диагностику между этими заболеваниями.

Клиническая картина дилатационной КМП может быть схожа с таковой при АПЖК; при дифференциальной диагностике прибегают к биопсии миокарда.

Для синдрома *Brugada* характерны электрокардиографические (ЭКГ) признаки — блокада правой ножки пучка Гиса и подъем сегмента ST в отведениях V_1-V_3 (рис. 3).

В схему терапии АПЖК включены как медикаментозные, так и немедикаментозные методы лечения, целью которых является первичная и вторичная профилактика развития фатальных нарушений ритма сердца, которые могут стать причиной ВС больного с АПЖК. Пациентам с АПЖК рекомендуется избегать чрезмерных физических нагрузок, участвовать в спортивных соревнованиях, включая игровые виды спорта.

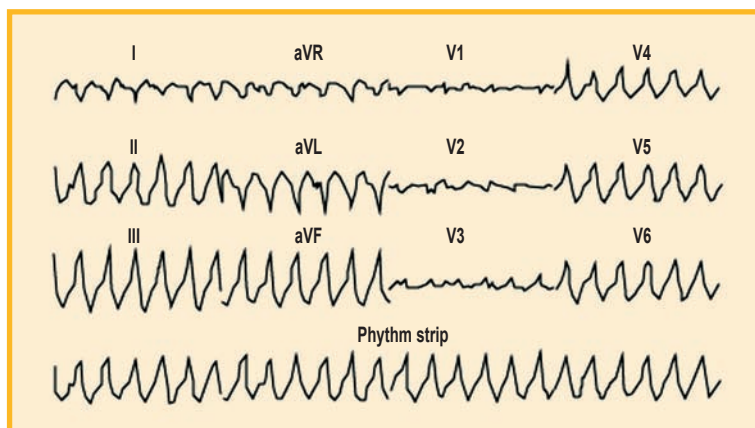


Рис. 2. Желудочковая тахикардия, зарегистрированная у больного с аритмогенной правожелудочковой кардиомиопатией (по данным электрокардиографии в 12 отведениях)

Figure 2. Ventricular tachycardia registered in a patient with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (12-lead electrocardiography)

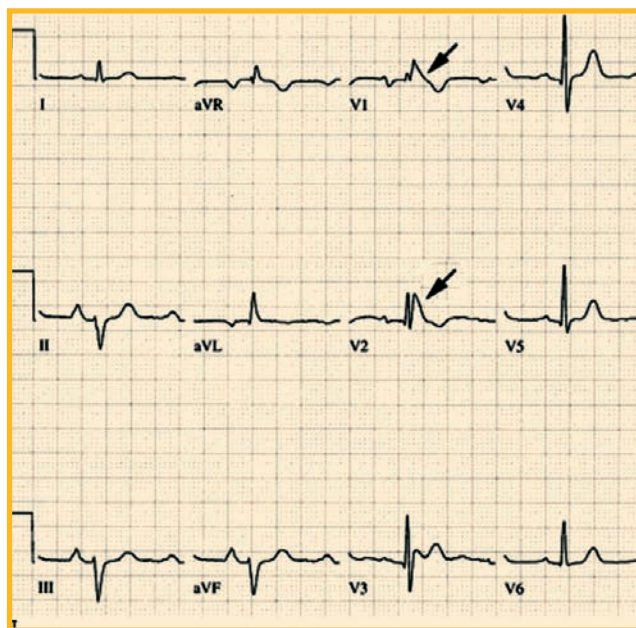


Рис. 3. Показатели электрокардиографии в 12 отведениях при синдроме Brugada

Figure. 3. 12-lead electrocardiography in Brugada syndrome

Приступая к формированию лечебной программы, необходимо исходить из точности постановки диагноза. Необходимо подчеркнуть, что в диагностическую программу включаются такие методы, как ЭКГ, эхокардиография (ЭхоКГ), современные методы имидж-диагностики и генетическое тестирование. При мутации гена *TMEM43* риск ВС особенно высок, поэтому больным этой категории рекомендуется ранняя имплантация кардиовертера-дефибриллятора. Показаниями к имплантации кардиовертера-дефибриллятора больным с АПЖК являются синкопальные и пресинкопальные состояния, устойчивая желудочковая тахикардия, резистентная к терапии β -блокаторами, выраженная дисфункция ПЖ и ЛЖ, клиническими проявлениями которых станут признаки застойной СН. У больных определенной группы прибегают к радиочастотной абляции, преследуя цель снизить риск эпизодов АПЖК.

При медикаментозной терапии назначаются β -блокаторы. Предпочтение отдается соталолу, суточная доза которого может колебаться от 160 до 640 мг. Альтернативой может служить назначение метопролола или амиодарона (400–600 мг в сутки), в дальнейшем переходят на поддерживающую дозу (200 мг в сутки). При сохраняющихся эпизодах устойчивой желудочковой тахикардии проводится комбинированное лечение β -блокаторами, выполняется также имплантация кардиовертера-дефибриллятора.

Больные АПЖК могут быть включены в лист ожидания на трансплантацию сердца. Такое решение принимается после динамического наблюдения за больным. Показаниями к трансплантации сердца при АПЖК являются рефрактерные формы желудочковой тахикардии, повторяющиеся эпизоды синкопальных состояний, прогрессирующая СН — как ПЖ, так и ЛЖ.

Клиническое наблюдение

В отделение реанимации и интенсивной терапии кардиологического отделения Государственного бюджетного учреждения здравоохранения города Москвы «Городская клиническая больница имени Д.Д.Плетнева Департамента здравоохранения города Москвы» бригадой скорой медицинской помощи госпитализирована женщина 41 года с направительным диагнозом нестабильная стенокардия.

Жалобы при поступлении: на перебои в сердце, ощущение «плиты» за грудиной, тяжесть в области эпигастрия и правом подреберье, одышку при привычной физической нагрузке.

Из анамнеза жизни: работает санитаркой. Замужем. Имеет двоих взрослых детей — сына 25 лет и дочь 20 лет. Вредных привычек нет, эпидемиологический и аллергологический анамнез не отягощен. Оперативных вмешательств не было. В детстве росла и развивалась нормально. Занималась любительским спортом (велосипед).

Наследственность: отец умер во сне; со слов, у родной сестры имеется заболевание сердца, планируется оперативное вмешательство. Подробной информации о диагнозе сестры пациентка не знала. Еще есть родной брат 30 лет, который считает себя здоровым.

Анамнез заболевания: с 30-летнего возраста страдает артериальной гипертензией, максимальное артериальное давление (АД) — 180 / 100 мм рт. ст. В 2011 г. — стационарное лечение по поводу гипертонического криза в Городской клинической больнице № 54; по данным выписного эпикриза, тогда патологических ЭхоКГ-изменений не выявлено, при ЭКГ-мониторировании по Холтеру выявлено > 7 тыс. желудочковых экстрасистол, пробежки желудочковой тахикардии, в связи с этим с 2011 г. принимает соталол 80 мг в сутки, моноприл — 20 мг в сутки, ацетилсалициловую кислоту.

В дальнейшем к врачам обращалась редко, работала, умеренные физические нагрузки переносила хорошо.

Ухудшение самочувствия произошло за 1 нед. до госпитализации; отмечает усиление перебоев в сердце, снижение толерантности к физической нагрузке, появление ощущения «тяжести, плиты в области сердца», нестабильные цифры АД. В связи с нарастанием симптоматики госпитализирована.

Состояние при поступлении средней тяжести. Избыточная масса тела. Индекс массы тела — 33 кг / м². В легких — дыхание везикулярное, хрипы не выслушиваются, частота дыхания — 16 в минуту. Тоны сердца приглушены, аритмичны за счет частой экстрасистолии, шумов нет.

Частота сердечных сокращений — 88–92 в минуту, пульс — 86 в минуту, АД — 150 / 90 мм рт. ст. Живот мягкий, безболезненный; печень +2 см от края реберной дуги; периферических отеков нет.

При выполнении ЭхоКГ врач ультразвуковой диагностики *Ирина Львовна Баяздникина* обратила внимание на выраженную дилатацию ПЖ при практически нормальных размерах правого предсердия и давлении в легочной артерии.

Показатели ЭхоКГ:

- парастернальная позиция: аорта — 34 мм;
- расхождение створок аортального клапана — 20 мм;
- левое предсердие — 40 мм;
- ПЖ — 40 мм;
- конечный диастолический диаметр — 51 мм;
- конечный систолический диаметр — 38 мм;
- фракция выброса ЛЖ — 49 %;

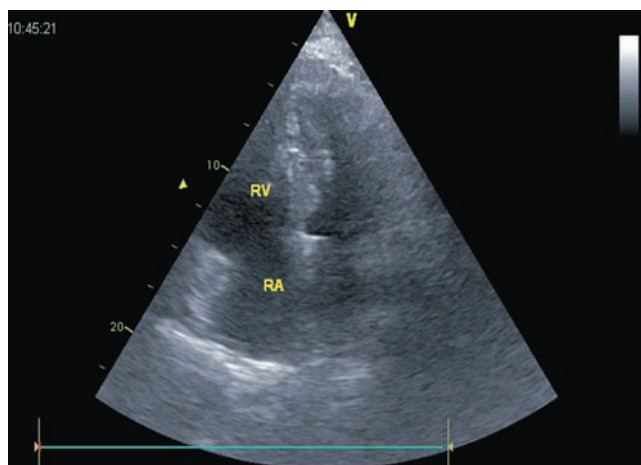


Рис. 4. Данные эхокардиографии (парастеральная позиция): признаки дилатации и истончение стенки правого желудочка

Figure 4. Echocardiography data (parasternal position): Signs of dilatation and thinning of the right ventricle wall

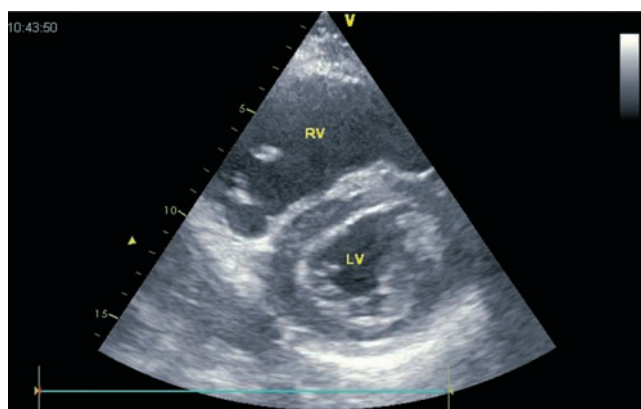


Рис. 5. Данные эхокардиографии: признаки дилатации и истончение стенки правого желудочка, выраженный гипертрофированный хордальный аппарат трабекулы в апикальной части правого желудочка

Figure 5. Echocardiography: signs of dilatation and thinning of the right ventricle wall, pronounced hypertrophied chordal apparatus of the trabeculae in the apical part of the right ventricle

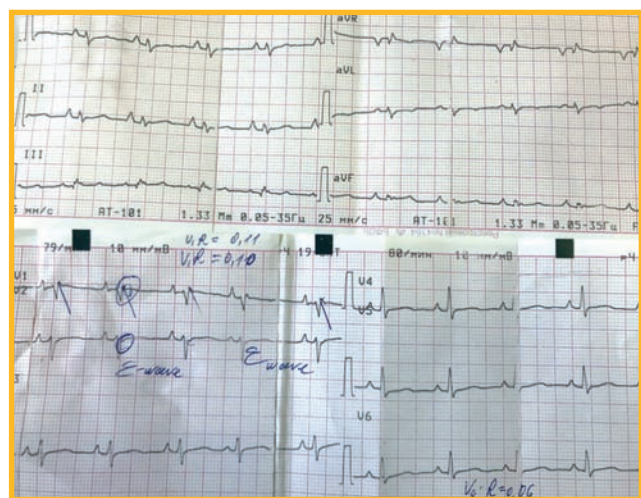


Рис. 6. Электрокардиографические признаки аритмогенной кардиомиопатии правого желудочка

Figure 6. Electrocardiographic signs of arrhythmogenic cardiomyopathy of the right ventricle

- выходной тракт ЛЖ — 25 %;
- толщина межжелудочковой перегородки — 14 мм;
- толщина задней стенки ЛЖ — 13 мм;
- толщина ПЖ — 3 мм.

Апикальная позиция:

- ЛЖ — 50 мм;
- левое предсердие — 43×55 мм;
- ПЖ — 42 мм;
- выходной тракт ПЖ — 36 мм;
- правое предсердие — 36×47 мм;
- митральная регургитация — I степени;
- трикуспидальная регургитация — I степени;
- среднее давление в легочной артерии — 30 мм рт. ст.

Заключение: признаки дилатации ПЖ и истончение стенки ПЖ, выраженный гипертрофированный хордальный аппарат трабекулы в апикальной части ПЖ. Снижение сократительной способности ПЖ (систолическая экскурсия плоскости трикуспидального кольца — 6 мм), пик $S_{\text{сб.ст.}}$ ПЖ < 10 см/с, планиметрическая фракция выброса ПЖ < 35 %. Платообразная форма движения межжелудочковой перегородки и задней стенки ЛЖ, а также D-образная форма ЛЖ свидетельствуют о перегрузке ПЖ объемом и давлением, трикуспидальная регургитация I степени. Систолическое АД в легочной артерии — в норме. Систолическая функция ЛЖ — 49 %. Указанные ЭхоКГ-изменения могут свидетельствовать об АПЖК (рис. 4, 5).

В первую очередь была исключена тромбоэмболия легочной артерии. Для этого проведена сцинтиграфия легких, при ультразвуковом дуплексном сканировании вен нижних конечностей и определении D-димера признаков данного заболевания не выявлено. Также исключены пороки сердца путем проведения чреспищеводной ЭхоКГ.

Для уточнения заболевания сердца пришлось связаться с родной сестрой пациентки, но та не смогла точно сформулировать свой диагноз. Диагноз сестры пациентки — АПЖК, пароксизмальная желудочковая тахикардия с синкопальными состояниями — удалось выяснить только при запросе медицинской документации в Федеральном государственном бюджетном учреждении «Национальный медико-хирургический Центр имени Н.И.Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, где планировалось оперативное вмешательство и имплантации кардиовертера-дефибрилятора. Таким образом, диагностический поиск был направлен в сторону вероятного наследственного заболевания.

ЭКГ-признаками АПЖК являются низкий вольтаж, уширение комплекса QRS в правых грудных отведениях от 0,10 до 0,11 с за счет неполной блокады правой ножки пучка Гиса и превышающее ширину QRS в отведении $V_6 > 0,25$ с, наличие ϵ -волны в конце комплекса QRS в правых грудных отведениях, нарушения процессов реполяризации миокарда (рис. 6).

По данным чреспищеводной ЭхоКГ выявлена дилатация и сферическая форма ПЖ, истончение его стенки, гипертрофия трабекул и модаторного пучка ПЖ. Данных за дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородок не выявлено.

Проведено мониторирование ЭКГ по Холтеру на фоне терапии сотатолом 80 мг в сутки, при котором зарегистрировано > 3 тыс. желудочковых экстрасистол, в т. ч. полиморфных, парных, групповых политопных, в связи с этим доза сотатолола увеличена до 120 мг в сутки (рис. 7).

По данным магнитно-резонансной томографии сердца с контрастированием подтверждены изолированная дилатация ПЖ и истончение его стенки (рис. 8).

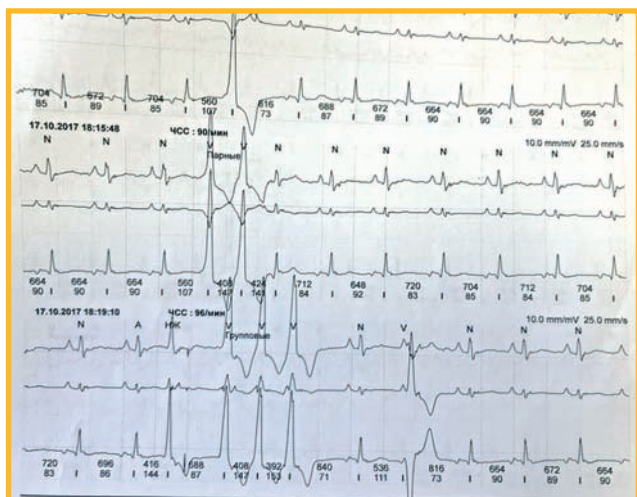


Рис. 7. Данные электрокардиографического мониторингирования по Холтеру: желудочковые экстрасистолы

Figure. 7. Holter electrocardiographic monitoring data: premature ventricular contractions

При коронароангиографии стенозирования коронарных артерий не обнаружено (рис. 9).

При ультразвуковом исследовании брюшной полости — умеренная гепатомегалия, диффузные изменения паренхиматозных органов.

По результатам анализов крови отмечено повышение ферментов печени (аланинаминотрансфераза, аспартатаминотрансфераза, лактатдегидрогеназа, γ -глутамилтранспептидаза), в дальнейшем данные показатели нормализовались. Таким образом, клинко-инструментальная картина укладывалась в диагноз семейная АПЖК, желудочковые нарушения ритма сердца высоких градаций.

О наличии АПЖК свидетельствуют выявление 2 больших критериев, 1-го большого и 2 малых или 4 малых критериев (см. таблицу) [5].

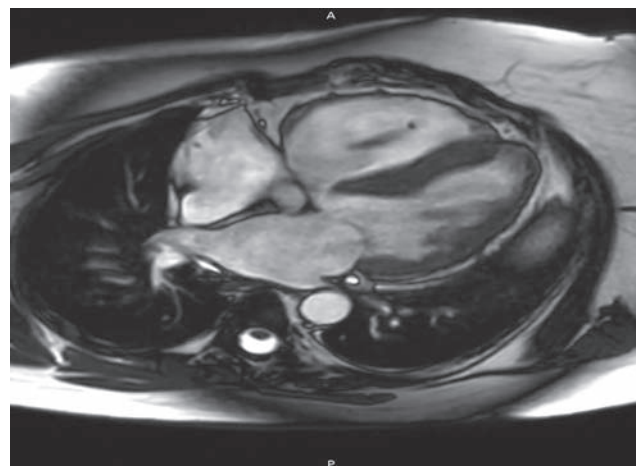


Рис. 8. Данные магнитно-резонансной томографии сердца с контрастированием: изолированная дилатация и истончение стенки правого желудочка

Figure. 8. Magnetic resonance imaging of the heart with contrast: isolated dilatation and thinning of the right ventricle wall

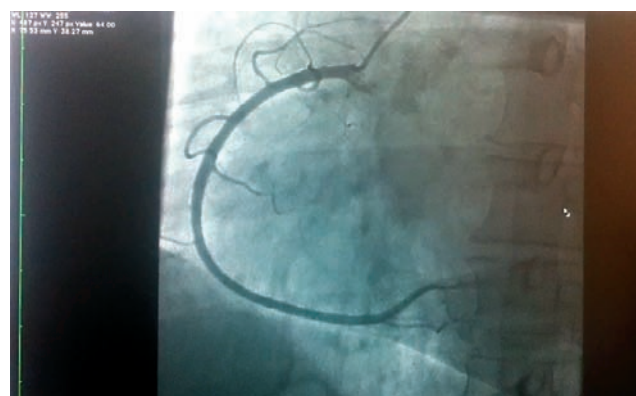


Рис. 9. Данные коронароангиографии сердца

Figure. 9. Coronary angiogram

Таблица
Критерии аритмогенной кардиомиопатии правого желудочка
Table
Criteria for arrhythmogenic right ventricular dysplasia

Критерии	Большие признаки	Малые признаки
Глобальная и / или региональная дисфункция и структурные изменения	Значительная дилатация и снижение ФВ ПЖ при отсутствии или только незначительном ухудшении ЛЖ	Умеренная общая дилатация ПЖ и / или снижение ФВ при нормальном ЛЖ
	Локальные аневризмы ПЖ (акинетичные или дискинетичные зоны с диастолическим выбуханием)	Умеренная сегментарная дилатация ПЖ
	Значительная сегментарная дилатация ПЖ	Региональная гипокинезия ПЖ
Характеристика ткани стенок	Замещение соединительной ткани миокарда жировой тканью	
Аномалии реполяризации / деполаризации	ϵ -Волны или локальное увеличение длительности комплекса QRS в правых грудных отведениях	Инверсия T-волны в правых V_2 и V_3 грудных отведениях у пациентов старше 12 лет при отсутствии блокады правой ножки пучка Гиса
		Поздние потенциалы желудочков
Аритмии	—	Желудочковая тахикардия с постоянной или транзиторной блокадой левой ножки пучка Гиса по данным ЭКГ, суточного мониторингирования и пробы с нагрузкой
		Частая желудочковая экстрасистолия (> 1 000 в сутки)
Семейный анамнез	Наследственный характер патологии, подтвержденный данными аутопсии или при операции	ВС родственников моложе 35 лет при предполагаемой АПЖК
		Данные семейного анамнеза (клинический диагноз, основанный на настоящих критериях)

Примечание: ФВ — фракция выброса; ПЖ — правый желудочек; ЛЖ — левый желудочек; ВС — внезапная смерть; ЭКГ — электрокардиография; АПЖК — аритмогенная правожелудочковая кардиомиопатия.

Выявлены большие критерии диагноза:

- наличие ϵ -волны, $QRS V_1 - V_3$ 110 мс
 - выраженная дисфункция ПЖ (дилатация, снижение ФВ ПЖ, истончение стенки)
- Малые критерии диагноза:
- случай внезапной сердечной смерти в молодом возрасте (у отца)
 - клинически доказанный случай АПЖК (у сестры)
 - частая желудочковая экстрасистолия (> 1 тыс. за 1 сутки)

Пациентке назначена терапия соталолом 120 мг в сутки, лозартаном 100 мг в сутки.

Больная консультирована в аритмологическом центре Федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр терапии и профилактической медицины» Министерства здравоохранения Российской Федерации, подтвержден диагноз семейная форма АПЖК. Там же ей имплантирован двухкамерный кардиовертер-дефибриллятор с целью профилактики внезапной сердечной смерти. Планируется инструментальное и генетическое обследование членов семьи.

Наблюдаемая больная и ее сестра получают комбинированное лечение и находятся в клинике на диспансерном учете.

Заключение

Таким образом, при диагностике АПЖК следует учитывать, что заболевание может встречаться как у мужчин, так и у женщин разного возраста. Диагностические критерии данного генетического заболевания многочисленны, поэтому обнаружение жирового замещения ткани по данным магнитно-резонансной томографии не является обязательным и тем более однозначным признаком при установлении диагноза. Важное значение придается оценке состояния ПЖ и анализу ЭКГ. Желудочковые аритмии, как правило, присутствуют всегда и чаще всего инициируют диагностический поиск, но могут уходить на второй план клинической картины, если ведущим клиническим проявлением выступает «необъяснимая» ПЖ-недостаточность. Высокоинформативным методом верификации АПЖК является биопсия миокарда.

Лечение АПЖК, особенно с симптоматической ПЖ- или бивентрикулярной недостаточностью, должно быть комплексным — медикаментозная терапия

для коррекции СН, а также имплантация кардиовертера-дефибриллятора для лечения жизнеугрожающей аритмии.

Литература

1. Towbin J.A., McKenna W.J., Abrams D.J. et al. 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy. *Heart Rhythm*. 2019; 16 (11): e301–372. DOI: 10.1016/j.hrthm.2019.05.007.
2. Бокерия Л.А., Бокерия О.Л., Темирбулатова А.Ш. Аритмогенная дисплазия / кардиомиопатия правого желудочка. *Анналы аритмологии*. 2010; 7 (3): 47–56. Доступно на: http://arrhythmology.pro/files/pdf/AA_2010_3_047-056.pdf
3. Бокерия Л.А., Базаев В.А., Меликулов А.Х. и др. Диагностика, течение и лечение аутосомно-доминантной аритмогенной кардиомиопатии / дисплазии правого желудочка. *Анналы аритмологии*. 2005; 2 (4): 41–49. Доступно на: <https://cyberleninka.ru/article/n/diagnostika-techenie-i-lechenie-autosomno-dominantnoy-aritmogennoy-kardiomiopatii-displazii-pravogo-zheludochka/viewer>
4. Голухова Е.З. Аритмогенная дисплазия / кардиомиопатия правого желудочка. *Анналы аритмологии*. 2008; 5 (3): 5–24. Доступно на: <https://cyberleninka.ru/article/n/aritmogennaya-displaziya-kardiopatii-pravogo-zheludochka/viewer>
5. Norman M.W., McKenna W.J. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: perspectives on disease. *Z. Kardiol*. 1999; 88 (8): 550–554. DOI: 10.1007/s003920050324.

References

1. Towbin J.A., McKenna W.J., Abrams D.J. et al. 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy. *Heart Rhythm*. 2019; 16 (11): e301–372. DOI: 10.1016/j.hrthm.2019.05.007.
2. Bockeria L. A., Bockeria O. L., Temirbulatova A. Sh. [Arrhythmogenic dysplasia/right atrium cardiomyopathy]. *Annaly aritmologii*. 2010; 7 (3): 47–56. Available at: http://arrhythmology.pro/files/pdf/AA_2010_3_047-056.pdf (in Russian).
3. Bokeria L.A., Bazaev V.A., Melikoulov A.Kh. et al. [Autosomal dominant arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia — diagnosis and treatment]. *Annaly aritmologii*. 2005; 2 (4): 41–49. Available at: <https://cyberleninka.ru/article/n/diagnostika-techenie-i-lechenie-autosomno-dominantnoy-aritmogennoy-kardiomiopatii-displazii-pravogo-zheludochka/viewer> (in Russian).
4. Golukhova E.Z. [Arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy]. *Annaly aritmologii*. 2008; 5 (3): 5–24. Available at: <https://cyberleninka.ru/article/n/aritmogennaya-displaziya-kardiopatii-pravogo-zheludochka/viewer> (in Russian).
5. Norman M.W., McKenna W.J. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: perspectives on disease. *Z. Kardiol*. 1999; 88 (8): 550–554. DOI: 10.1007/s003920050324.

Информация об авторе / Author Information

Гришина Наталья Валерьевна — врач-кардиолог, заведующая кардиологическим отделением Государственного бюджетного учреждения здравоохранения города Москвы «Городская клиническая больница имени Д.Д.Плетнева Департамента здравоохранения города Москвы»; тел.: (916) 975-61-53; e-mail:grinat1903@mail.ru

Natalia V. Grishina, Cardiologist, Head of Cardiology Department, State Budgetary Healthcare Institution Pletnev City Clinical Hospital, Healthcare Department of Moscow; tel.: (916) 975-61-53; e-mail:grinat1903@mail.ru