

**Отдел клинической электрофизиологии и рентгенохирургических
методов лечения
нарушений ритма сердца ИКК им. А.Л.Мясникова
ФГБУ «НМИЦ кардиологии» МЗ РФ**



**Генетически детерминированная кардиомиопатия. Синдром удлиненного
интервала QT. Синкопальное состояние от 25.09.2021г.
Имплантация подкожного кардиовертера-дефибриллятора «EMBLEM MRI
S-ICD» от 06.12.2021г.**



К.м.н., с.н.с. Римская Е.М., н.с., к.м.н. Новиков П.С.

Москва, 2023



Пациент Н., 1997г.р.

Жалобы при поступлении:

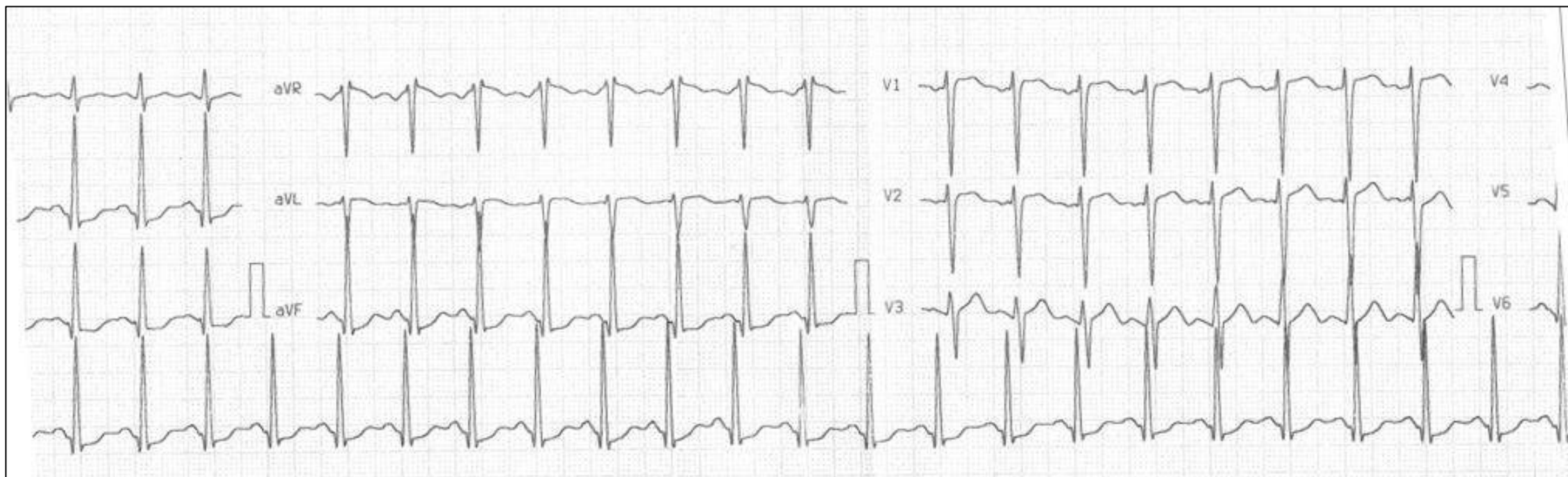
- на однократный эпизод потери сознания (непосредственно по окончании полового акта), сопровождавшийся мышечными «подергиваниями».



Пациент Н., 1997г.р.

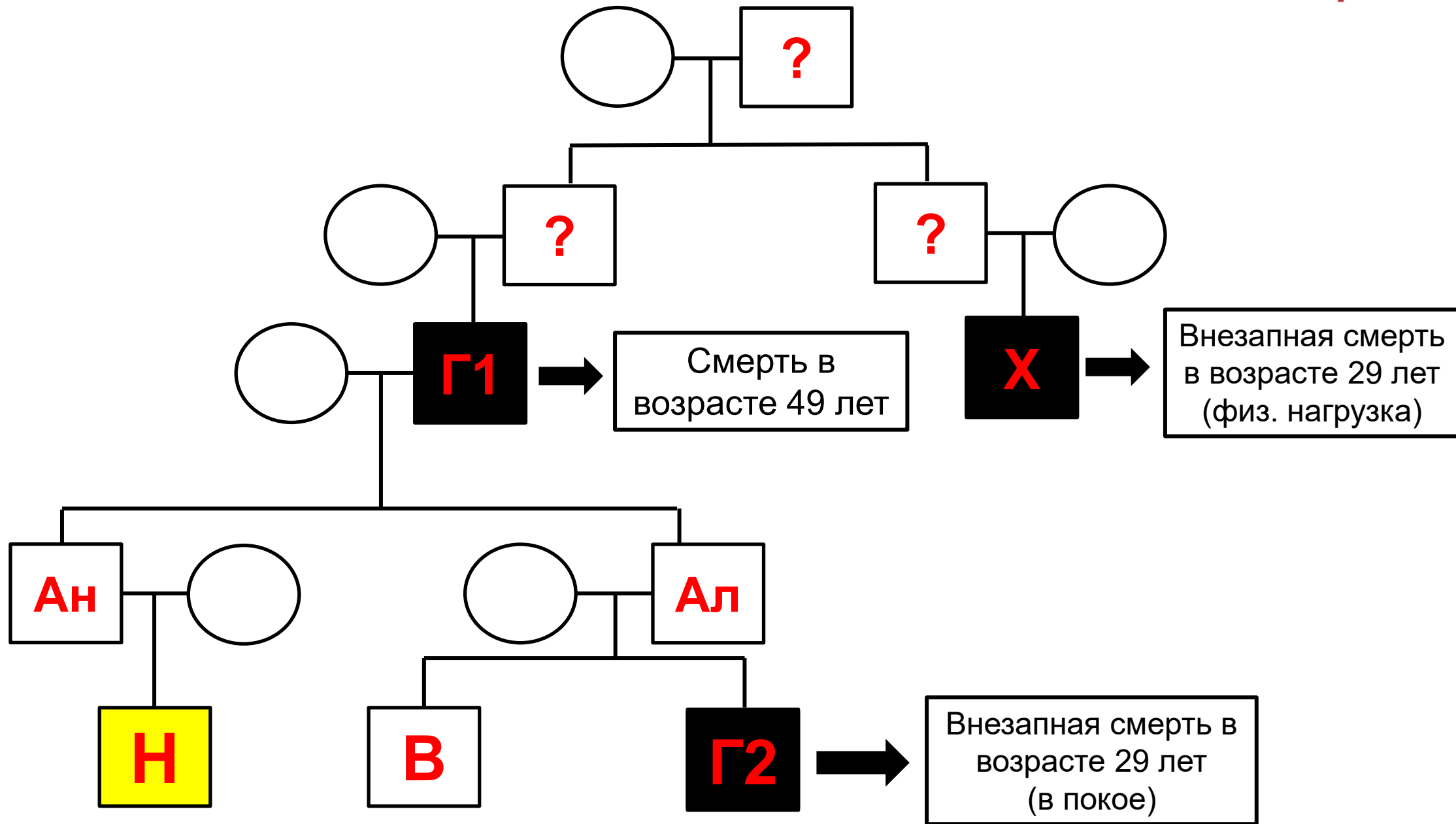
Через 1- 2 минуты пациент пришел в себя.

ЭКГ, снятая бригадой СМП непосредственно после синкопального состояния



Синусовая тахикардия ЧСС 125 в мин

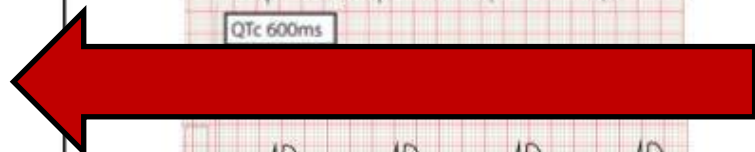
Семейный анамнез пациента Н.



Дифференциальный диагноз наследственных каналопатий



	Наследственные синдромы	Провоцирующие ситуации	Поло/возрастные характеристики
<p>Синдром удлинённого QT 1 типа</p> <p>Катехоламин-зависимая ЖТ</p>		<p>Упражнения (плавание), эмоции</p>	<p>Возраст возникновения ЖТ</p> <p>Мужчины < 15 лет</p>
<p>Синдром удлинённого QT 2 типа</p>		<p>Слуховая стимуляция, посперодовая</p>	<p>Возраст возникновения ЖТ</p> <p>Женщины > 15 лет</p>
<p>Синдром удлинённого QT 3 типа</p> <p>Синдром Бругада</p>		<p>Сон и Покой</p> <p>Лихорадка</p>	<p>Возраст возникновения ЖТ</p> <p>Мужчины > 18 лет</p>



x2

x1



Пациент Н., 1997г.р.

Результаты повторных ЭКГ покоя



**U-волна,
вошедшая
в состав волны Т**

**U-волна
дискретная**

QT = 400 мс
ЧСС = 61
QTc = 472 мс

QT = 440 мс
ЧСС = 76
QTc = 512 мс





Пациент Н., 1997г.р.

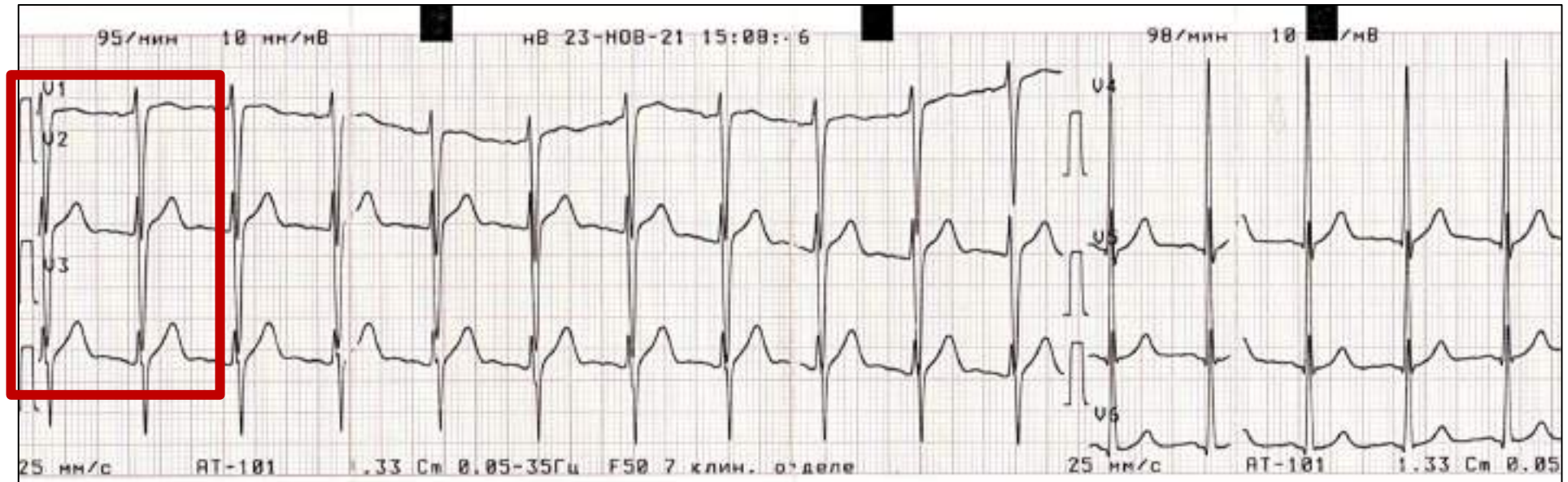
Клинико-лабораторное обследование

- При физикальном осмотре патологии **не выявлено**.
- Общий анализ крови: **без патологических изменений**
- Биохимический анализ крови: **все показатели в пределах нормальных значений (калий – 5,1 ммоль/л, магний – 1,05 ммоль/л, pro-BNP – 69,5 пг/мл)**
- Исследование уровня гормонов щитовидной железы:
 - **T4 свободный - 16,41;**
 - **Тиреотропный гормон - 1,45 мМЕ/мл;**

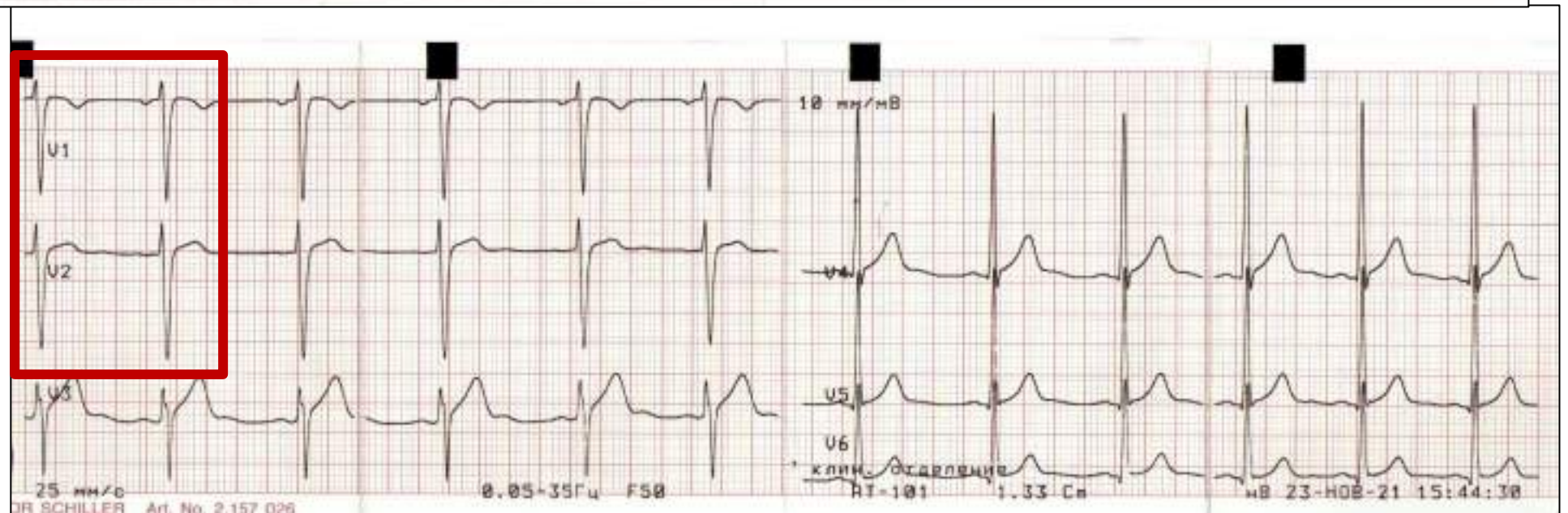
Исключение синдрома Бругада: проба с препаратом IA класса



Исходно



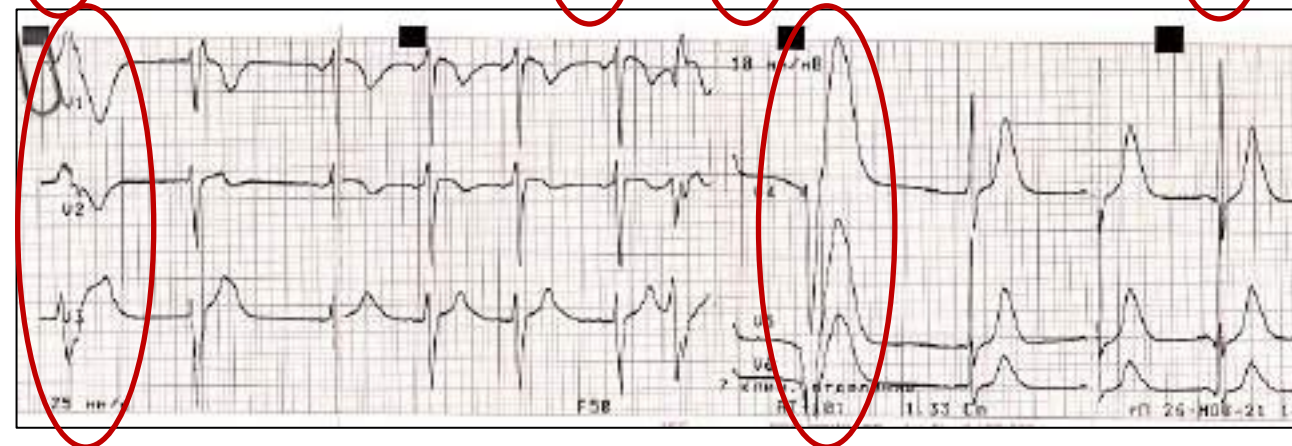
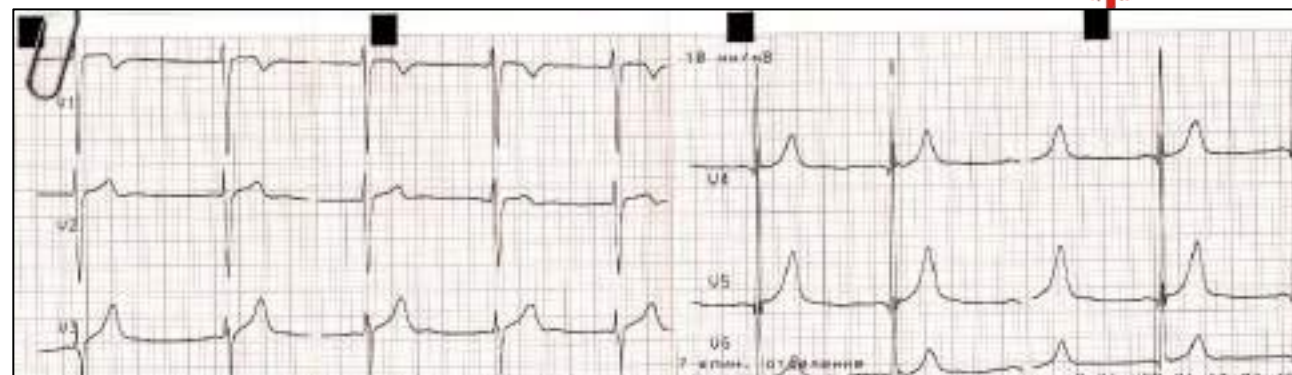
После введения препарата



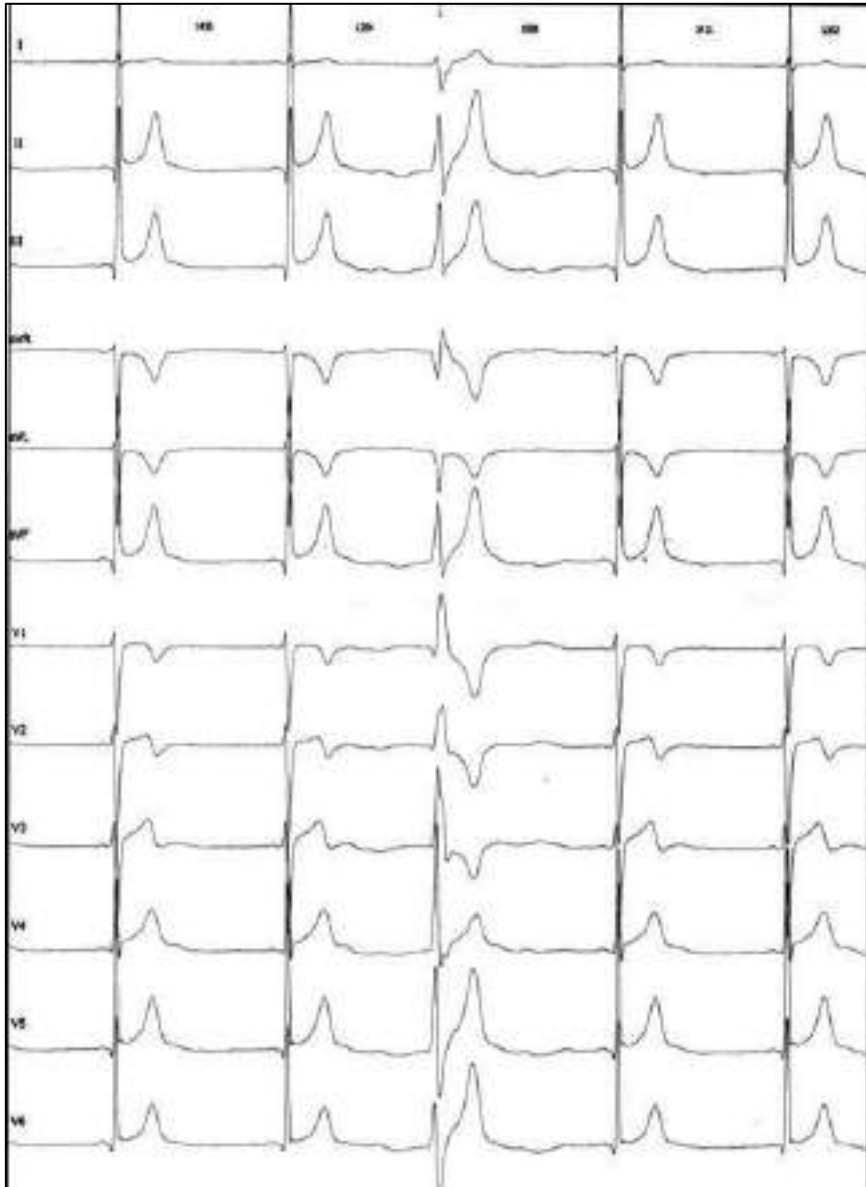
Исключение CPVT: проба с эпинефрином по протоколу клиники Mayo



Время	Доза	ЧСС	QT, мс	QTс, мс	Примечания
Исходно 0 минут	0	49	420	383	Незначительная, дискретная U-волна в отведениях V2-V3, II-III
5 мин (14:00)	0,025 мкг/кг/мин	55	420	402	Незначительная, дискретная U-волна в отведениях V2-V3, II-III
10 мин (14:05)	0,05 мкг/кг/мин	73	480	529	Дискретная U-волна в отведениях V2-V3, II-III, увеличилась амплитуда
15 мин (14:10)	0,1 мкг/кг/мин	73	480	529	T- двухгорбый (за счет U-волны) в V3
20 мин (14:15)	0,2 мкг/кг/мин	62	480	488	T- двухгорбый (за счет U-волны) в V3
22 мин (14:17)	0,3 мкг/кг/мин	65	480	500	НЖЭС, ЖЭС, замещающие ритмы из желудочков (УИР-?)
22 мин (14:18)	0,3 мкг/кг/мин	64	480	500	Парные ЖЭС, УИРы, пробежка из 3 комплексов.
10 мин восстан (14:27)	0	70	480	520	T- двухгорбый (за счет U-волны) в V3



ХМЭКГ в 12 отведениях



синусовый ритм
- со средней ЧСС
66 уд/мин
- минимальной 38
уд/мин
- максимальной 168
уд/мин
ЖЭС - 7,
пауз нет.

На min ЧСС
QT = 520мс

Проба с физической нагрузкой и резким ее прекращением



**Заключение: Одиочная
ранняя ЖЭС, пароксизмы
ЖТ не индуцированы.
Удлинение интервала QTc
до 520 мс в раннем
восстановительном
периоде.**

*The 4-minute recovery QTc after
exercise testing can contribute to the diagnosis LQTS.

Sy WR, 2011

Инструментальное обследование (2):



Стресс-ЭХОКГ

ВЭМ (Вт) 50, 75, 100, 125, 150 Вт - 2 мин.,
175 Вт - 20 с.

ЧСС: исх.: 103 уд/мин; макс.: 171 уд/мин;

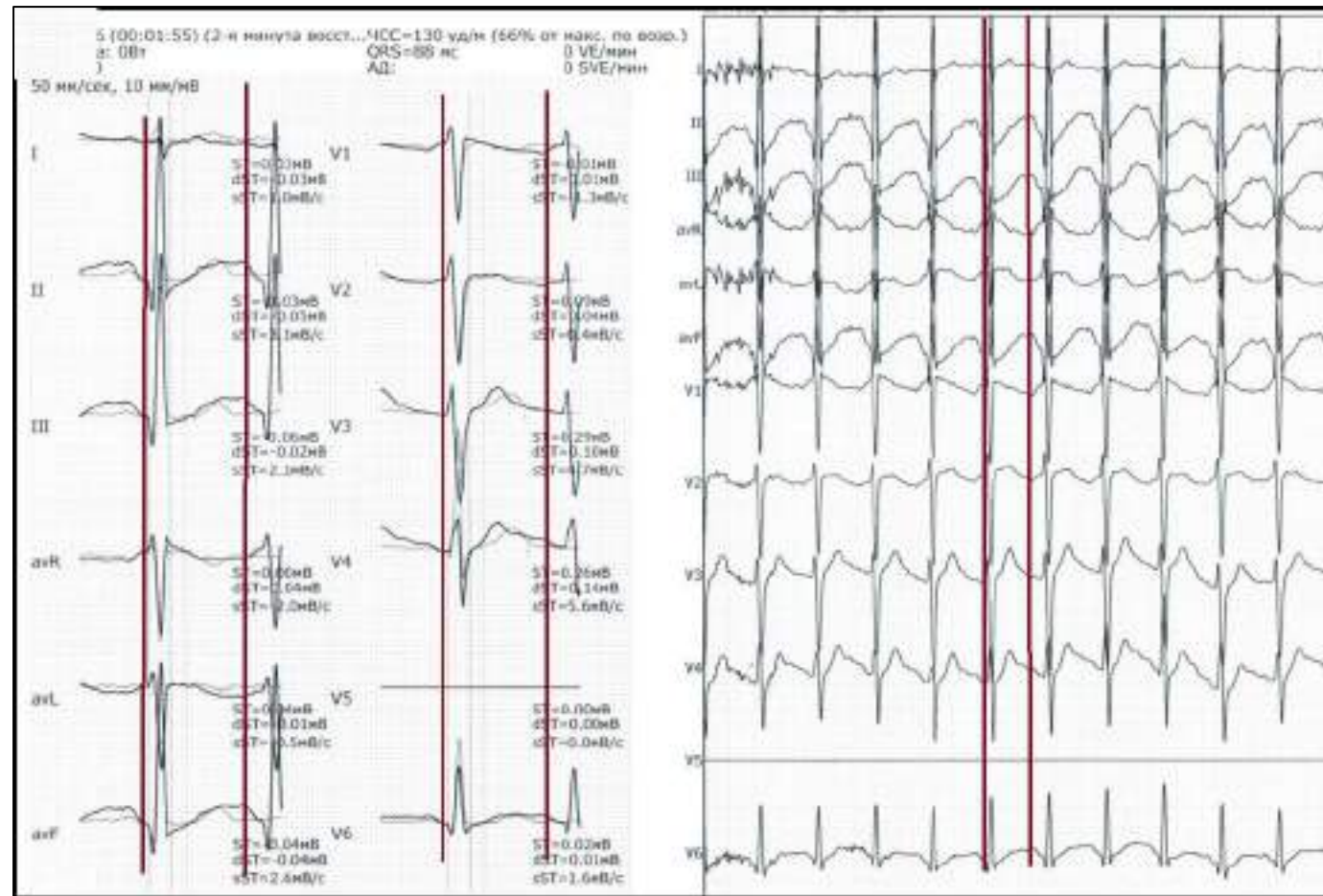
АД: исх. : 128 / 84 мм.рт.ст макс. : 206 / 90
мм.рт.ст

Критерии прекращения: достижение
субмаксимальной ЧСС

Динамика ЭХО-КГ нет

Динамика ЭКГ: На максимуме нагрузки
достоверной динамики сегмента ST не
наблюдалось. В течение пробы
регистрировались редкие одиночные
наджелудочковые и желудочковые
экстрасистолы.

Заключение: Проба на выявление скрытой
коронарной недостаточности отрицательная.



QT 360 мс
QTc 530 мс



Инструментальное обследование: ЭХОКГ

Исследование из парастернальной позиции



Левое предсердие:

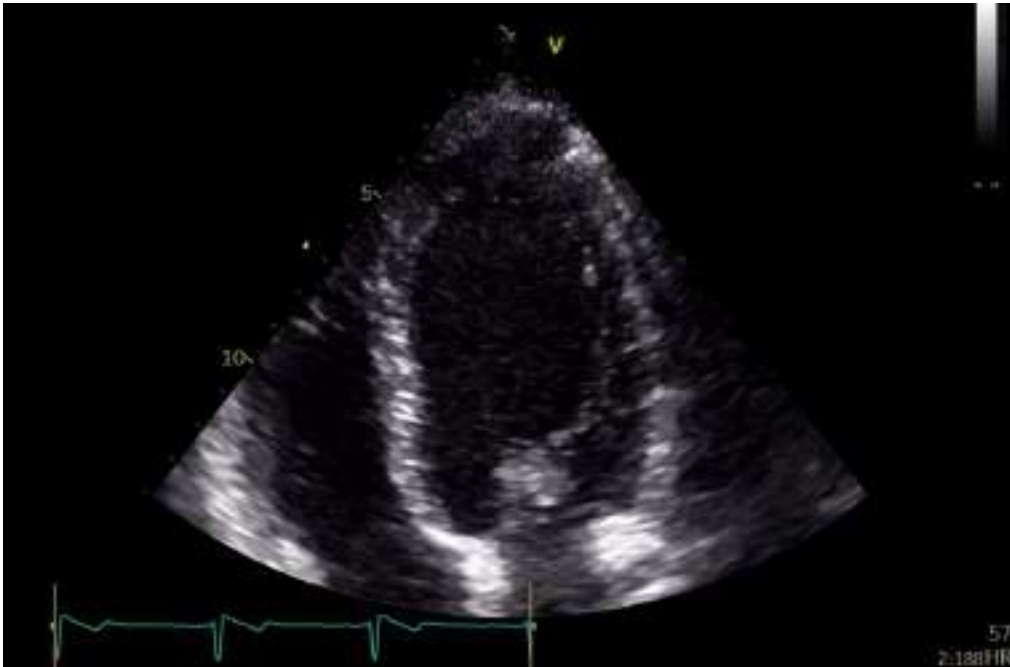
ЛП = 3,1 см (N=3.0-4.0 см - муж);



Полость левого желудочка:

КДР = 5,6 см КСР = 4,4 см
(N=4.2-5.8 см - муж); (N=2,5-4,0 см - муж);

Оценка систолической функции ЛЖ



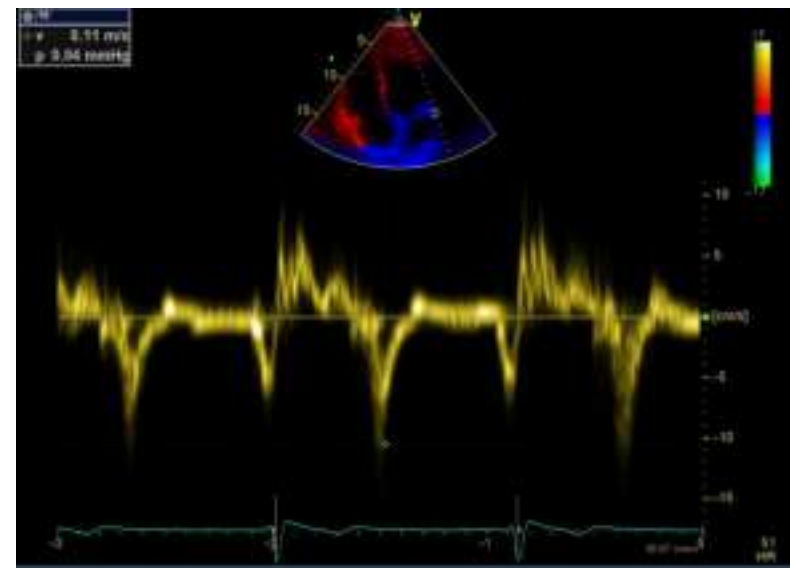
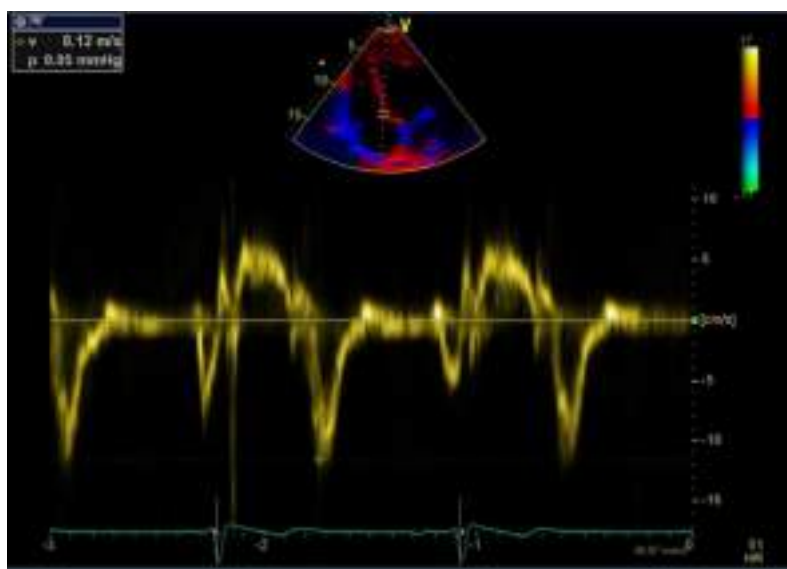
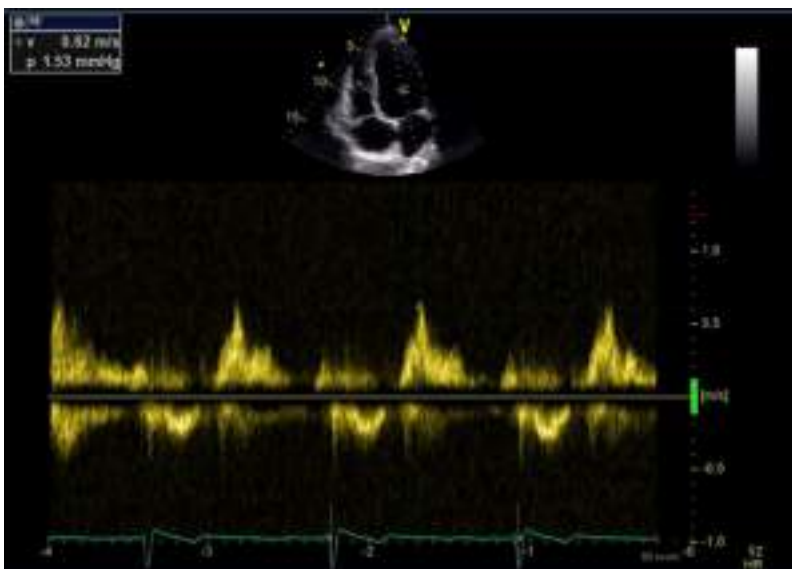
Полость левого желудочка:

- КДО ЛЖ = 146 мл
- (N до 106 мл - жен, до 150 мл - муж.);
- индекс КДО ЛЖ = 78.1 мл/м²
(N до 74 мл/м² - муж);
- КСО ЛЖ = 76 мл
- (N до 42 мл - жен, до 61 мл - муж);
- индекс КСО ЛЖ = 40.6 мл/м²
(N до 31 мл/м² - муж);

• Сократительная функция миокарда левого желудочка:

ФВ - 46-48 % (по Симпсону) (N 52-72% - муж);

Оценка диастолической функции ЛЖ



- **Трансмитральный поток:**
 - нормальный $E/A=1,8$; $E = 76$ см/с;
- **ТМД:**
 - $E_{m1} = 11-12$ ($N > 10$ см/с),
 - $E_{ms} = 11-12$ ($N > 7$ см/с)
 - $E/E_m = 7$ ($N < 8$),

Левое предсердие: не увеличено

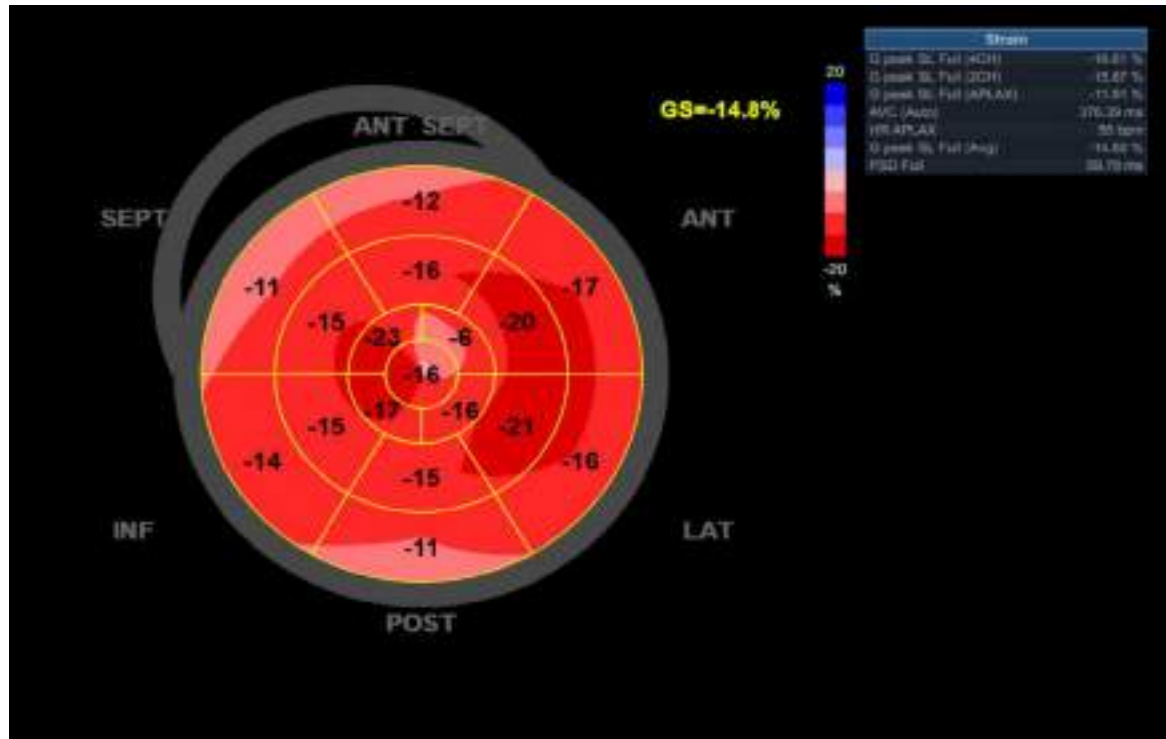
ЛП = 3,1 см ($N=3.0-4.0$ см - муж);

объем ЛП = 50 мл (до 58 мл - муж);

индекс объема ЛП = 26.7 мл/м² (N до 34 мл/м²).

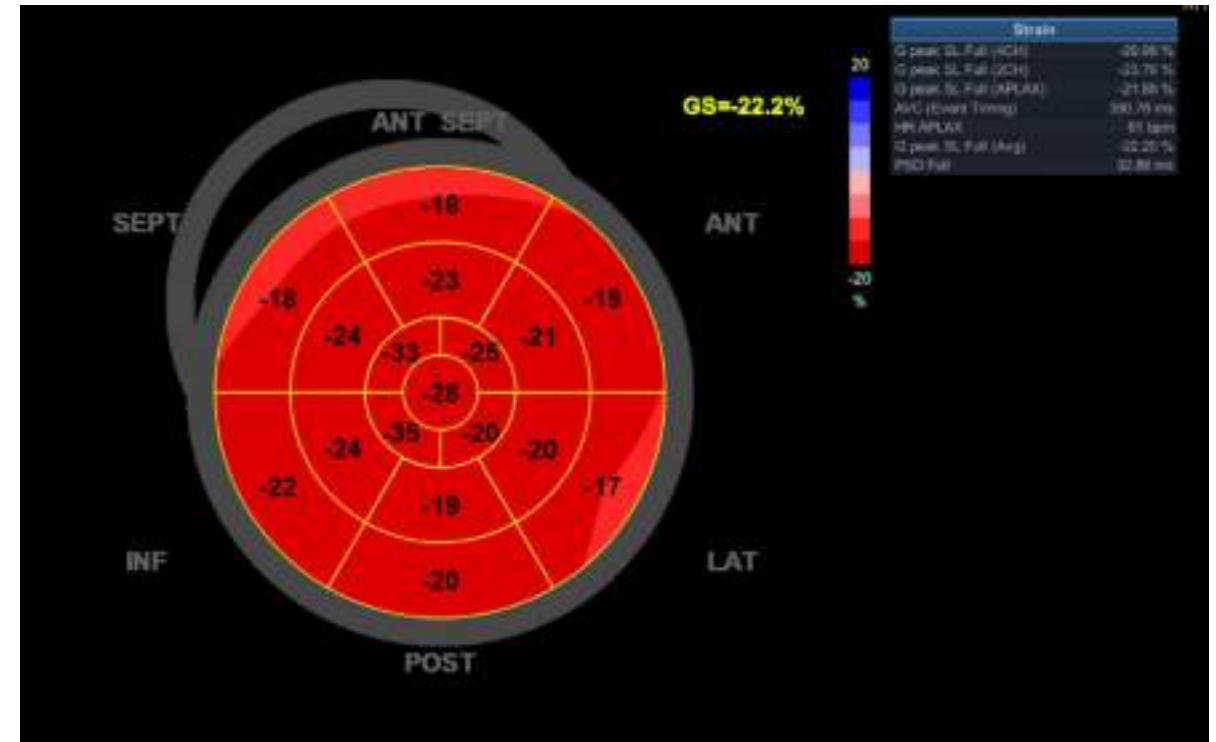
Диастолическая функция миокарда ЛЖ: не нарушена

Глобальная продольная деформация ЛЖ



Пациент Н.

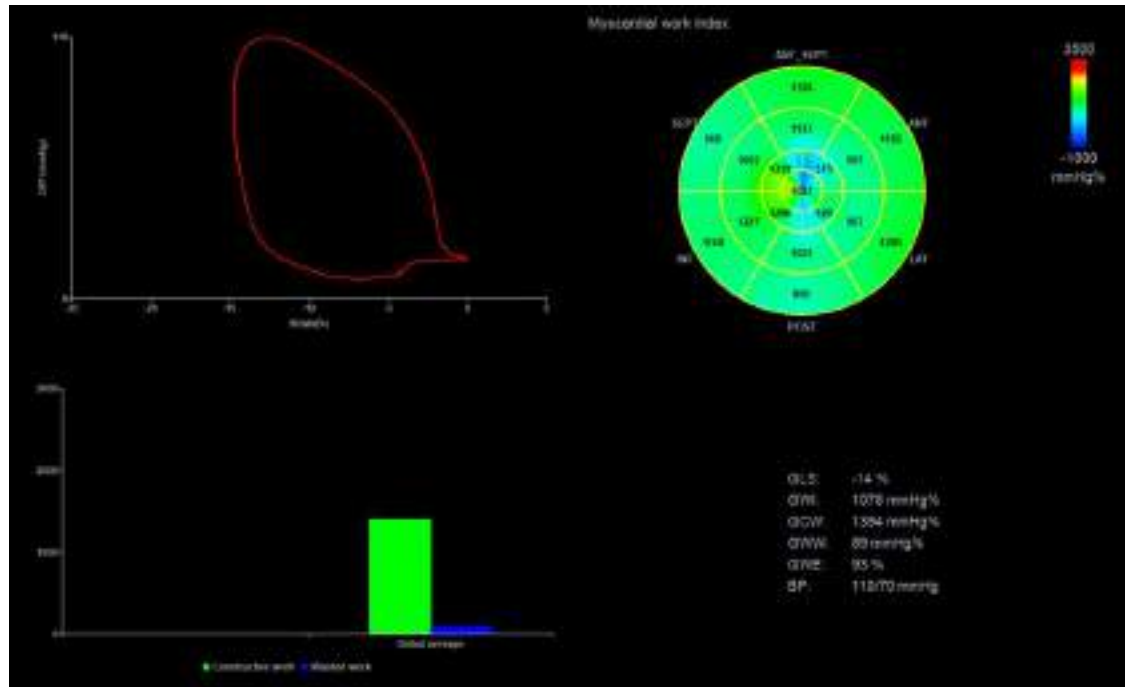
GLS=-14-15% (N<-20%)



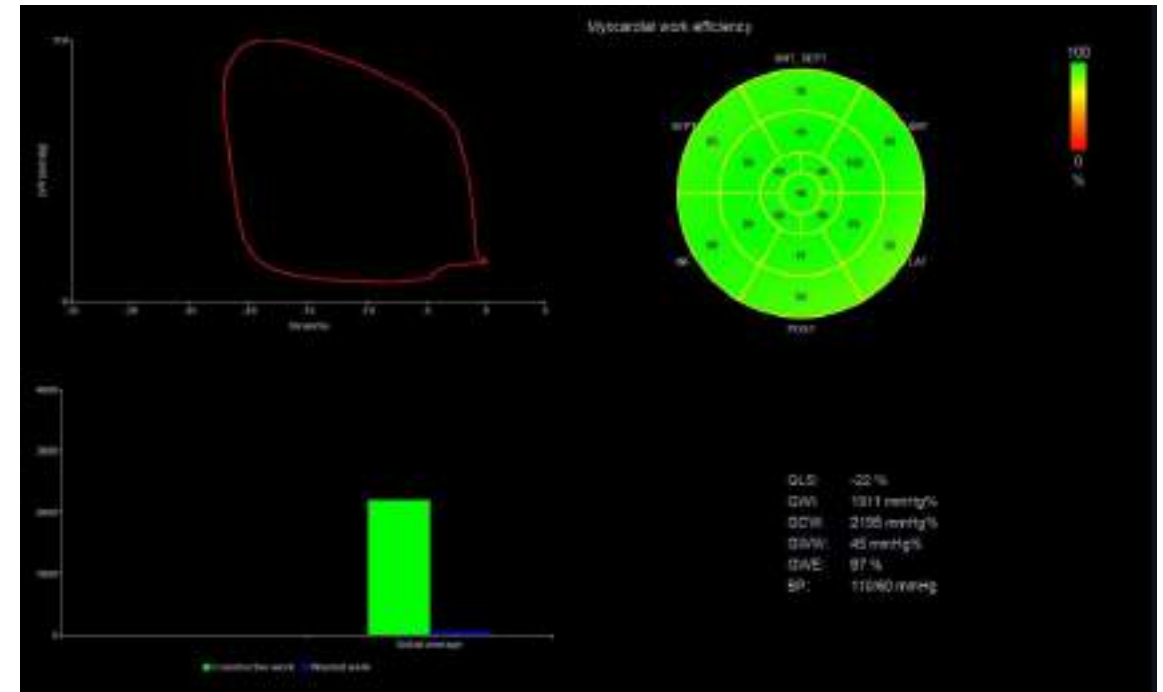
Норма

GLS=-22%

Параметры работы миокарда:



Пациент Н.



Норма

Показатель	Пациент Н.	Нормативные значения
индекс глобальной работы миокарда (GWI, mmHg%)	1078	1896 ¹ – 2209 ²
глобальная конструктивная работа (GCW, mmHg%)	1394	2232 ¹ - 2430 ² mmHg
глобальная утраченная работа (GWW, mmHg%)	89	74 ¹ - 90 ²
эффективность глобальной работы миокарда (GWE, %)	93	94–97 ^{1,2}

Примечание: результаты исследований 1 – NORRE (2018 г), 2- STAAB (2020 г)

Инструментальное обследование пациента Н.:



MPT сердца с в/в контрастированием

2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death

Рекомендации	Класс	Уровень
Магнитно-резонансная томография сердца должна быть рассмотрена пациентам с дилатационной /гипокинетической недилатационной кардиомиопатией для оценки этиологии поражения миокарда и риска развития желудочковых аритмий/внезапной сердечной смерти	IIa	B

КДР ЛЖ 6,0 см; КСР ЛЖ 5,2 см ФВ 40%

КДО ЛЖ 185,8 мл КДОи ЛЖ 99,2 мл/м²

КДР ПЖ – 44 мм, КСР ПЖ – 40 мм

Заключение: Общая сократимость миокарда ЛЖ несколько снижена. ФВ 40%

Отмечается повышенная трабекулярность миокарда боковой стенки ЛЖ в среднем и апикальном сегментах, не достигающая критериев диагноза «некомпактный миокард».

Очагового поражения миокарда желудочков ишемического и воспалительного генеза не выявлено



Proposal for a revised definition of dilated cardiomyopathy, hypokinetic non-dilated cardiomyopathy, and its implications for clinical practice: a position statement of the ESC working group on myocardial and pericardial diseases

Yigal M. Pinto^{1*}, Perry M. Elliott², Eloisa Arbustini³, Yehuda Adler⁴, Aris Anastasakis⁵, Michael Böhm⁶, Denis Duboc⁷, Juan Gimeno⁸, Pascal de Groote^{9,10}, Massimo Imazio¹¹, Stephane Heymans^{12,13}, Karin Klingel¹⁴, Michel Komajda¹⁵, Giuseppe Limongelli¹⁶, Ales Linhart¹⁷, Jens Mogensen¹⁸, James Moon¹⁹, Petronella G. Pieper²⁰, Petar M. Seferovic²¹, Stephan Schueler²², Jose L. Zamorano²³, Alida L.P. Caforio²⁴, and Philippe Charron^{25,26}

Пациент Н., 1997г.р.

Гипокинетическая недилатационная кардиомиопатия – глобальная систолическая дисфункция левого желудочка или бивентрикулярная (определенная как ФВ < 45%), не объяснимая аномальным наполнением или коронарной болезнью сердца



Электрофизиологическое исследование

2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death

Рекомендации	Класс	Уровень
Пациентам с синкопами и дилатационной/гипокинетической недилатационной кардиомиопатией в тех случаях, когда причина синкопы не установлена, должно быть рассмотрено проведение электрофизиологического исследования	IIa	C

Электрофизиологическое исследование





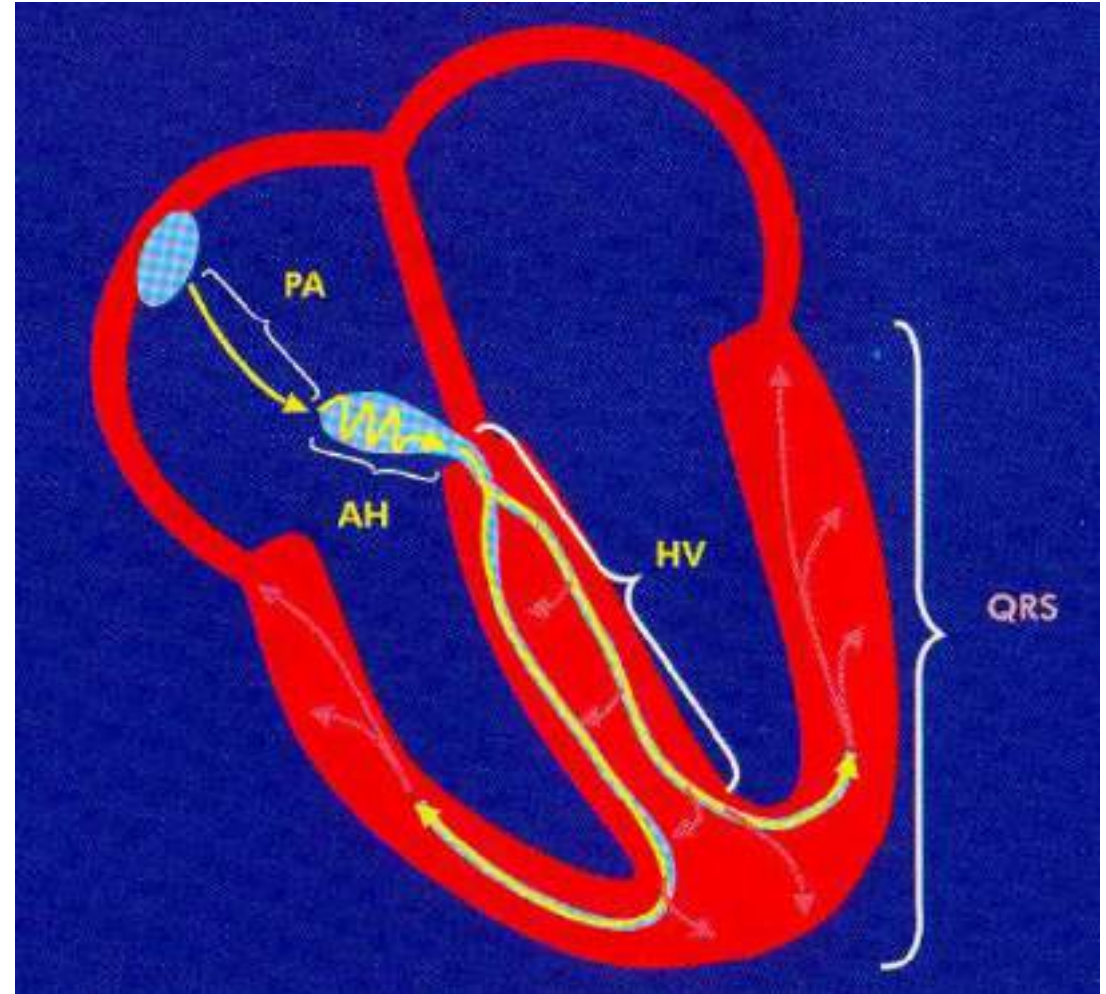
Результаты ЭФИ

Исходно: ритм синусовый,
ЧСС 87/мин, PQ 152 мс, QRS
106мс, QT 420 мс

Время проведения по АВ-
соединению :

АН 72мс (норма 55 -125 мс)

HV 52мс (норма 35 -55 мс)



Результаты ЭФИ

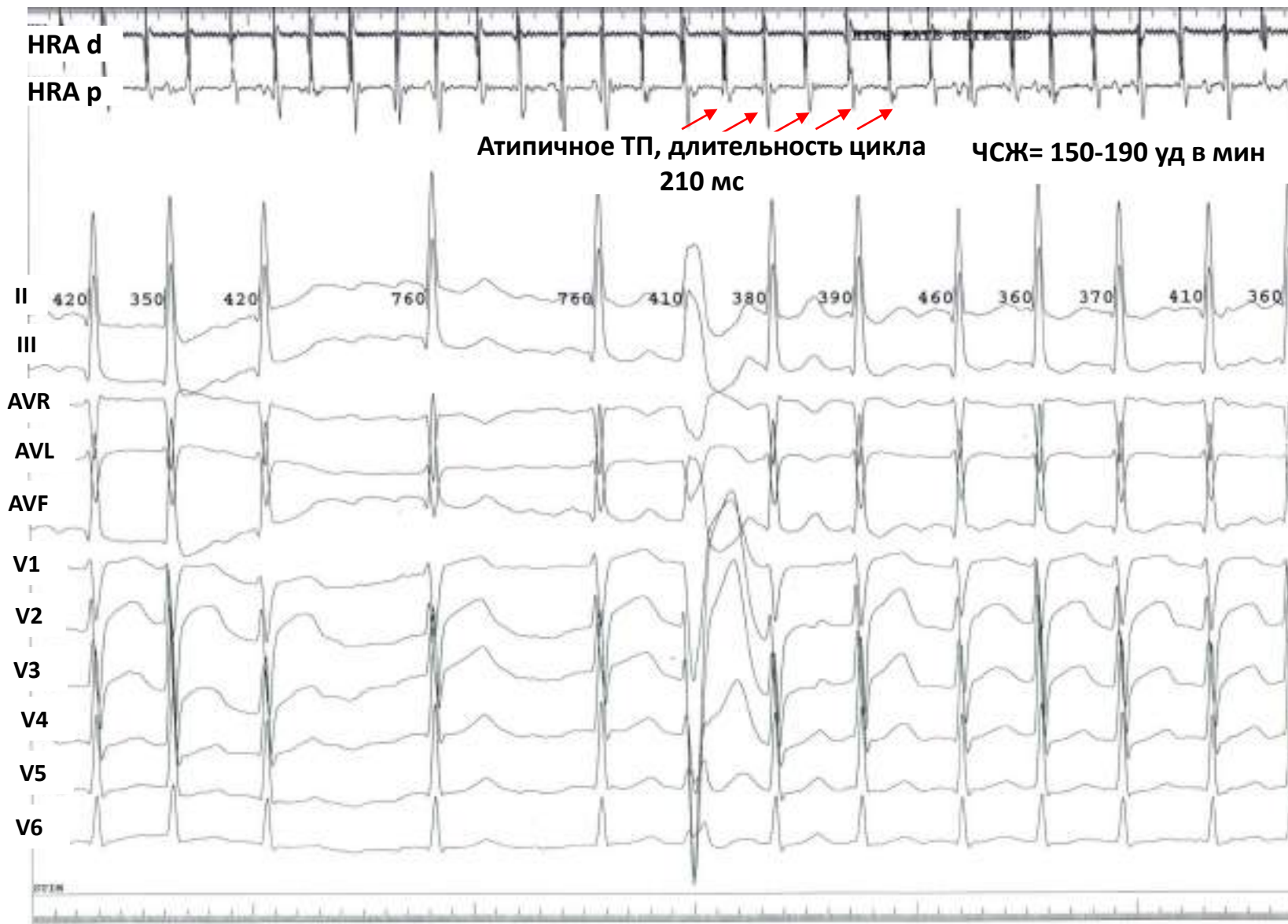


1 этап – частая и программная стимуляция верхнего отдела правого предсердия (HRA).

Т.н. точка Венкебаха АВ-узла 180 уд. в мин (норма 110-200 уд. в мин).

Индуцирован пароксизм атипичного трепетания предсердий с переходом в фибрилляцию предсердий с ЧСЖ = 150-190 уд в мин.

Синусовый ритм восстановлен ЭИТ 150 ДЖ.



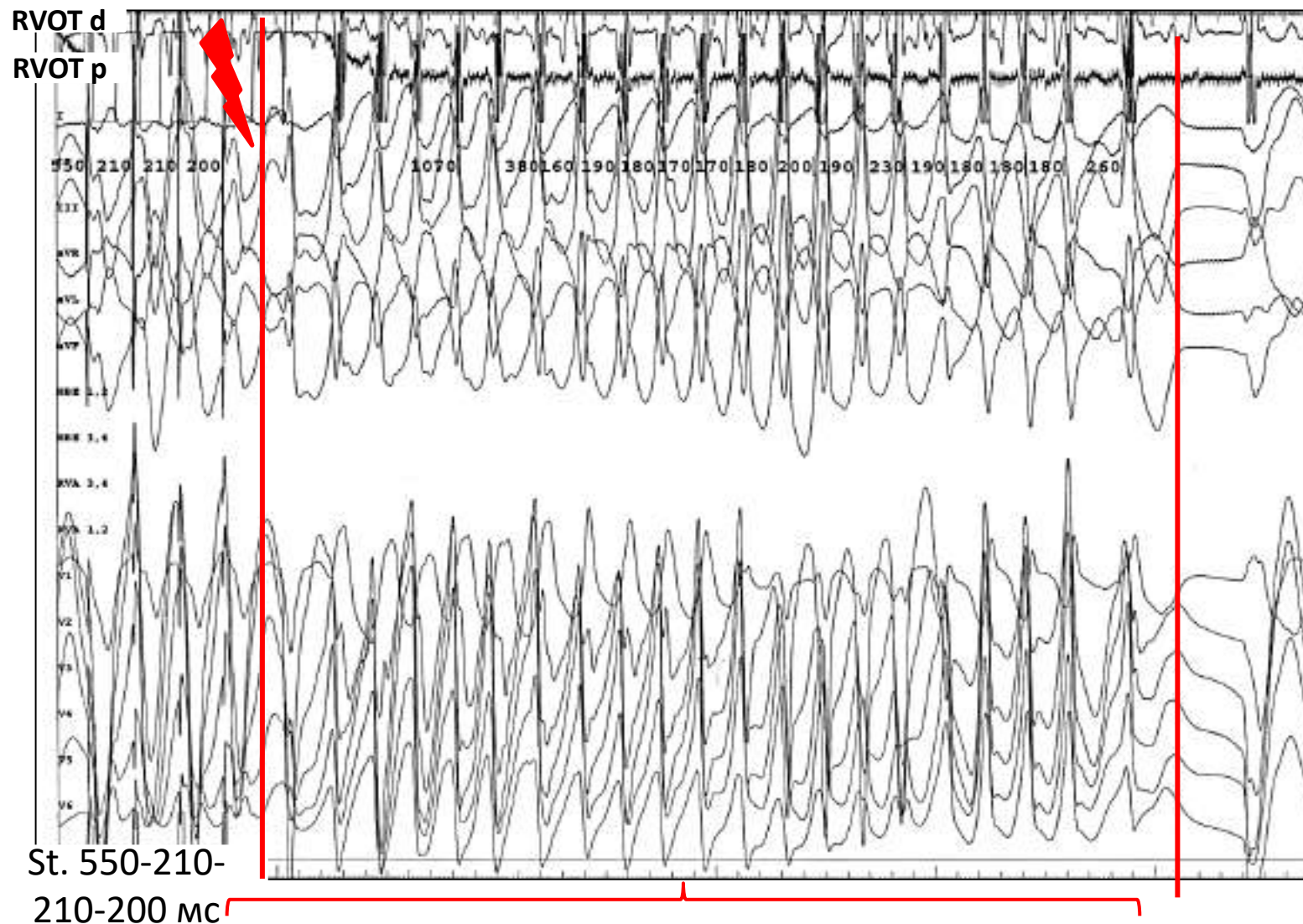


Результаты ЭФИ

2 этап – частая и программная стимуляция верхушки правого желудочка (RVA) и выносящего тракта правого желудочка (RVOT).

Эффективный рефрактерный период (ЭРП) RVA 210 мс, RVOT 220 мс.

Программная стимуляция RVOT 3 экстрастимулами (210-210-200 мс) – индуцировано 2 неустойчивых эпизода полиморфной ЖТ-трепетания желудочков 4,1 сек и 3,5 сек.



Полиморфная ЖТ, трепетание желудочков 4,1 сек



Заключение внутрисердечного ЭФИ

- 1) Время проведения по атриовентрикулярному узлу и в системе Гиса-Пуркинье в норме;
- 2) Индукция устойчивого трепетания-фибрилляции предсердий;
- 3) Индукция 2 неустойчивых полиморфных желудочковых тахикардий;



Пациент Н

Диагностические критерии синдрома удлиненного QT (СУQT)

Изменения ЭКГ (в отсутствии препаратов, воздействующих на интервал QT, а также электролитных нарушений)

A. Длительность интервала QTc (по формуле Bazett)

≥480 мс

460-470 мс

450 мс (у мужчин)

3 балла

2 балла

1 балл

B. Зарегистрированная желудочковая тахикардия по типу Torsade de pointes

2 балла

C. Альтернации T волны

1 балл

D. Расщепленный T зубец в трех отведениях

1 балл

E. Низкая частота сердечного ритма, не соответствующая возрасту

0,5 баллов

Клиническая картина

A. Синкопы

На фоне стресса

Без стресса

2 балла

1 балл

B. Врожденная глухота

0,5 баллов

Семейный анамнез

A. Члены семьи с установленным СУQT (более 4 баллов)

1 балл

B. Необъяснимая внезапная сердечная смерть среди членов семьи (моложе 30 лет)

0,5 баллов

Наличие патогенных генетических мутации

3,5 баллов



≥ 3 баллов: определенный синдром удлиненного QT

Пациент Н., 1997г.р.

5,5 балла: определенный синдром удлиненного QT

Клинический диагноз

Гипокинетическая недилатационная кардиомиопатия (семейная). Синдром удлиненного интервала QT.

Синкопальное состояние от 25.09.2021г.

(нарушение ритма сердца: трепетание-фибрилляция предсердий, неустойчивая полиморфная желудочковая тахикардия, **индуцированная ЭФИ**)



Генетическое тестирование

- Исключение генетических мутаций в генах, ассоциированных с наследственными электрическими болезнями сердца

Рекомендации	Класс	Уровень
<p>Генетическое тестирования (включающее, по крайней мере гены LMNA, PLN, RBM20 и FLNC) должно быть рассмотрено для стратификации риска у пациентов с</p> <ul style="list-style-type: none">• очевидно спорадической дилатационной /гипокинетической недилатационной кардиомиопатией, возникшей в молодом возрасте• или с признаками, подозрительными на наследственную этиологию заболеваниями	IIa	C

2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death



Результат исследования:

Генетические варианты, которые могут быть связаны с фенотипом пациента

AARS2, ABCC6, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGPAT2, AKAP9, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANO5, APOA1, ATPAF2, BAG3, BRAF, **CACNA1C**, **CACNB2**, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CAPN3, CASQ2, CASZ1, CAV3, CBL, CDH2, CHRM2, COX15, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DBH, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, CPM3, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, DYSF, EEF1A2, ELAC2, EMD, ENPP1, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, FAH, FBXL4, FBXO32, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, FOXD4, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA5, GATA6, GATAD1, GATC, GBE1, GFM1, GLA, GLB1, GMPPB, GSK3B, GTPBP3, GUSB, HADHA, HAND1, HAND2, HCN4, HFE, HRAS, IDUA, ILK, CRPPA, ISPD, JPH2, JUP, **KCNA5**, **KCNE1**, **KCNE2**, **KCNH2**, **KCNJ2**, **KCNJ5**, **KCNQ1**, KLHL24, KRAS, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LEMD2, **LMNA**, LMOD2, LRRC10, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K8, MIPEP, MLYCD, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTO1, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYO18B, MYOT, MYPN, MYRF, NDUFAF2, NEXN, NF1, NKX2-5, NONO, NOS1AP, NRAP, NRAS, NUP155, PARS2, PCCA, PCCB, PKP2, PLEC, PLEKHM2, PLN, PLPLA2, POMT1, PPA2, PPCS, PPP1CB, PRDM16, PRKAG2, OTON11, QRSL1, RAF1, RASA2, RBCK1, **RBM20**, RIT1, RMND1, RRAS, **RYR2**, **SALL4**, **SCN10A**, **SCN1B**, **SCN3B**, **SCN5A**, **SCNN1B**, **SCNN1G**, SCO1, SCO2, SDHA, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A4, SMCHD1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, STAG2, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TECRL, TGFB3, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K;FPGT-TNNI3K, TNNT2, TOR1, AIP1, TPM1, TRDN, TRIM32, TRPM4, TSFM, TTN;TTN-AS1, TTR, VARS2, VCL, VCP

Патогенных мутаций, ассоциированных с первичными каналопатиями не выявлено !

Ген	Положение (GRCh37/hg19)	Генотип	Экзон	Вариант	Эффект	Частота*	Класс патогенности**
<i>RBM20</i>	chr10:11257206 2	G/A	9	NM_001134363: с.1907G>A	p.Arg636His	-	Патогенный (V)



Имплантация ИКД

2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death

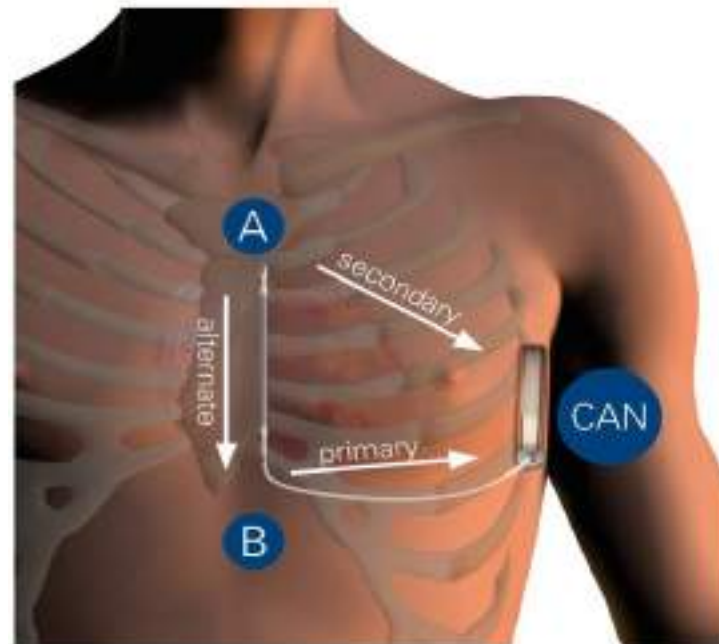
Рекомендации	Класс	Уровень
<p>Имплантация ИКД должна быть рассмотрена пациентам с дилатационной или гипокинетической недилатационной кардиомиопатией при ФВ ЛЖ < 50% и 2 более факторами риска, среди которых:</p> <ul style="list-style-type: none">• <u>наличие синкопальных состояний</u>;• наличие очагов позднего накопления гадолиния при МРТ сердца• индукция устойчивых мономорфных желудочковых тахикардий при электрофизиологическом исследовании• <u>наличие патогенных мутаций в генах LMNA, PLN, RBM20 и FLNC</u>	IIa	C



Подкожные имплантируемые дефибрилляторы (S-ICD)



8.31 x 6.91 x 1.27см



Разрез делается по инфрамаммарной складке. Ложе формируется тупым рассечением ткани между мышцами *Serratus anterior* и *Latissimus dorsi* (мышечные волокна не разрезаются).

Три вектора восприятия сигналов дальнего поля (far-field):

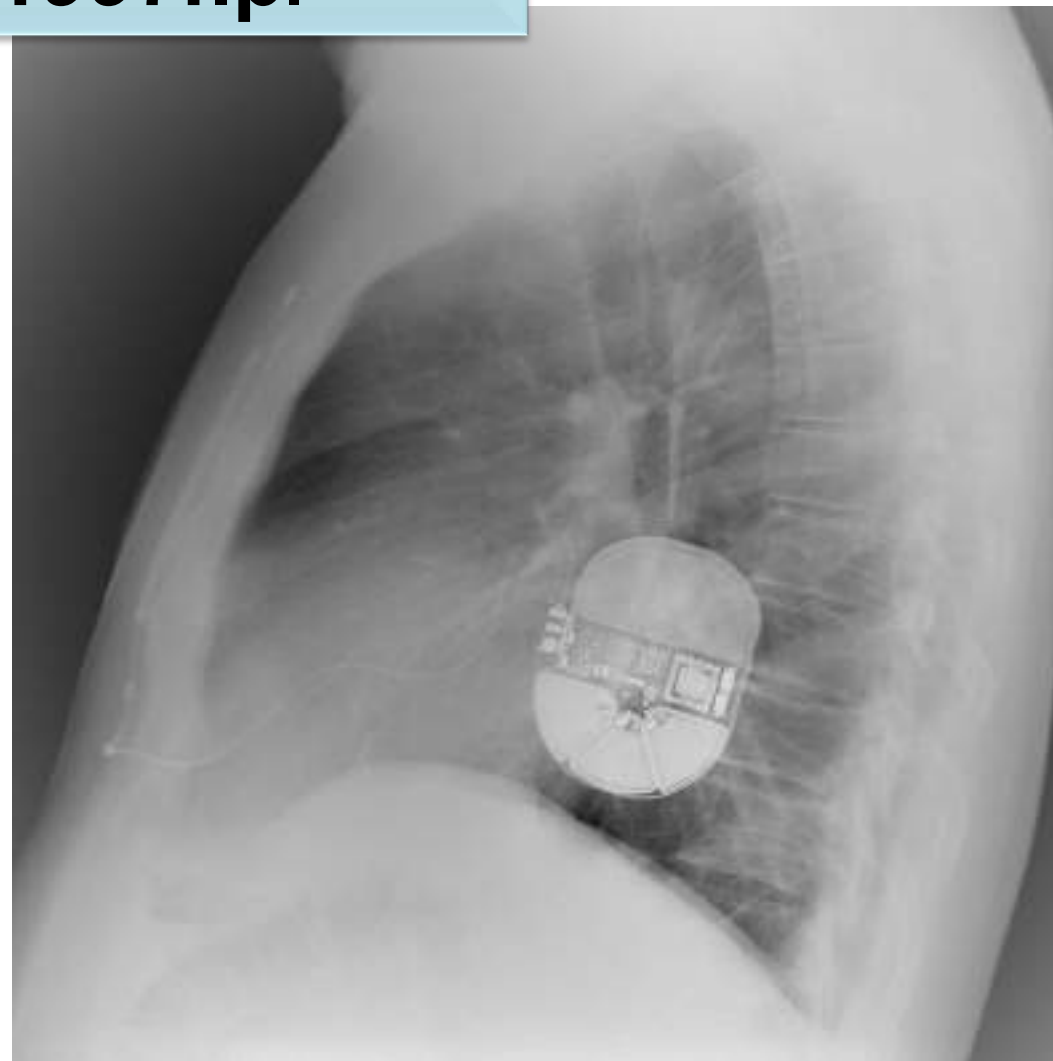
- Первичный – от проксимального полюса к корпусу аппарата
- Вторичный – от дистального полюса к проксимальному полюсу
- Альтернативный – от дистального полюса к проксимальному полюсу

- **Терапевтический бифазный шок 80 Дж (5 шоков на эпизод)**
- **Постшоковая стимуляция : с частотой 50 имп⁻¹ после нанесения разряда (30 сек.)**



Оптимальное расположение системы

Пациент Н., 1997г.р.





Пациент Н., 1997г.р.

Заключительный диагноз:

Гипокинетическая недилатационная кардиомиопатия обусловленная мутацией в гене Rbm20. Синдром удлиненного интервала QT. Синкопальное состояние от 25.09.2021г.

Имплантация подкожного кардиовертера-дефибриллятора «EMBLEM MRI S-ICD» от 06.12.2021г.



Пациент Н., 1997г.р.

Рекомендации:

1. Проверка параметров имплантированного подкожного ИКД 1 раз в 6 месяцев
2. Прием медикаментозных препаратов:
 - Метопролол 50 мг/сут под контролем ЧСС
 - Периндоприл 4 мг/сут под контролем АД
3. Генетическое обследование на наличие патогенной мутации Rbm20 двоюродного брата **В** нашего пациента



Динамическое наблюдение за пациентом Н. в течение 1 года

Интеррогирование параметров работы имплантированного подкожного КВД:

- аритмических событий не зарегистрировано

ЭХОКГ:

- КДР = 5,6 см, КСР = 4,4 см;
- КДО ЛЖ = 135 мл КСО ЛЖ = 73мл;
- индекс КДО ЛЖ = 76.5 мл/м²; Индекс КСО ЛЖ = 39.6 мл/м²;
- ФВ - 48% (по Симпсону)

Заключение: размеры камер сердца, глобальная сократимость без существенной динамики

В

Второй двоюродный брат пациента Н, 1990 г.р, родной брат умершего внезапно Г2



**U – волна
QTc=520 мс**

ЭХОКГ 27.06.2022

Полость левого желудочка: не расширена

КДР = 5,0 см

КСР = 3,3 см

КДО ЛЖ = 110 мл

КСО ЛЖ = 49 мл

**Сократительная функция миокарда левого желудочка:
удовлетворительная**

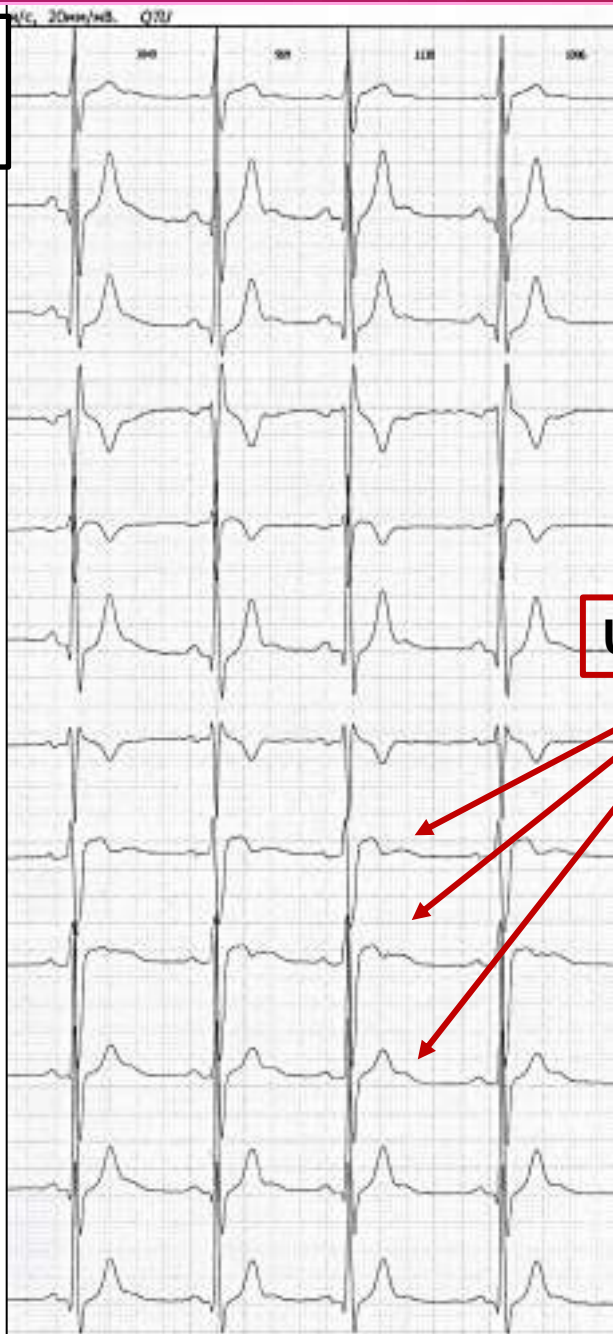
ФВ - 55-56 %

Генетическое исследование

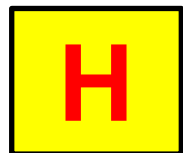
Результаты исследования

Ген	Положение (GRCh37/hg19)	Гено-тип	Экзон	Вариант	Эффект	Частота*	Класс патогенности**
<i>RBM20</i>	chr10:112572062	G/A	9	NM_001134363; с.1907G>A	p.Arg636His	-	Патогенный (V)

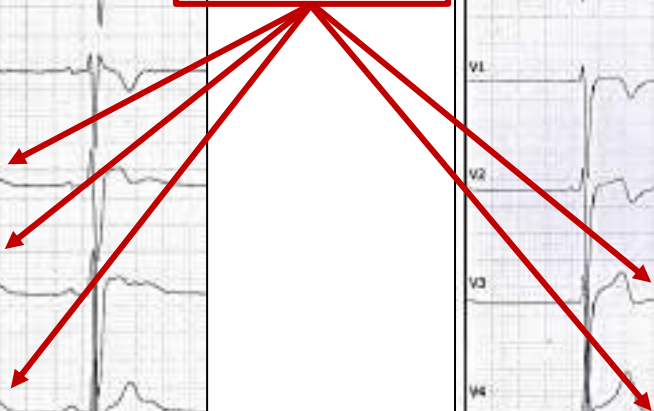
В



Н



U - волна



Г2



U - волна



Г2

**Двоюродный брат пациента Н, 1989 гр,
умерший внезапно в возрасте 29 лет**



ЭХОКГ 03.08.2008 г (Таганрог) 18 лет

КДР 6,8 см, КСР 5,3 см ФВ 43%

28.01.2013г (Германия), 23 года

ЭХОКГ : КДР 7,4 см, КСР 6,3 см КДО 242 мс, КСО 157 мл, ФВ 33%

**МРТ сердца с в/в контрастированием: картина дилатационной кардиомиопатии
без признаков накопления контрастного препарата**

Эндомиокардиальная биопсия:

Гистологическая картина дилатационной кардиомиопатии

ЭХОКГ 03.08.2016г (Германия) 26 лет

КДР 6,8 см, КСР 5,9 см ФВ 35%

ЭХОКГ 26.12.2018г (г. Таганрог) 28 лет

КДР 6,6 см, КСР 5,1 см КДО 223 мл, КСО 124мл ФВ 44%





Стадии развития дилатационной кардиомиопатии (носитель мутации)

Преклиническая или ранняя фаза

**Нет
кардиальных
проявлений**

нет патологии
левого желудочка,
аритмии

**Изолированная
дилатация
желудочка
(Дилатация/без
гипокинезии)**

**Аритмический
вариант
кардиомиопатии
(аритмия или
нарушение
проводимости)**

Клиническая фаза

**Гипокинетическая
недилатационная
кардиомиопатия
(Гипокинезия/
отсутствие
дилатации)**

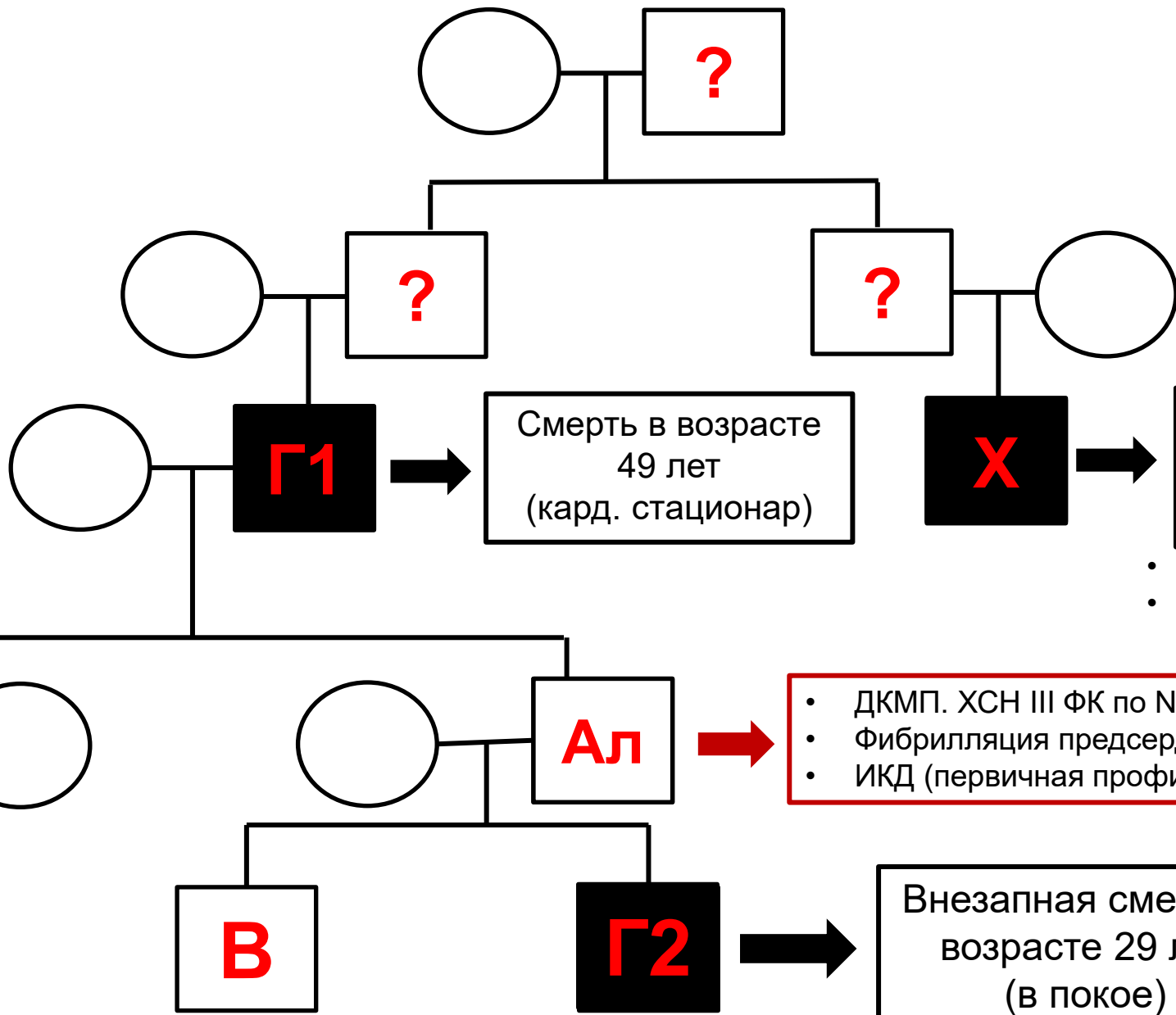
**Дилатационная
кардиомиопатия
(дилатация
левого желудочка
+ гипокинезия)**

Прогрессирующее проявление фенотипа



Семейный анамнез пациента Н.

- Недостаточность МК 3 ст
- 3 синкопальных состояния (2 – предположительно вазовагальные, 1 – во время ходьбы)



Смерть в возрасте 49 лет (кард. стационар)

Внезапная смерть в возрасте 29 лет (физ. нагрузка)

- ДКМП. ХСН III ФК по NYHA ФВ ЛЖ 20-25%,
- Фибрилляция предсердий, изоляция УЛВ,
- ИКД (первичная профилактика ВСС)

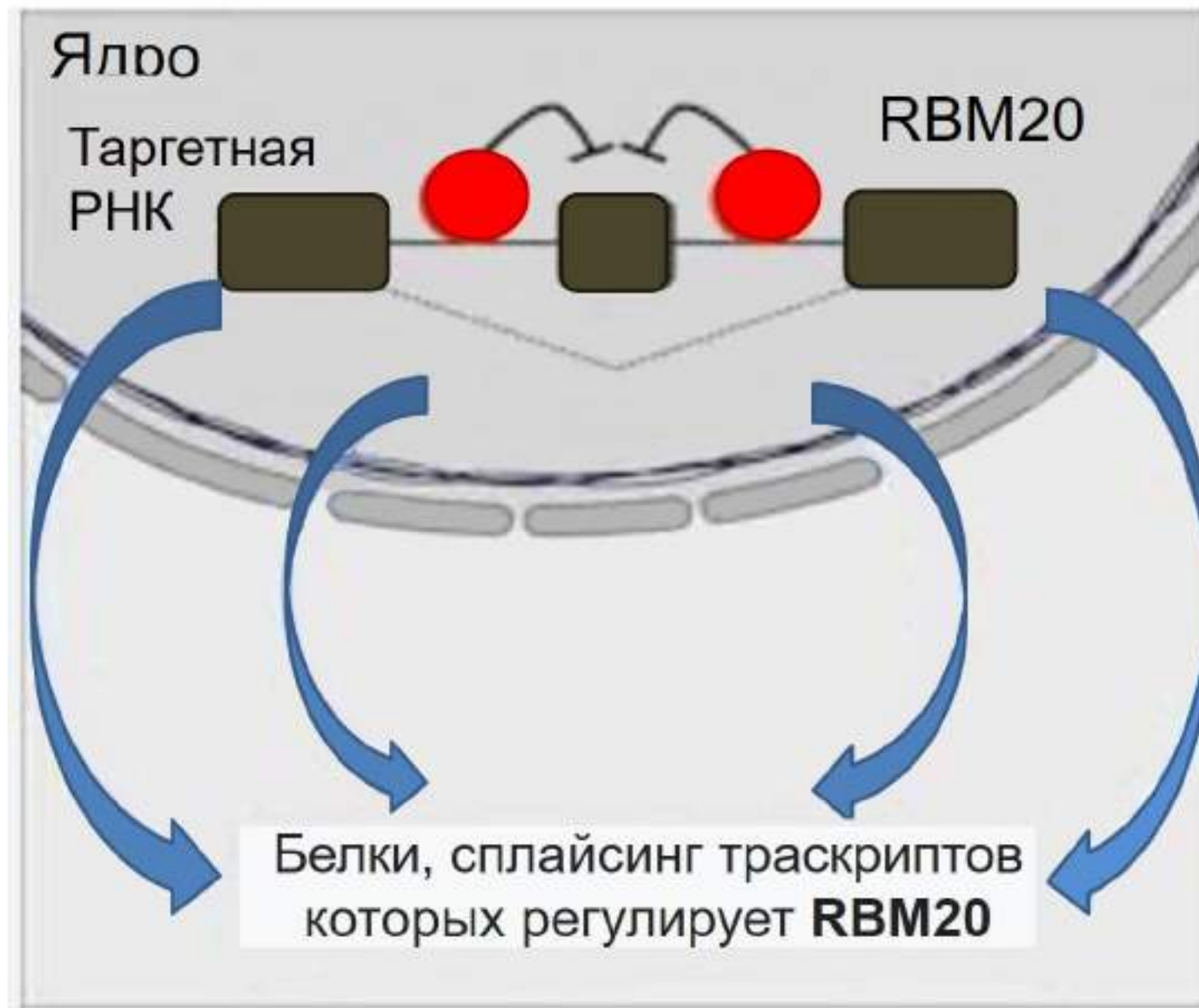
Внезапная смерть в возрасте 29 лет (в покое)

- аритмия,
- дилатация камер сердца

- аритмия,
- дилатация камер сердца



RNA binding motif (RBM20)



Гены, кодирующие белки, участвующие в осуществлении **функции саркомера**:
TTN (титин), ENAH, FHOD3, LDB3, LMO7, OBSSCN, **MYH7 (тяжелая цепь миозина)**, **TNNT2 (тропонин Т)**, MLIP, MYOM1

Гены, кодирующие белки **кальциевых каналов**:
CACNA1C, **RYR2**, TRDN

Гены, кодирующие белки **калиевых каналов**:
KCNIP2

Гены, кодирующие белки **транскрипционных факторов**: MECP2, LRRFIPI, NF1A, SPEN

Гены, кодирующие белки **натриевых каналов**:
SLC38A10

RBM20

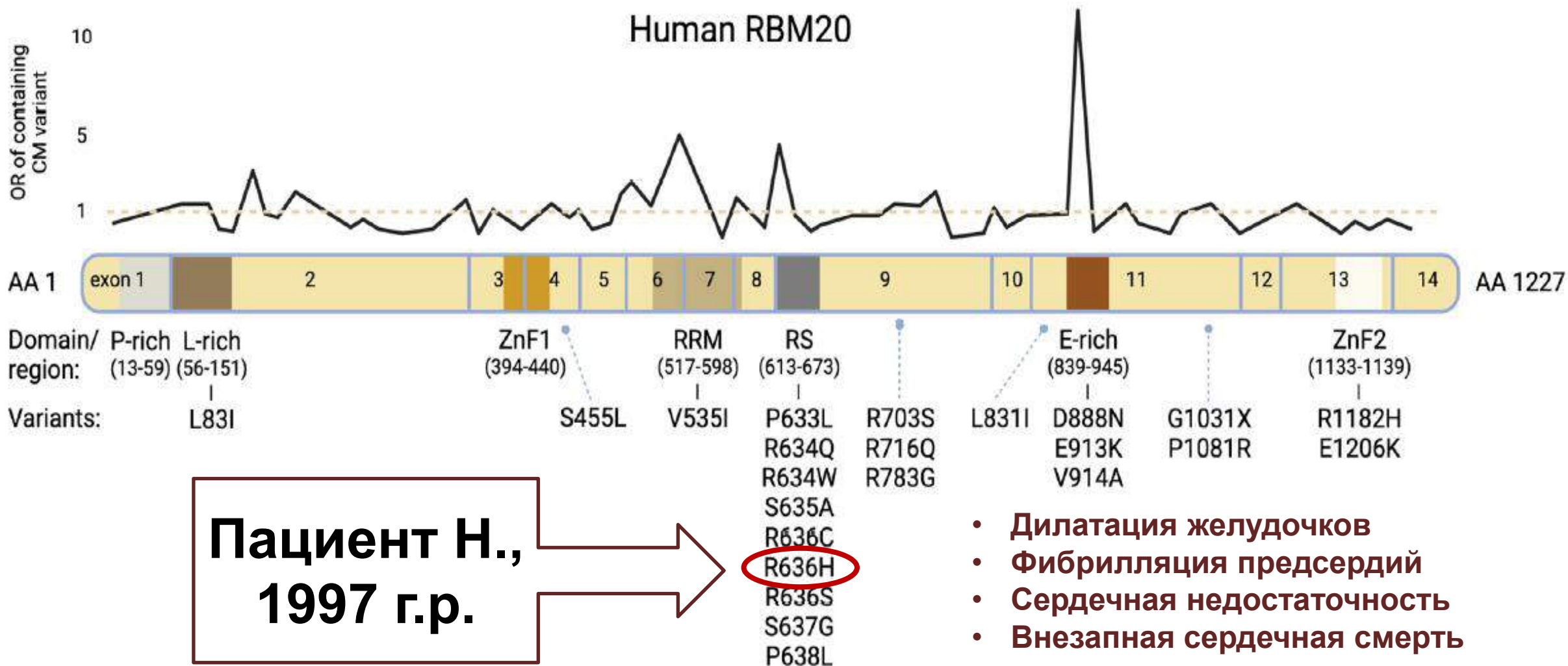
Гены, кодирующие белки **серин-треониновых киназ**: KALRN, **SAMK2G**, **SAMK2D** (кальций-кальмодулин зависимые киназы – передача сигнала)

Гены, кодирующие белки **адгезивных контактов**:
DST

Гены, кодирующие белки участвующие в **нейрональном развитии и регуляции**: DABI, SEMA6D



RNA binding motif 20 gene





Пациент Н., 1997г.р.

Заключительный диагноз:

Гипокинетическая недилатационная кардиомиопатия, обусловленная мутацией в гене Rbm20. Синдром удлиненного интервала QT. Синкопальное состояние от 25.09.2021г. Имплантация подкожного кардиовертера-дефибриллятора «EMBLEM MRI S-ICD» от 06.12.2021г.

Вопросы для обсуждения



- Каков механизм удлинения интервала QT и появления U-волны у носителей этой редкой генетической патологии при отсутствии признаков генетически детерминированной каналопатии
- Какова должна быть тактика ведения в отношении оставшегося в живых – двоюродного брата В, обладающего патогенной мутацией в гене Rbm20?