



Клинический случай: редкий случай сочетания катехоламинергической полиморфной желудочковой тахикардии и аритмогенной кардиопатии правого желудочка, ассоциированных мутацией *RyR2*.

Докладчик: аспирант отдела клинической электрофизиологии и рентгенохирургических методов лечения нарушений ритма сердца Муртузалиева М.М.

Анамнез заболевания больной Г. 42 лет



**1997г (возраст 14 лет)-
дебют синкопальных
состояний**



**С 1997г по 2002г- 10
эпизодов потери
сознания**



Анамнез обмороков больной Г. 42 лет



1-й обморок
ноябрь 1997г

Обмороку предшествовал **эмоциональный разговор** с учителем

2-й обморок
15-е мая 1998г

Испугавшись шума (стук в дверь) потеряла сознание

3-й обморок
23-е мая 1998г

Ссора с бабушкой привела к потере сознания

4-й обморок
июнь 1998г

Сидела в очереди на прием к врачу, из-за **сильного страха** потеряла сознание

5-й обморок
март 1999г

Говорила по телефону, **занервничав** во время разговора, потеряла сознание.



Анамнез обмороков больной Г. 42 лет

6-й обморок
июнь 1999г

Каталась на
велосипеде,
испугавшись
того, что может
упасть,
потеряла
сознание.

7-й обморок
октябрь 2000г

Зазвонил
телефон,
больная **резко**
встала и
побежала в
комнату, взяв
телефон
потеряла
сознание.

8-й обморок
март 2002г

В ожидании
мамы у метро,
занервничала,
после чего
потеряла
сознание

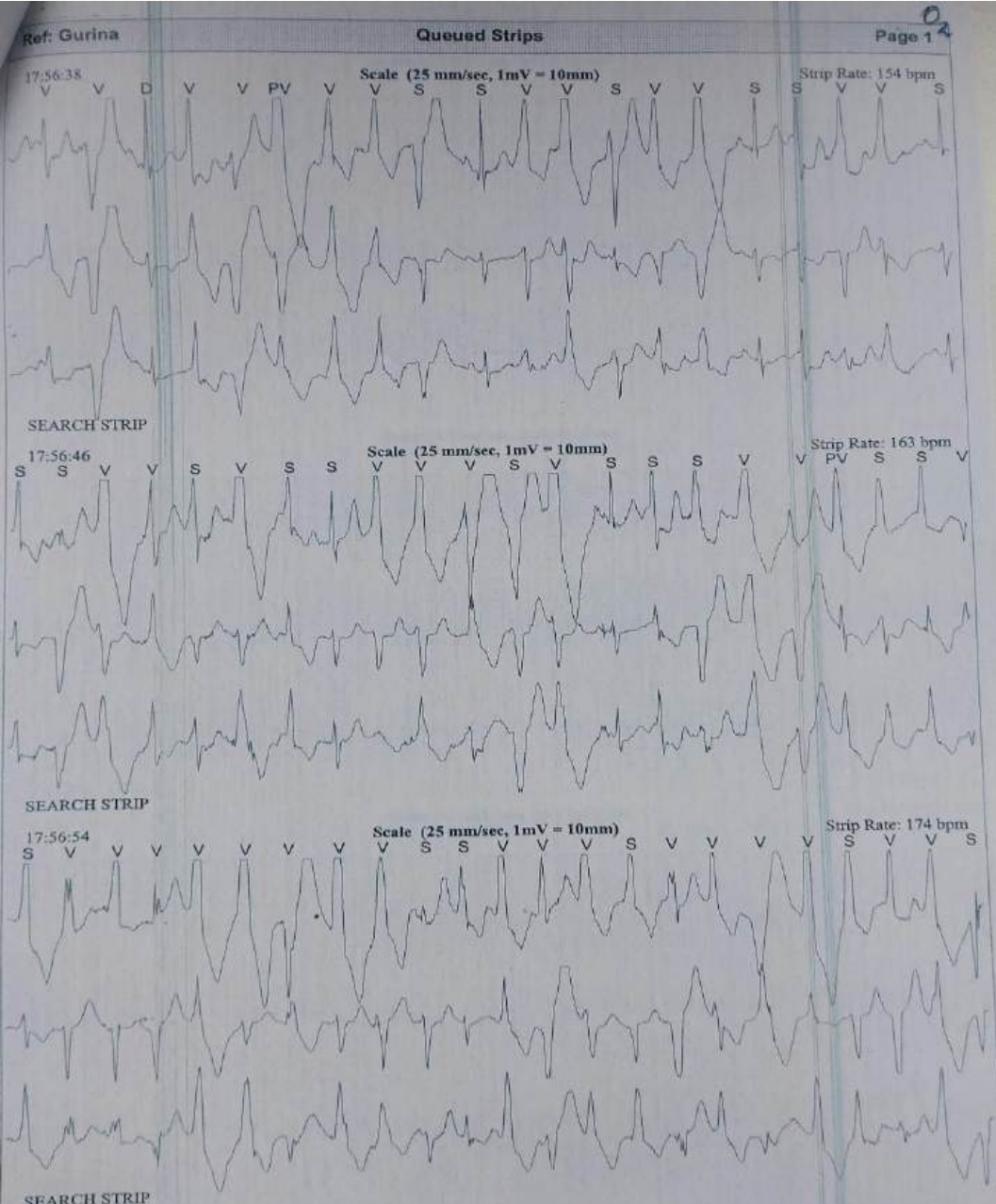
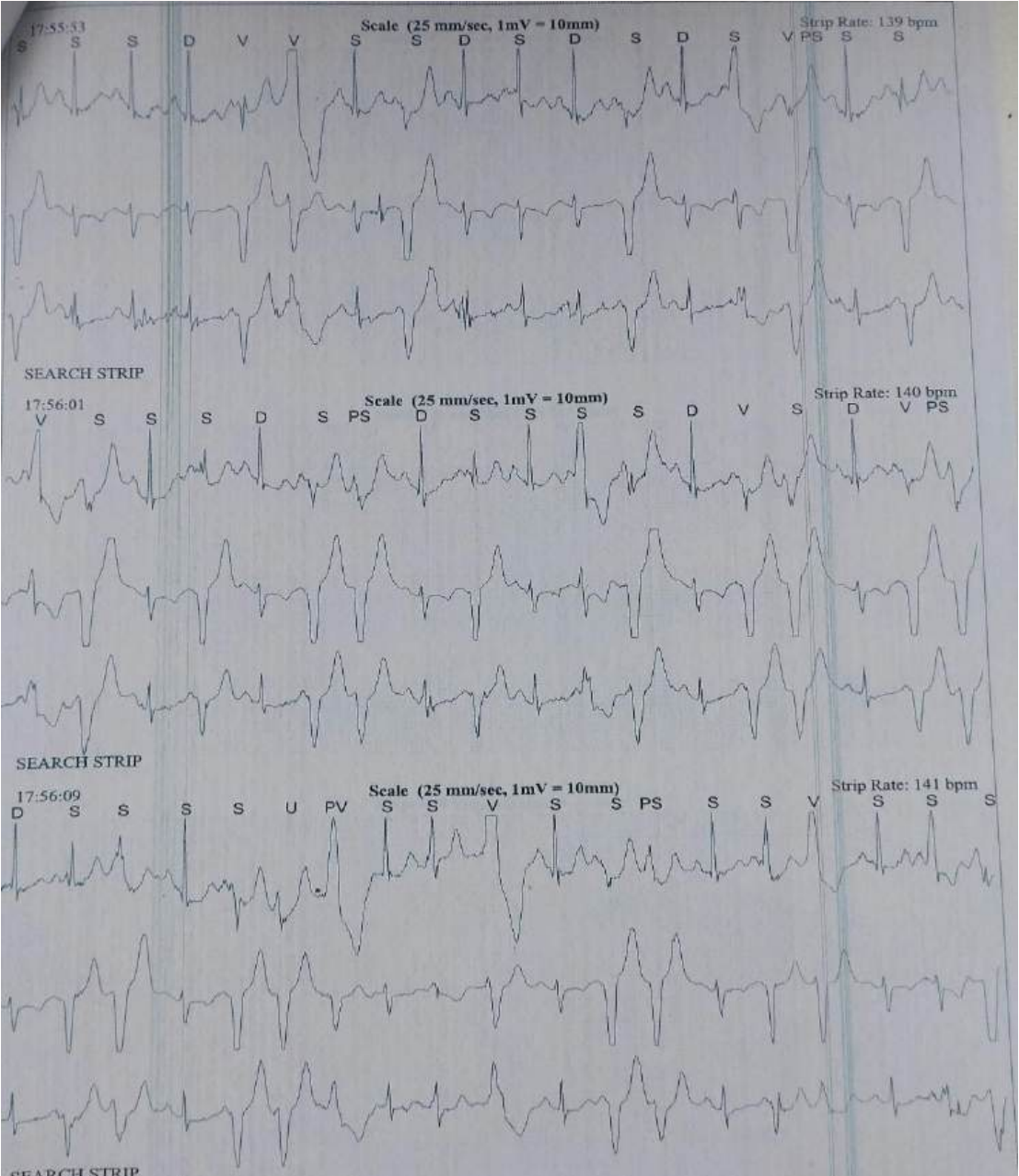
9-й обморок
апрель 2002г

Переживания
связанные с
посещением
врача привели
к развитию
потери
сознания

10-й обморок
ноябрь 2002г

Перебегая
дорогу, увидела
надвигающуюся
машину, от
сильных
переживаний
потеряла
сознание.

Фрагмент ХМ-ЭКГ больной Г. 42 лет, от ноября 2002г (предвестники обморока)



Анамнез заболевания больной Г., 42 лет



2003г- 19 лет

В НМИЦ ССХ им. ак. А.Н. Бакулева выполнена МРТ сердца: признаки аритмогенной кардиопатии ПЖ.

Имплантирован двухкамерный ИКД. Инициирован прием атенолола 50 мг/сут.

Коррекция положения предсердного электрода ввиду дислокации. После операции- эпизоды срабатывания ИКД. К терапии атенололом добавлен соталол 160 мг/сут.

2007г- 23 года

С 2005г по 2007г: 7 эпизодов срабатывания ИКД.

Замена ИКД в связи с истощением источника питания.

Доза атенолола увеличена до 75 мг/сут + соталол 160 мг/сут.

2010г 27 лет
2016г 33 года

В 2010г и в 2016г операции по замене двухкамерного ИКД в связи с истощением источника питания.

2017г- 34 года

Повышение порогов стимуляции- операция с репозицией желудочкового электрода.

Замена атенолола на бисопролол в дозе 10 мг/сут в комбинации с соталолом 160 мг/сут.

Анамнез заболевания больной Г., 42 лет



2019г- 36 лет

2021г- 38 лет

2023г- 40 лет

2025г- 42 года

Жалобы на кашель, повышение температуры тела до субфебрильных цифр.

КТ ОГК- картина соответствовала саркоидозу легких и внутригрудных лимфатических узлов, иммуносупрессивная терапия не назначалась.

Выявлено нарушение изоляции желудочкового электрода.

Отключена система ИКД установленная слева, выполнена операция по имплантации ИКД и желудочкового шокового электрода справа, выписана на прежней антиаритмической терапии.

В ФГБУ НМХЦ им. Н.И. Пирогова выполнена биопсия подмышечных л/у- подтвержден Саркоидоз с поражением внутригрудных и внутрибрюшных л/у, печени, почек, суставов.

Инициирована терапия метотрексатом.

Февраль- срабатывание ИКД.
Апрель- 4 последовательных срабатывания ИКД.
По данным интеррогирования- пароксизмы ЖТ с ЧСЖ 200 уд/мин.

14 мая 2025г госпитализация в НМИЦ Кардиологии им. ак. Е.И.Чазова

Жалобы при поступлении:

- перебои в работе сердца;
- приступы учащенного сердцебиения;
- эпизоды срабатывания ИКД.



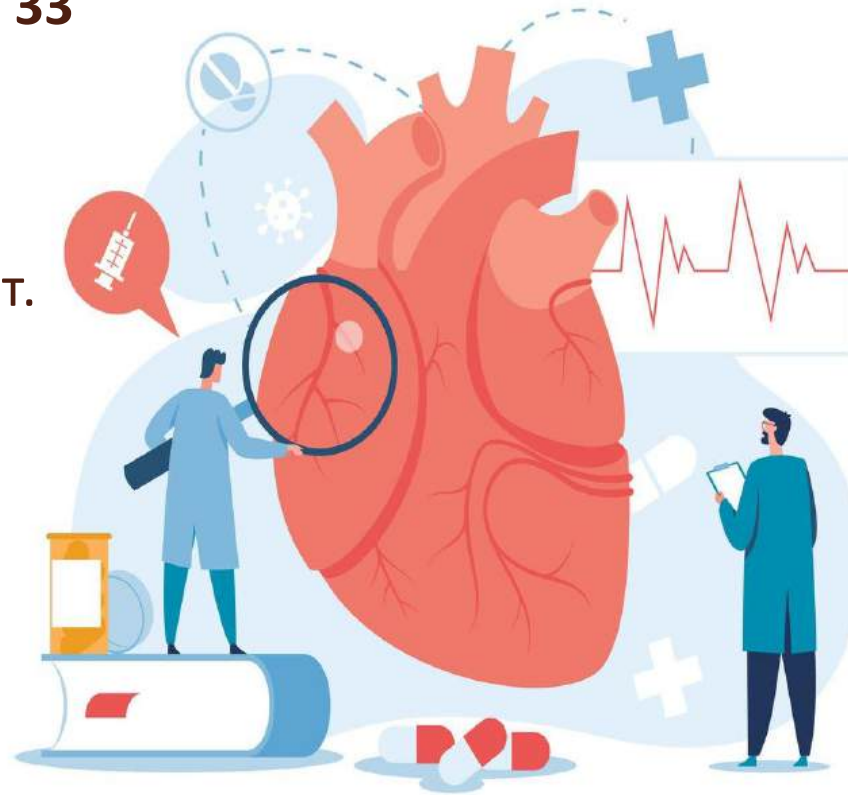
ФГБУ
«НМИЦК им. ак. Е.И. Чазова»
Минздрава России



Объективный статус пациентки Г. 42 лет при поступлении



- **Состояние** удовлетворительное.
- Рост 168 см, вес 98 кг, **ИМТ 33 кг/м²**
- Кожные покровы чистые, физиологической окраски.
- Периферических отеков нет.
- Грудная клетка не деформирована, пульсаций не выявлено.
- Дыхание в легких везикулярное, проводится во все отделы, хрипов нет.

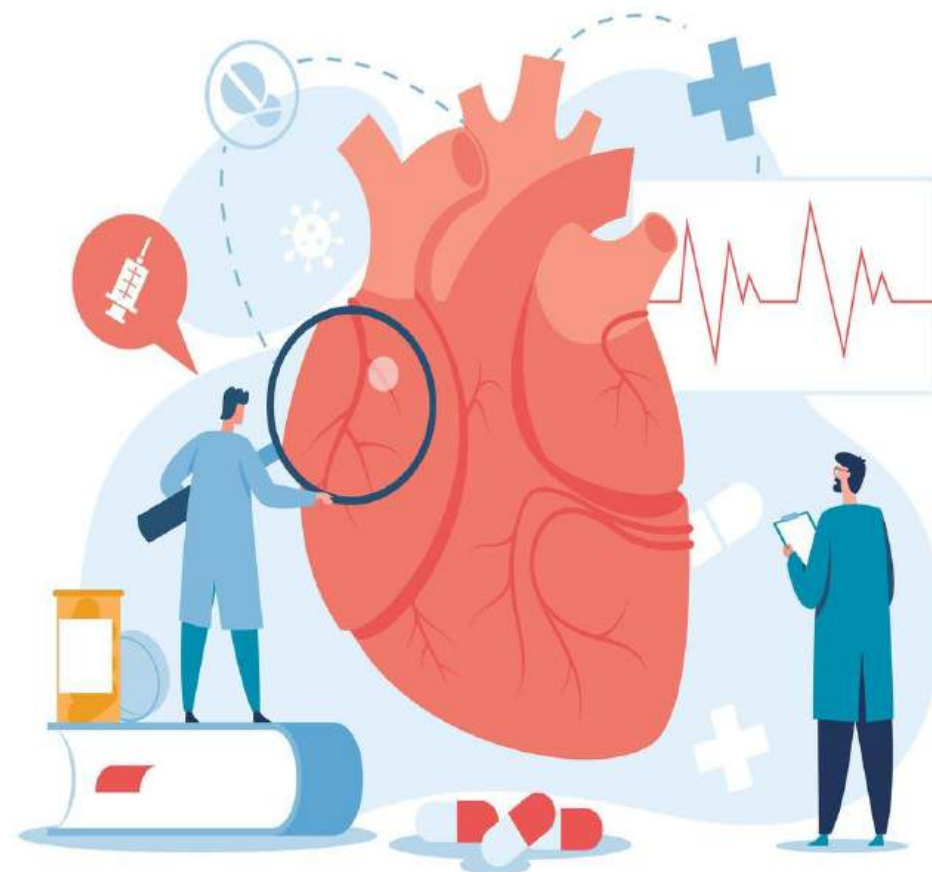


- Тоны сердца: приглушены
- Шумы над магистральными артериями не выслушиваются.
- **Ритм сердца правильный. ЧСС 82 уд/мин.**
- **АД 110/70 мм рт. ст. на обеих руках.**
- Живот при пальпации мягкий, безболезненный во всех отделах. Печень не увеличена.
- Мочеиспускание свободное, безболезненное. Дизурии нет.
- Очаговой неврологической симптоматики нет, органы чувств б/о.

Семейный анамнез пациентки Г. 42 лет



- Семейный анамнез по внезапной сердечной смерти не отягощен.
- Отец- инфаркт миокарда в возрасте 55 лет. Умер в возрасте 62 лет.
- Мать- ишемическая болезнь сердца, операция маммарного и аорто-коронарного шунтирования в 2025г.
- Брат- 48 лет, жив и полностью здоров.



Данные лабораторных показателей крови больной Г. 42 лет



Общий анализ крови

Показатель	Результат	Норма
Гемоглобин (г/дл)	15,35	12,00-16,00
Гематокрит (%)	44,8	37,0-47,0
Эритроциты (10^9 /л)	4,9	4,2-5,4
Тромбоциты (10^9 /л)	331	130-400
Тромбокрит (%)	0,33	0,02-1,00
Лейкоциты (10^{12} /л)	9,2	4,8-10,8
Нейтрофилы (тыс./мкл)	5,8	1,9-8,0
Лимфоциты (тыс./мкл)	2,4	0,9-5,2
Моноциты (тыс./мкл)	0,77	0,20-1,0
Эозинофилы (тыс./мкл)	0,24	0,00-0,80
Базофилы (тыс./мкл)	0,04	0,00-0,20
СОЭ (мм/час)	6,0	0,0-20,0

Данные лабораторных показателей крови больной Г. 42 лет



Биохимический анализ крови

Показатель	Результат	Норма
Общий белок (г/л)	77,7	64,0-83,0
Креатинин (мкмоль/л)	78,1	50,0-98,0
Билирубин общий (мкмоль/л)	19,0	3,4-20,5
АЛТ (Ед/л)	18,0	3,00-55,0
АСТ(Ед/л)	15,0	3,0-55,0
Глюкоза (ммоль/л)	5,10	3,50-5,83
Калий (ммоль/л)	4,4	3,5-5,3
Натрий (ммоль/л)	140,0	135,0-148,0
Хлор (ммоль/л)	104,0	98,0-108,0
Холестерин (ммоль/л)	5,46	3,50-5,20
ЛПНП (ммоль/л)	3,05	0,08-3,40
Триглицериды (ммоль/л)	2,86	0,50-1,75

Данные лабораторных показателей крови больной Г. 42 лет



Коагуалогия

Показатель	Результат	Норма
Протромбин. время (сек)	10,8	5,0-15,0
Протромбин (%)	102,0	70,0-130,0
Междун.норм.время	0,99	0,80-1,27
АЧТВ (сек)	31,6	25,4-36,9

Гормоны щитовидной железы

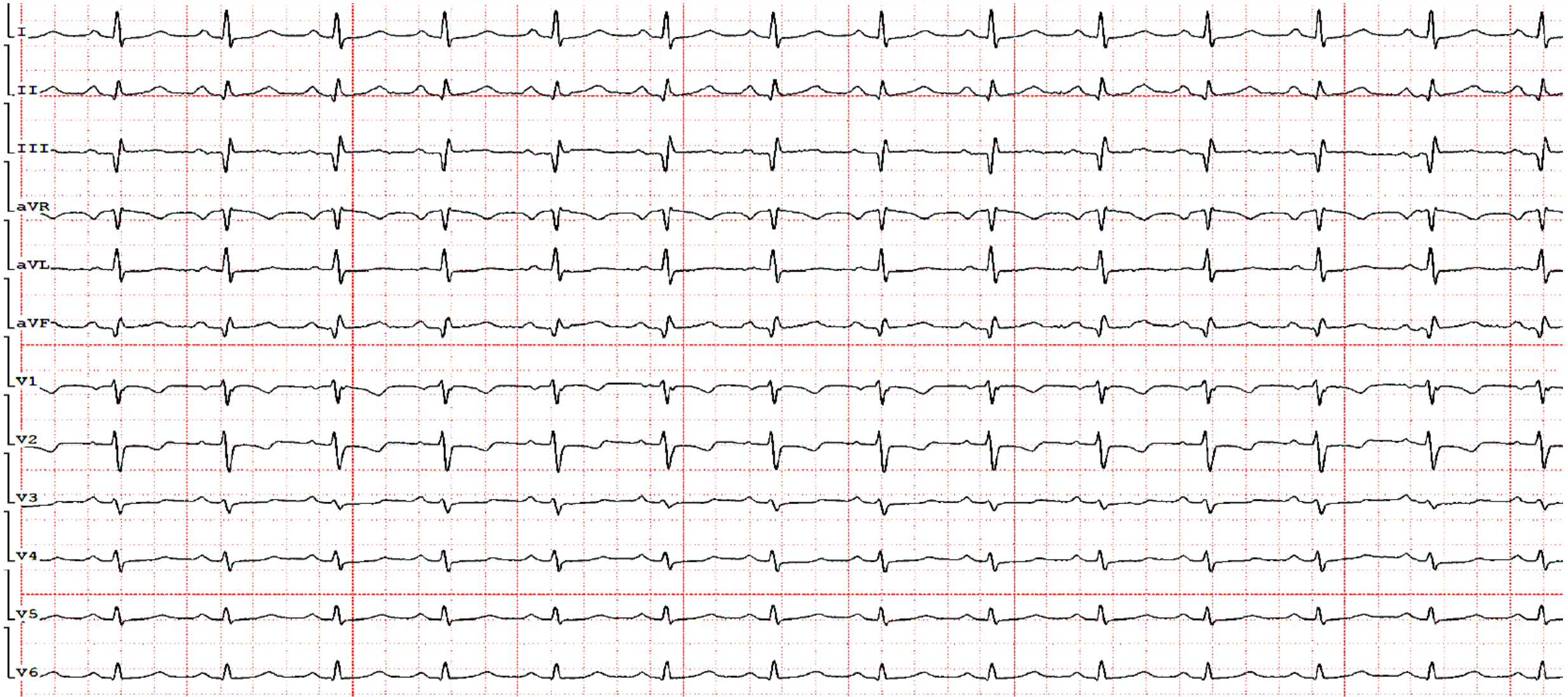
Показатель	Результат	Норма
ТТГ (мкМЕ/мл)	1,28	0,27-4,20
Т4 своб. (пмоль/л)	20,5	12,0-22,0

Электрокардиограмма больной Г. при поступлении (14.05.2025)



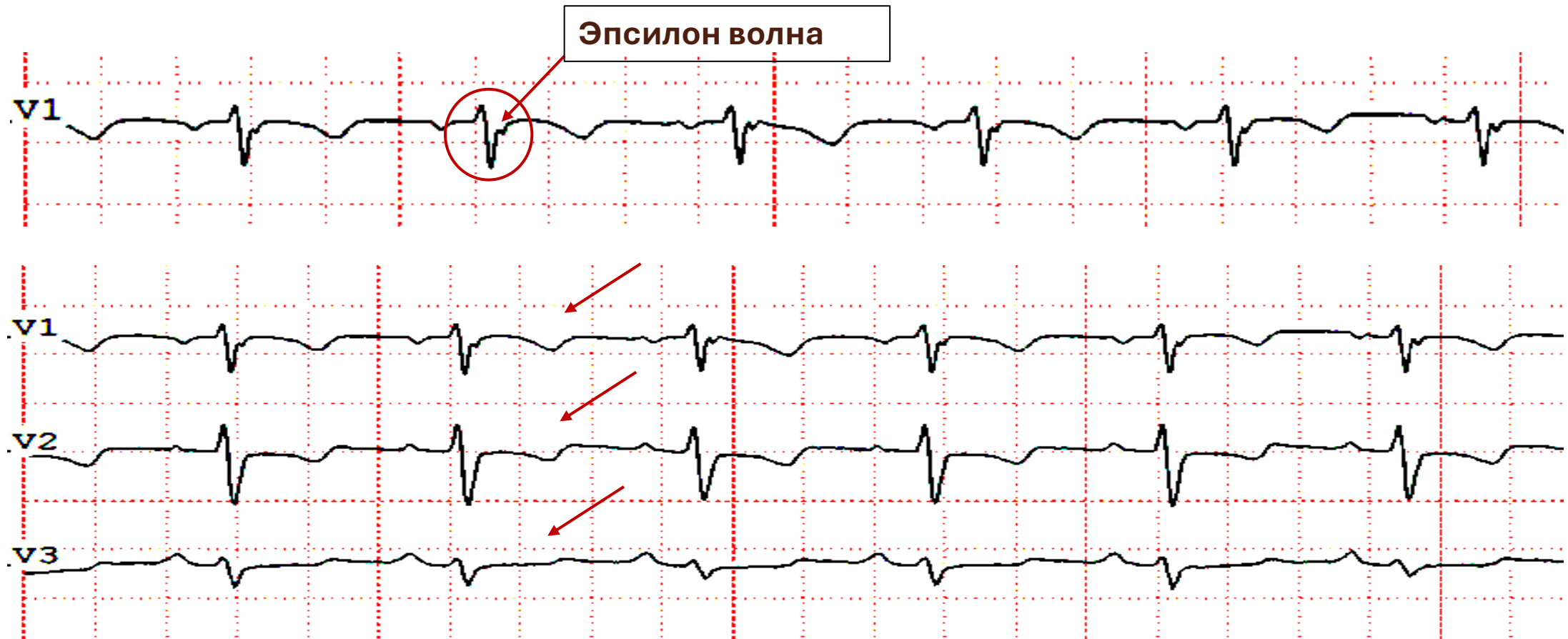
Синусовый ритм ЧСС 85 уд/мин. Отклонение электрической оси влево.

PQ 160 мс; QRS 100 мс; QT 360 мс; QTcB 441 мс.





Электрокардиограмма больной Г. при поступлении (14.05.2025)



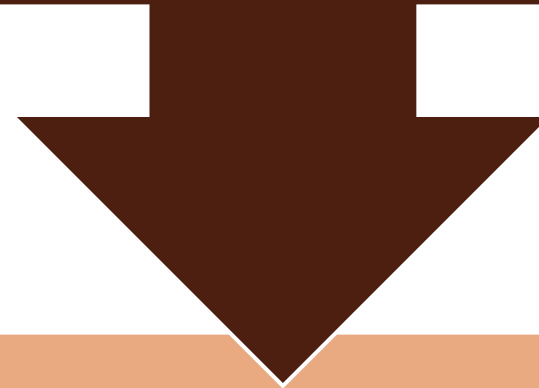


ЭКГ высокого разрешения

Поздние потенциалы желудочков- маркер наличия в миокарде участков замедленного проведения возбуждения, как субстрата для развития желудочковых аритмий и риска внезапной сердечной смерти.

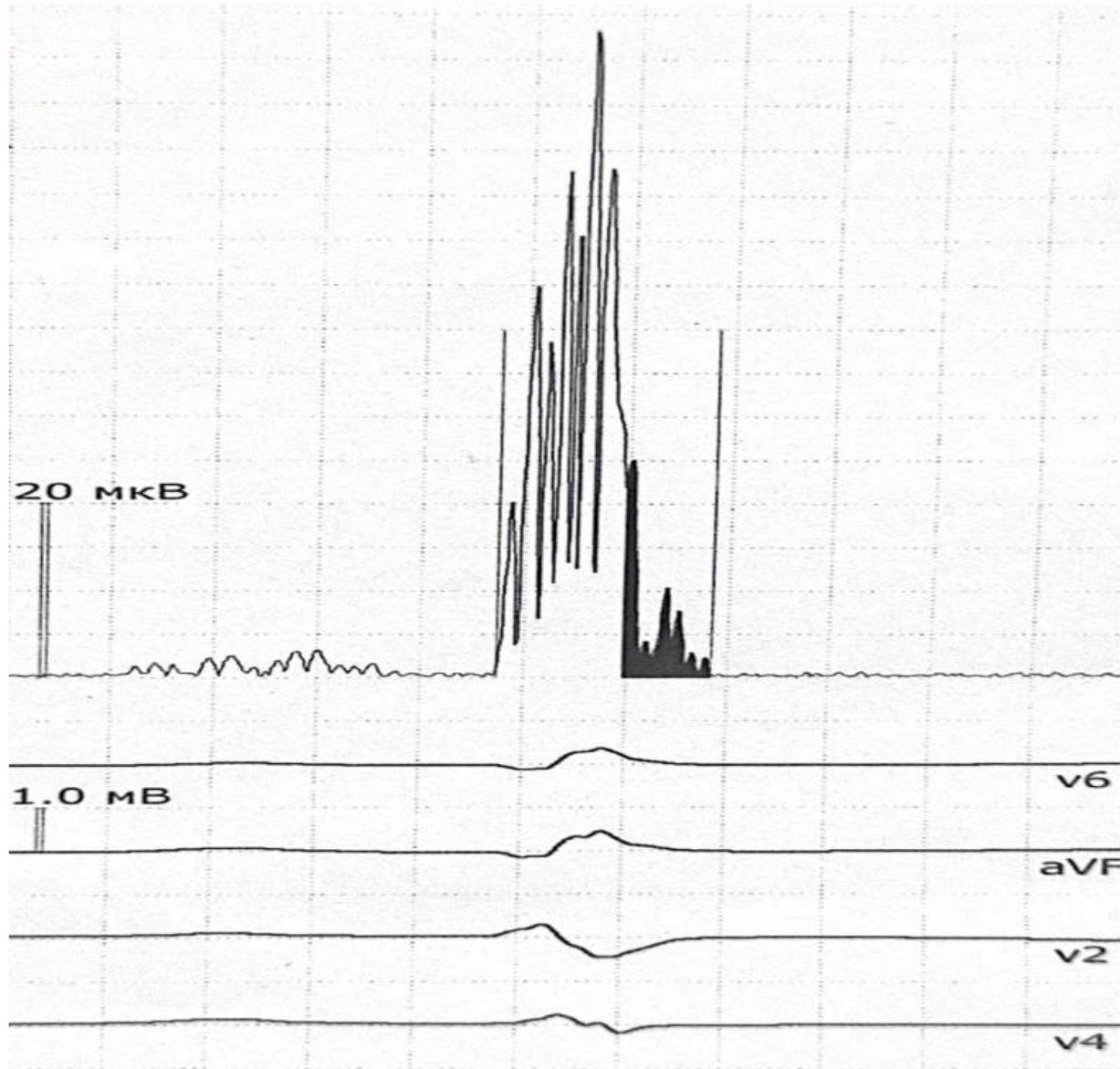
Для выявления поздних потенциалов желудочков применяют следующие критерии:

- продолжительность комплекса QRS > 114 мс;
- продолжительность сигнала малой амплитуды ниже 40 мкВ (LAS 40) более 38 мс;
- среднеквадратичное значение напряжения в последние 40 мс комплекса QRS < 25 мкВ.



ППЖ диагностируют при обнаружении 2 из 3 перечисленных классических критериев

Оценка сигнал-усредненной ЭКГ больной Г. на наличие поздних потенциалов желудочков



QRS= 75 мс HFLA= 46 мс
QRSf= 97 мс RMS= 8.9 мкВ

Количественные критерии ППЖ:

1. продолжительность фильтрованного комплекса QRS после усреднения $FQRSd > 114$ мс;
2. продолжительность сигнала малой амплитуды ниже 40 мкВ (LAS 40) более 38 мс;
3. среднеквадратичное значение напряжения в последние 40 мс комплекса QRS (RMS40) менее 25 мкВ.

Суточное ХМ-ЭКГ в 12-ти отведениях больной Г. От 18 мая 2025г.

Терапия: бисопролол 10 мг/сут + соталол 160 мг/сут.



■ Основной ритм синусовый ЧСС 50-73-109 уд/сут.

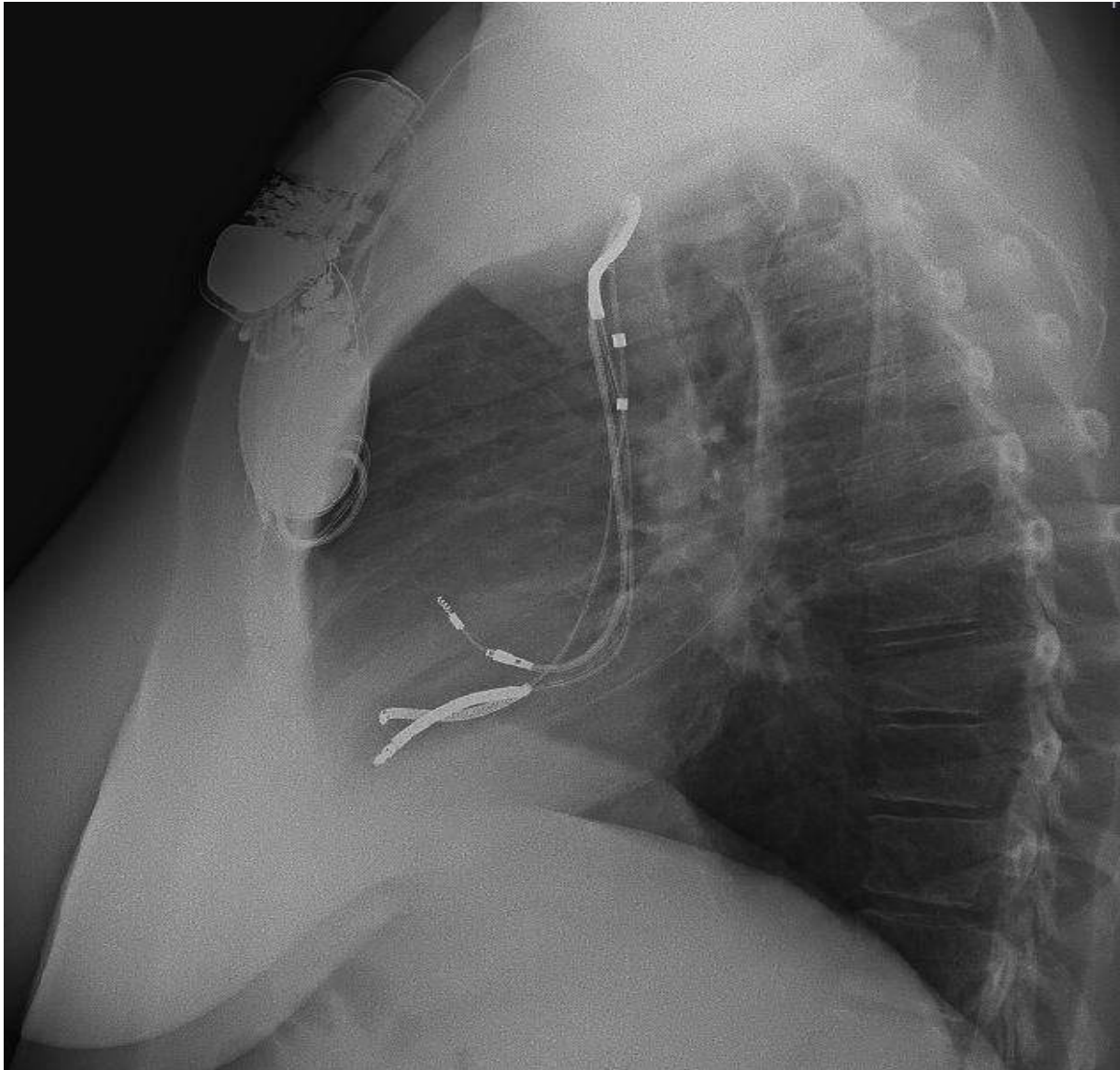
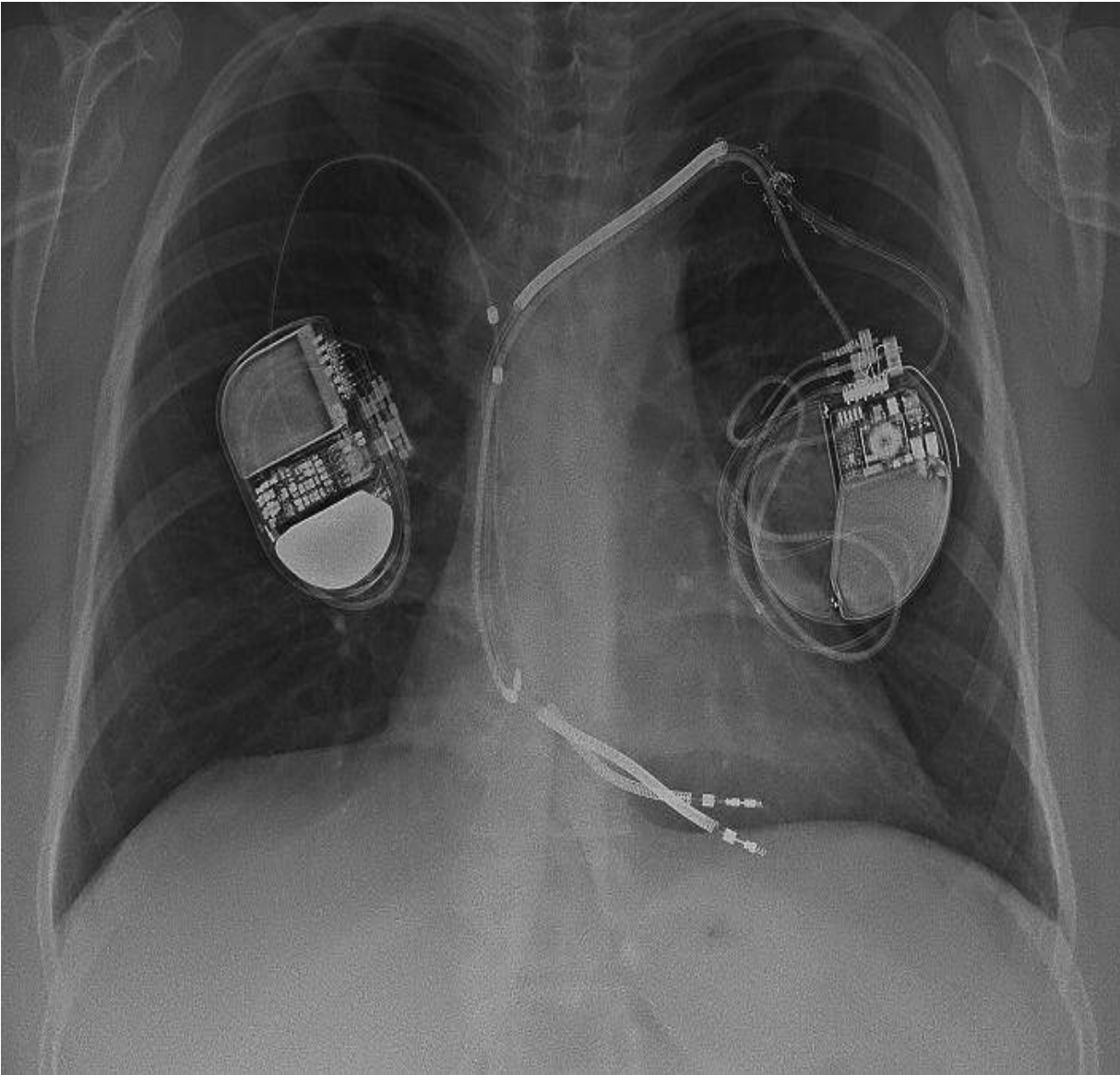
■ Искусственный водитель ритма установлен в режиме VVI с базовой частотой стимуляции 50 имп/мин. Эпизодов навязывания не зарегистрировано.

■ Неспецифической динамики сегмента ST в виде элевации/депрессии сегмента ST не зафиксировано.

■ Желудочковая эктопическая активность зарегистрирована в количестве **1908 ЖЭС**

- одиночных ЖЭС-1265;
- бигеминия ЖЭС- 463.
- парных ЖЭС- 14
- **ЖТ-31 пароксизм мономорфной ЖТ (левожелудочковая), максимально из 10 комплексов с ЧСЖ 120 уд/мин.**

Рентгенография органов грудной клетки больной Г. от 18 мая 2025г



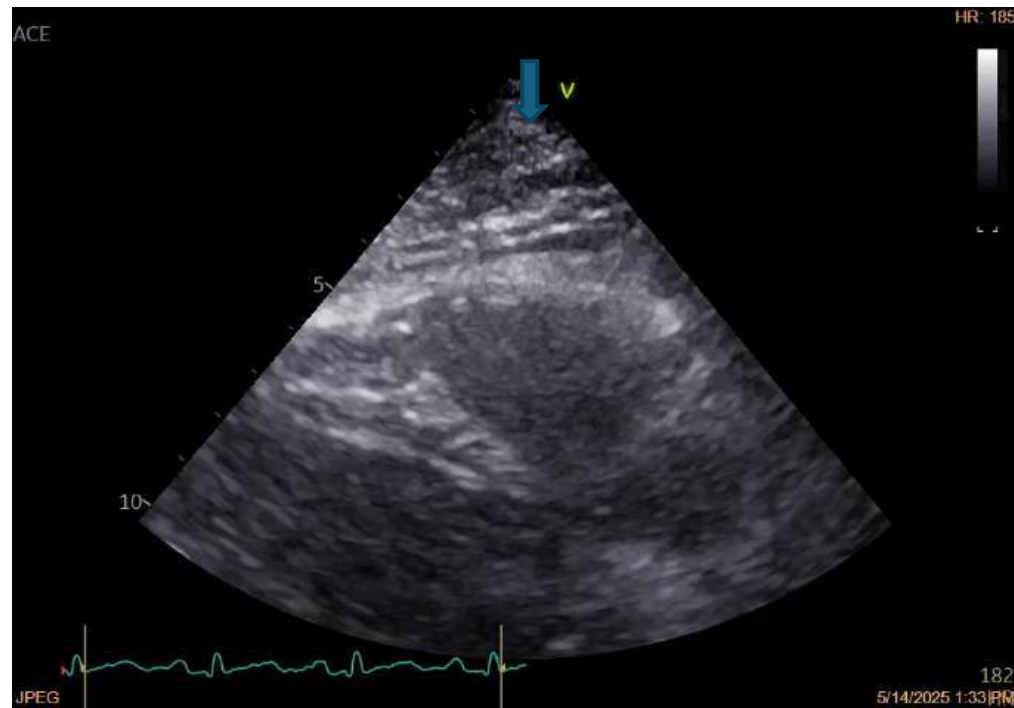
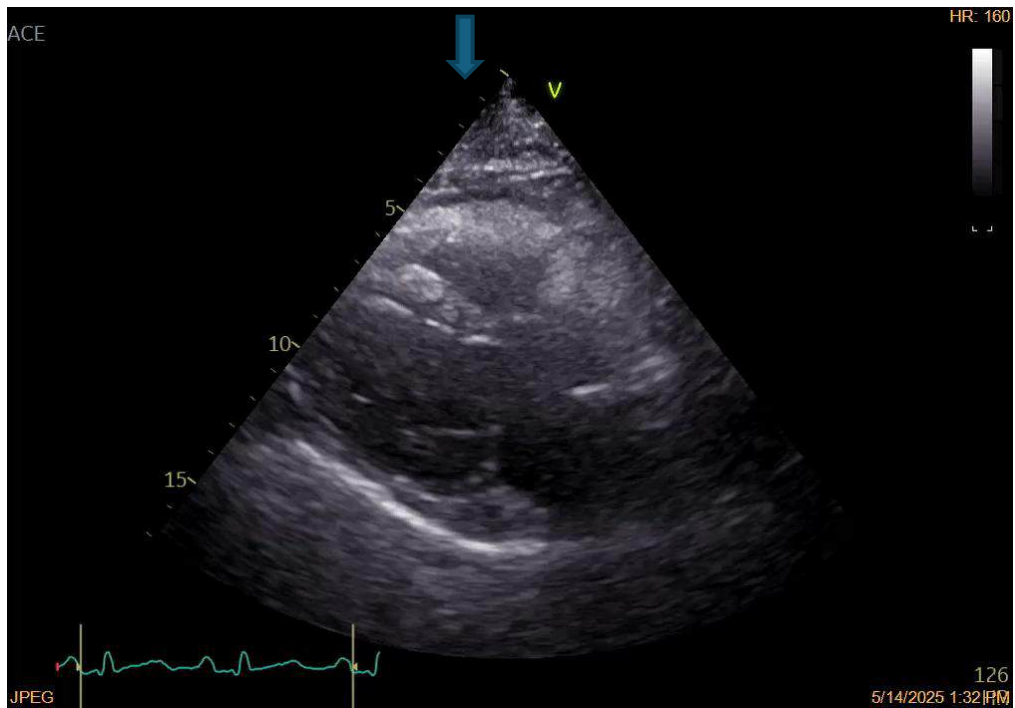


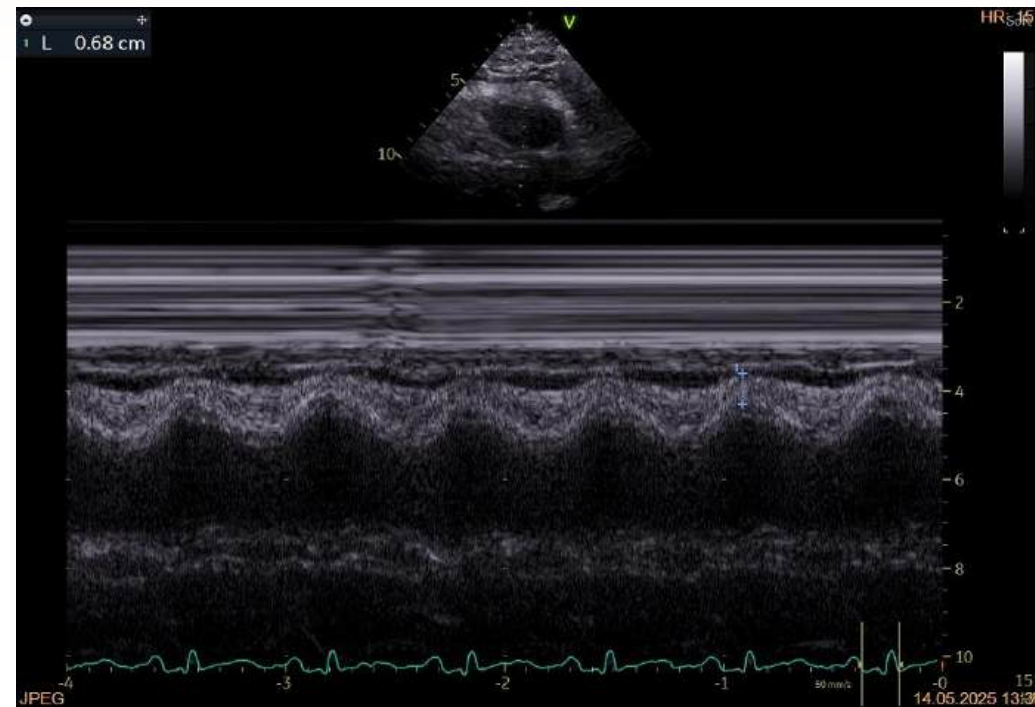
Трансторакальное ЭхоКГ пациентки Г., 42 лет

Докладчик: врач ультразвуковой диагностики Галаева Марета Алихановна

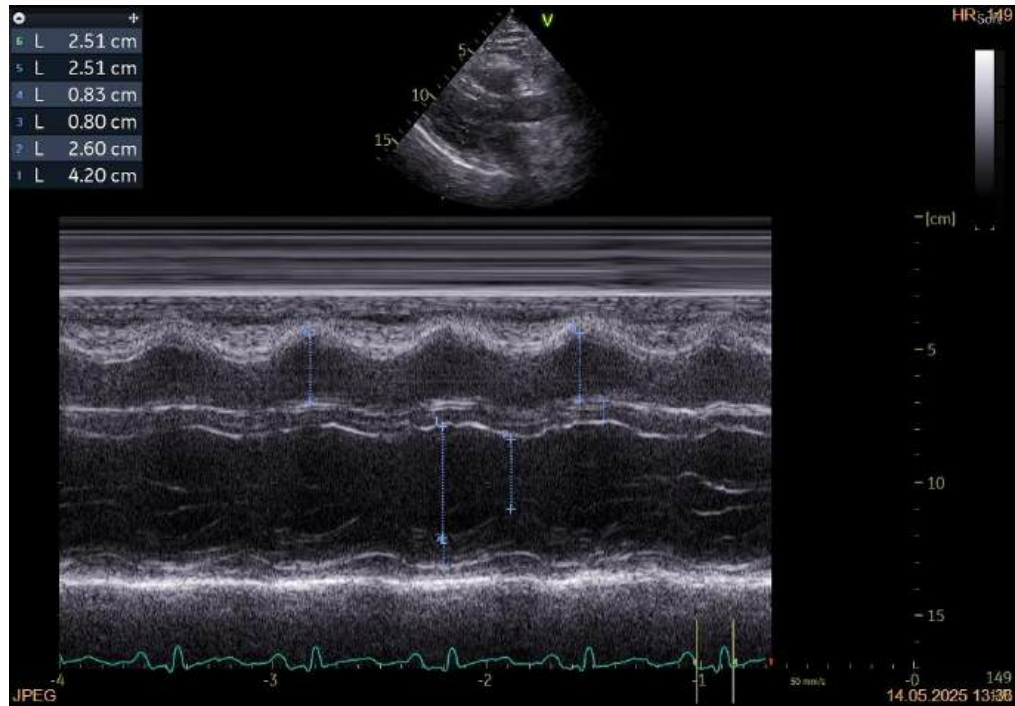


Данные ЭхоКГ

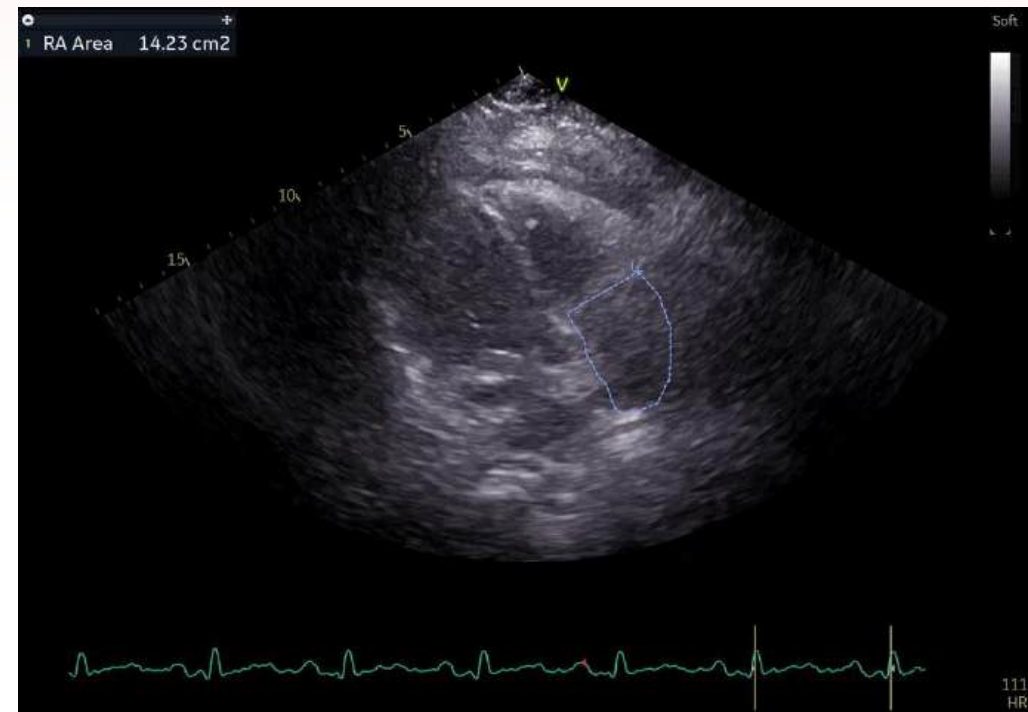




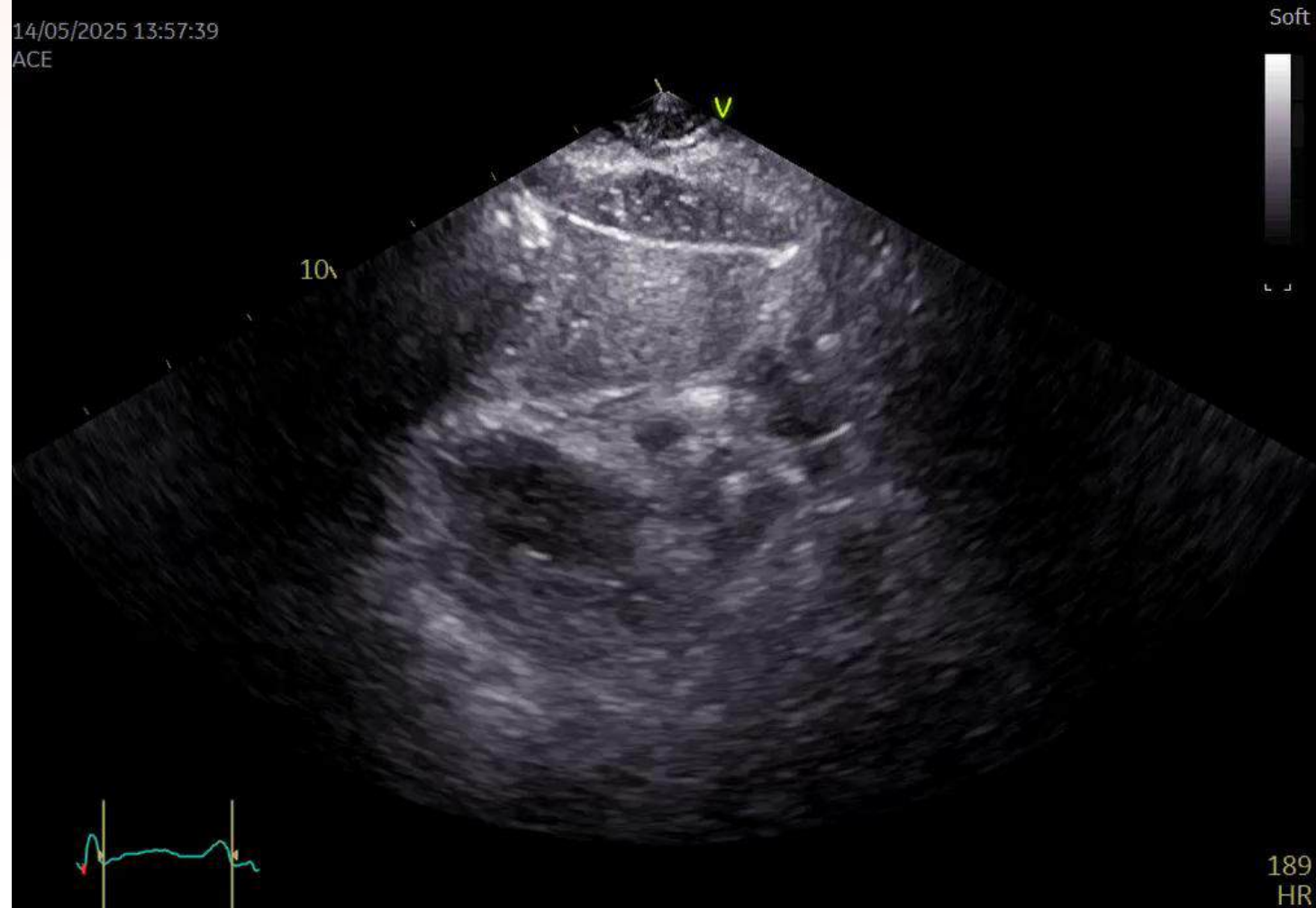
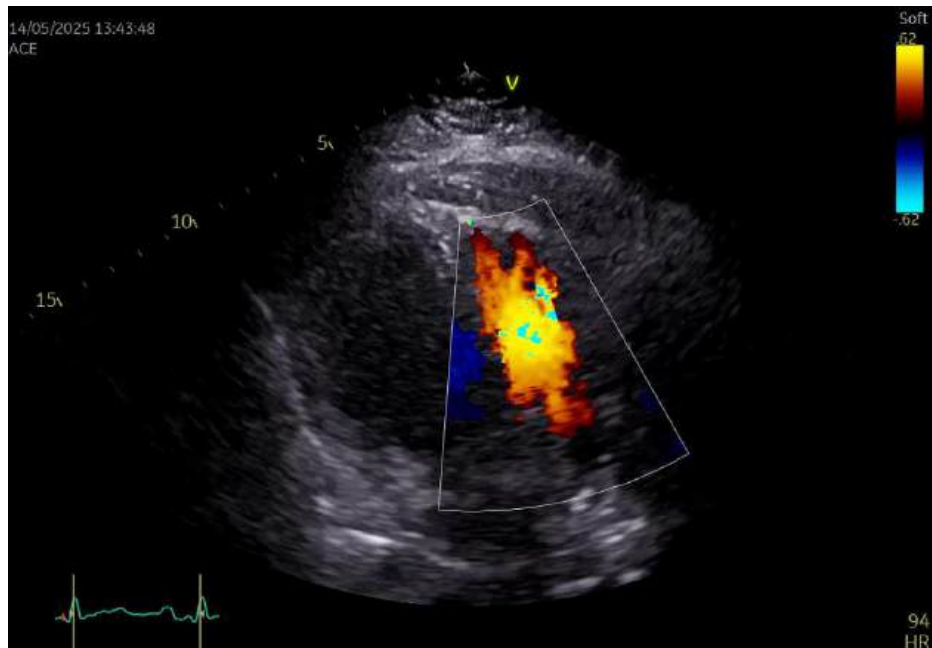
Показатели		Норма
передняя стенка ЛЖ (включая жировую ткань), см	0,7- 1,0	<0,5



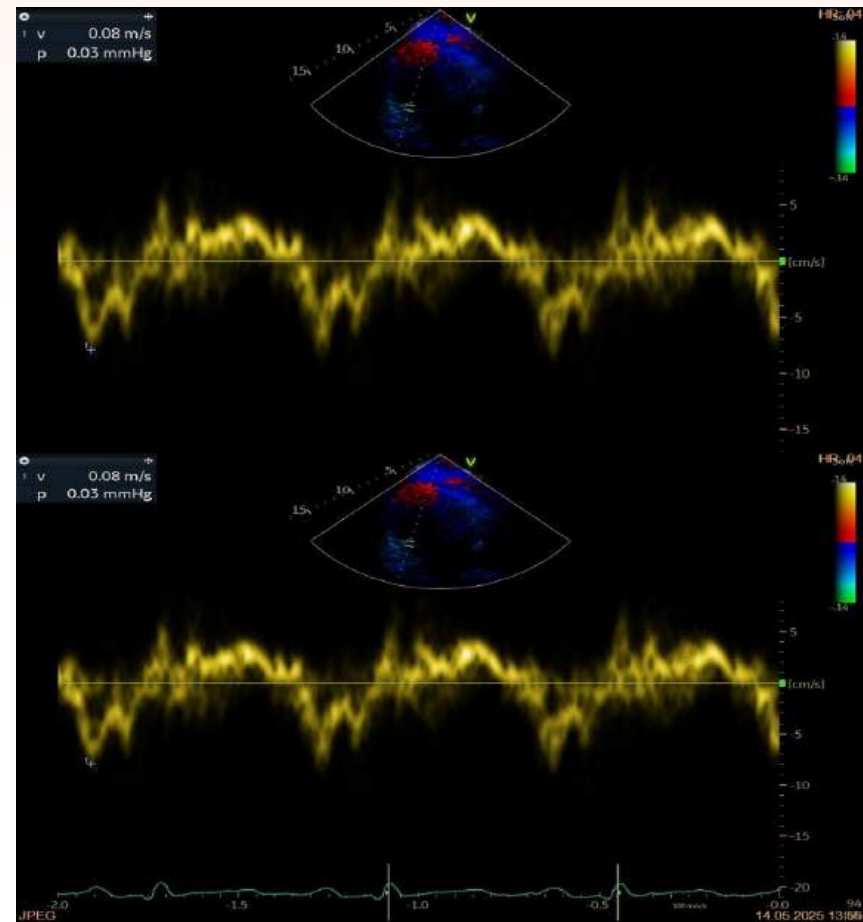
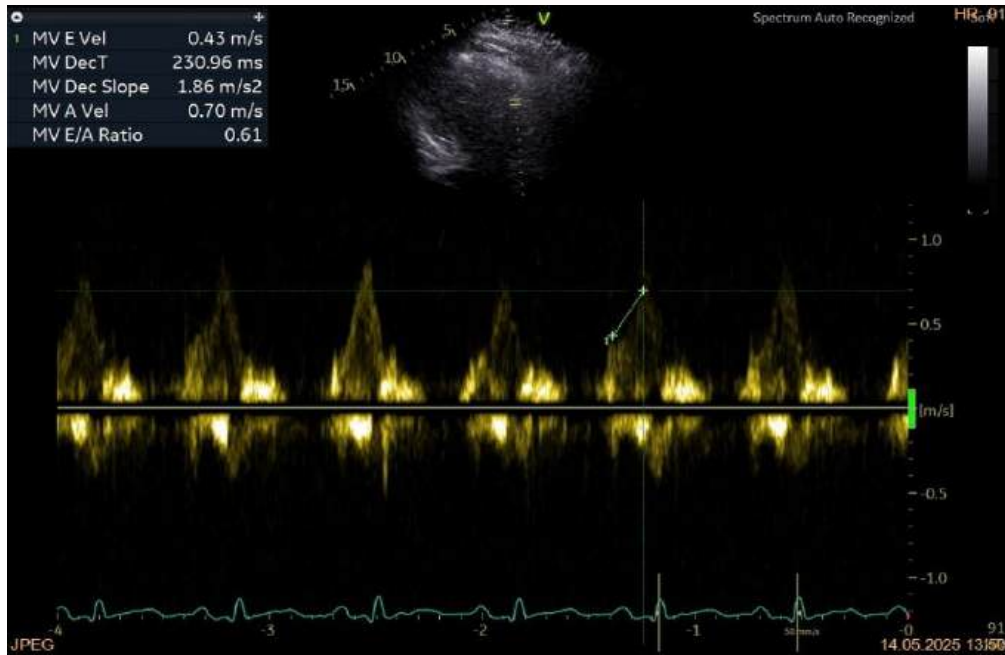
Показатели		Норма
ПЗР ПЖ, см	2,5	< 3,0
ВТПЖ (проксимально), см	3,8	<3,5



Показатели		норма
Базальный размер ПЖ, см	3,5	<4,1
Средний размер ПЖ, см	2,6	<3,6
Продольный размер ПЖ, см	6,0	<8,4
S ПП, см ²	14	<18

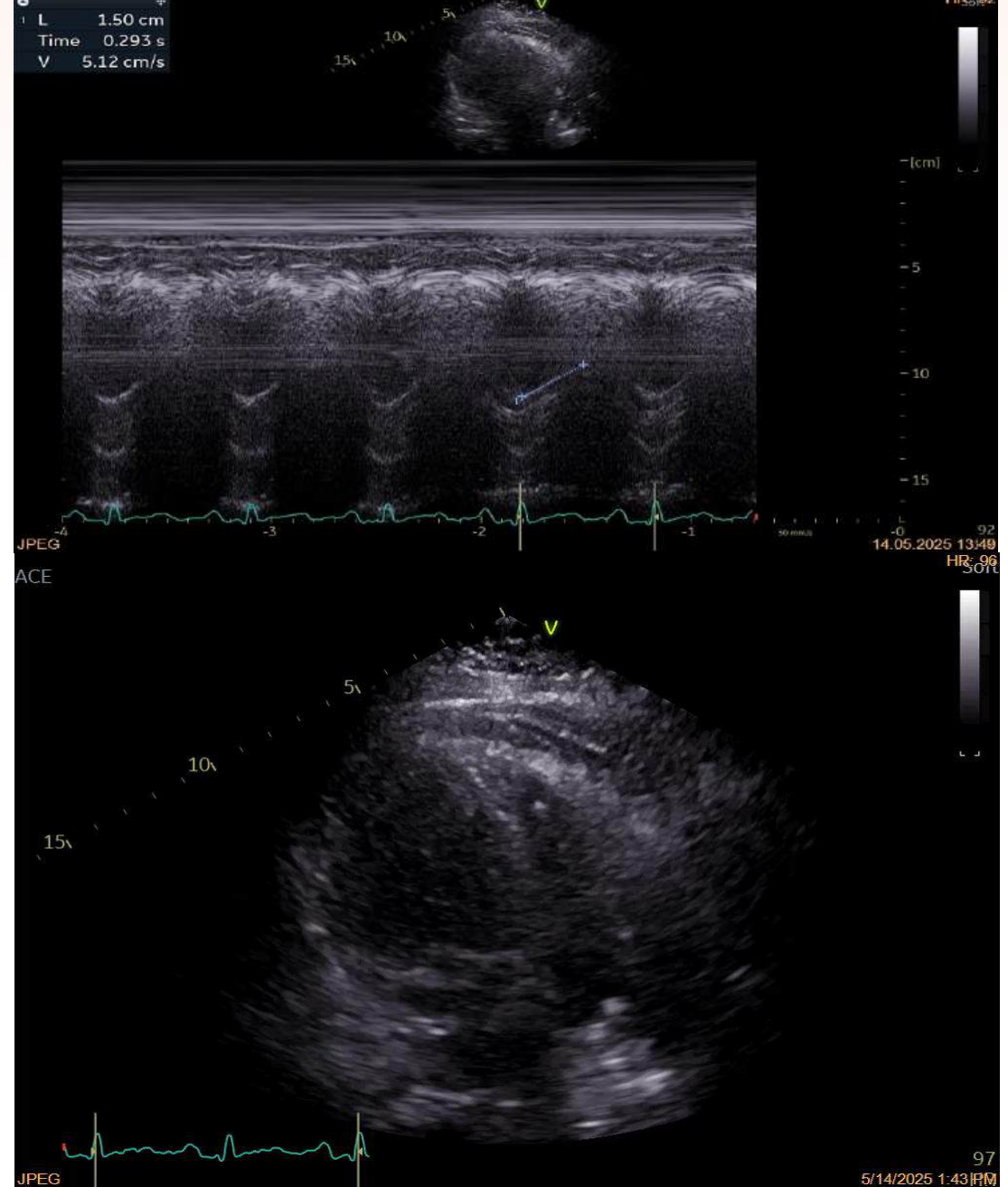


В правых камерах сердца визуализируются электроды, фиксированы в верхушку ПЖ, в проекции ушка ПП

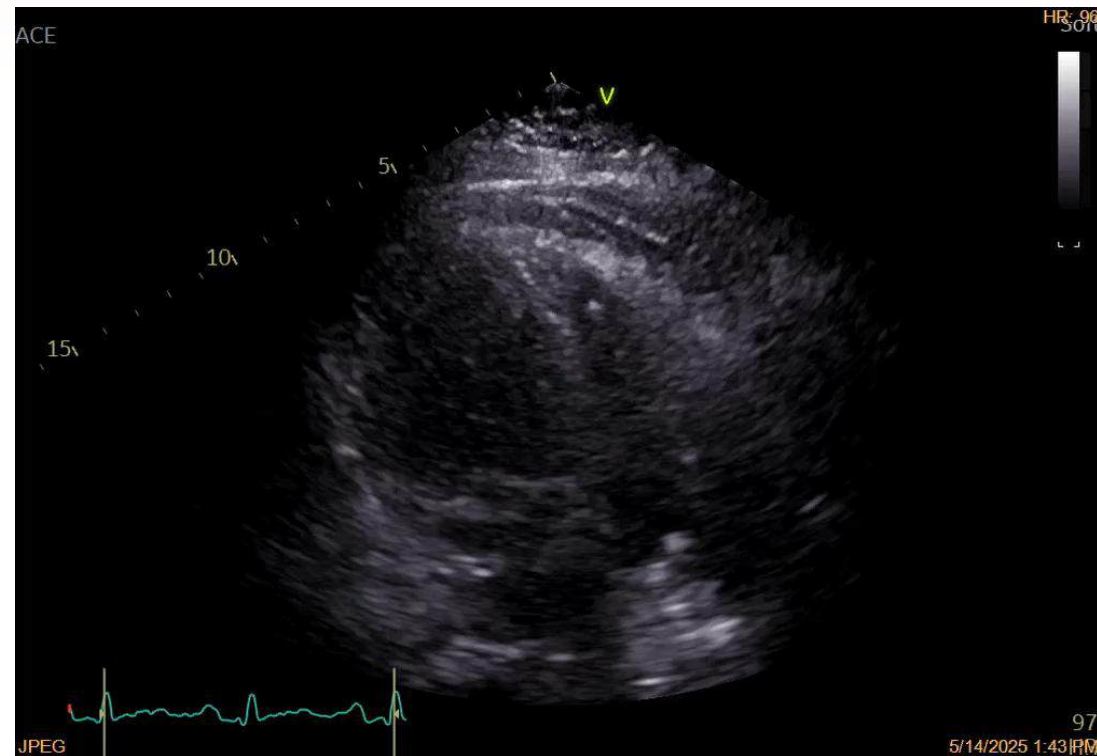
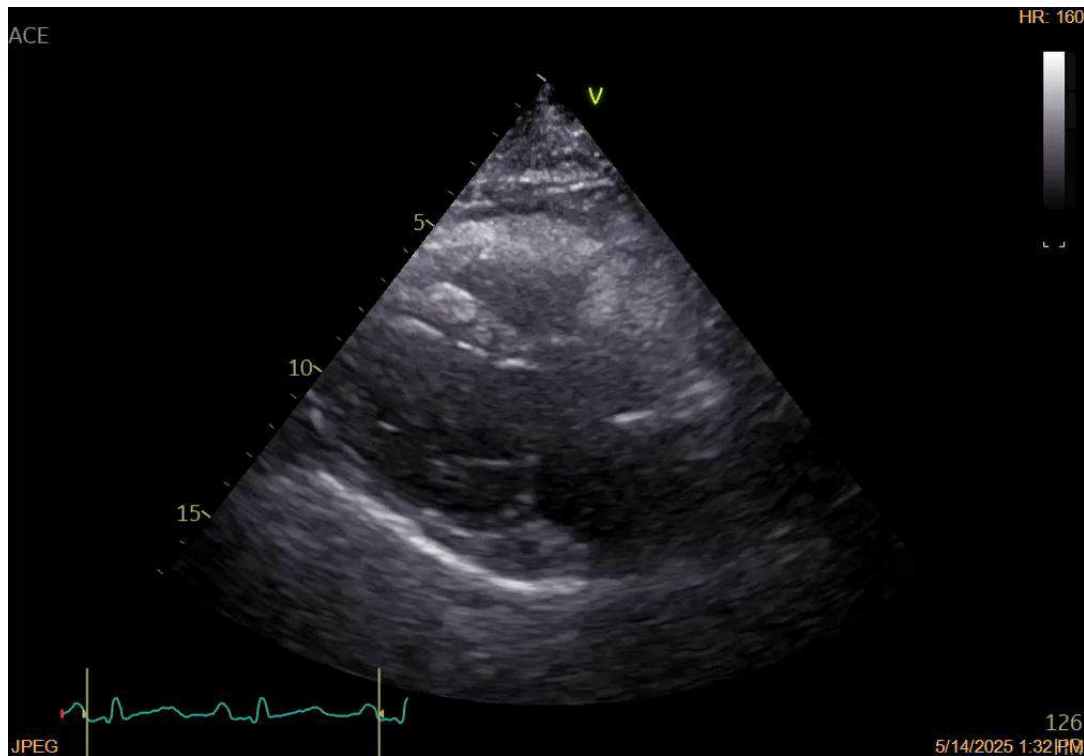


Показатели диастолической функции ПЖ		Норма
E/A ТК	0,6	>1,0
Em I, см/с	8	>13

Показатели диастолической функции ЛЖ		норма
E/A МК	0,9	>1,0
Em I, см/с	8	>10
Ems, см/с	7	>7



Показатели систолической функции ПЖ		норма
TAPSE, см	1,5	>1,7



Показатели систолической функции ЛЖ		норма
ФВ ЛЖ, %	>60	>54



Заключение ЭхоКГ:

Состояние после имплантации двухкамерного КВД от 2003г, замены двухкамерного КВД на двухкамерный КВД Medtronic от 2007г, замены двухкамерного КВД Medtronic на двухкамерный КВД Lumax DR-T от 2010г., замены двухкамерного КВД Lumax DR-T на двухкамерный КВД Boston Scientific Teligen от 2016г., имплантации однокамерного с имплантацией правожелудочкового шокового электрода справа от 2021г.

Незначительное расширение ВПЖ. Стенка ПЖ утолщена. Избыточное количество жировой ткани в проекции передней стенки ПЖ, с возможной инфильтрацией в миокард. Умеренный гипокинез миокарда с нарушением систолической и диастолической функции ПЖ. Выявленные изменения требуют сопоставления с клинико-анамнестическими данными для уточнения диагноза АДПЖ.



Морфологические типы аритмогенной дисплазии

1. Соединительнотканый (фиброзный) тип;
- 2. Жировой тип;**
3. Смешанный (фиброзно-жировой) тип.



Эхокардиографические критерии АДПЖ

Большие критерии	
Регионарная акинезия/дискинезия/аневризма ПЖ + выраженная дилатация ПЖ	
Выраженное снижение ФВ ПЖ	ФВ ПЖ < 33%
Значительное расширение RVOT	PLAX > 3,2 см или PSAX > 3,6 см (с учетом индексации к ППТ)

→ 0

Малые критерии	
Умеренная гипокинезия ПЖ + умеренная дилатация ПЖ	
Умеренное снижение ФВ ПЖ	ФВ ПЖ 33-40%
Умеренное расширение RVOT	PLAX 2,9-3,1 см или PSAX > 3,6 см
Отсутствие истончения стенки	В отличие от фиброзно-жирового типа

→ 2



Компьютерная томография органов грудной клетки пациентки Г., 42 лет

**Докладчик: старший научный сотрудник отдела томографии,
к.м.н. Гаман Светлана Анатольевна**



Компьютерная томография органов грудной клетки от 16.05.2025г

Пациент Г., 41г, жен

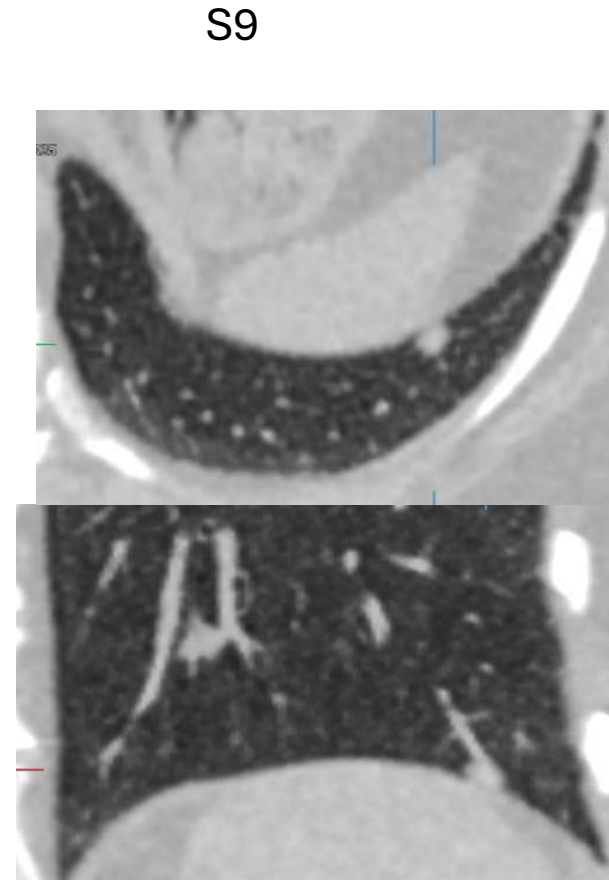
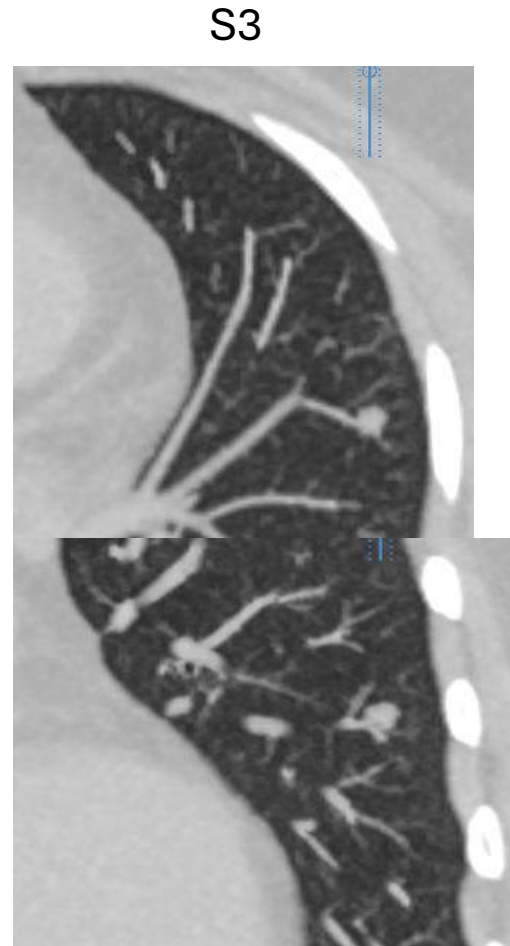


- В правых отделах сердца – электроды КВД без признаков дислокации
- Выраженные артефакты в зоне томографирования



Компьютерная томография органов грудной клетки от 16.05.2025г

Пациент Г., 41г, жен



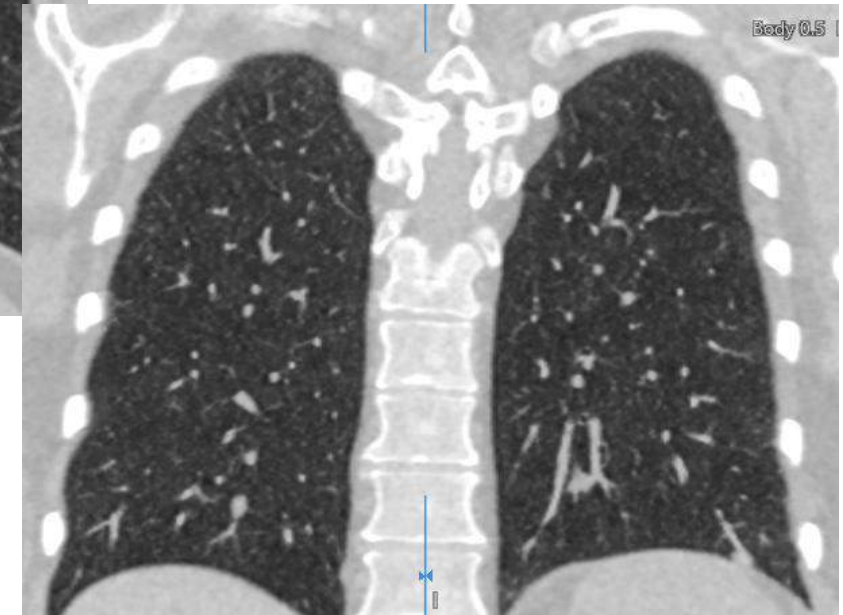
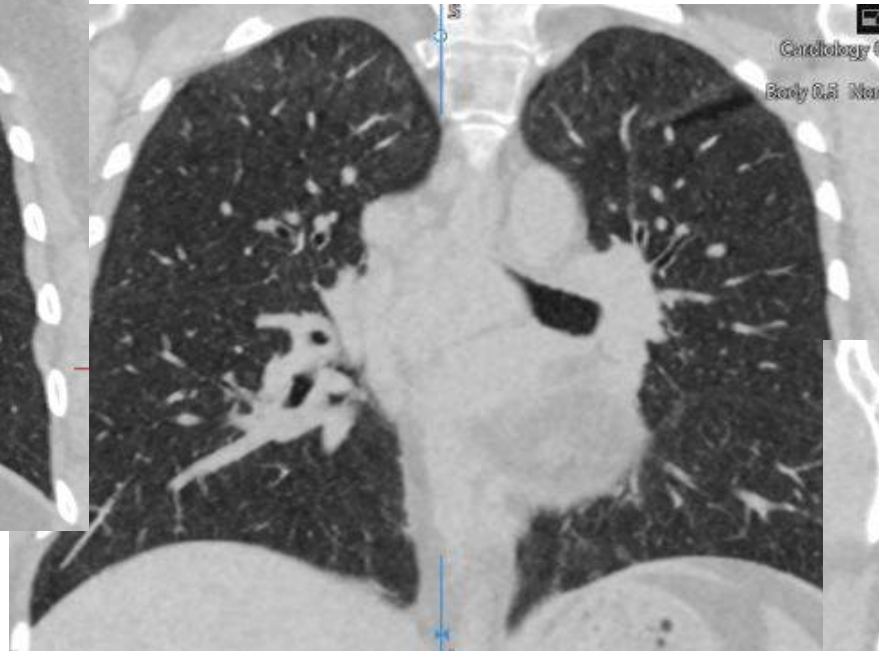
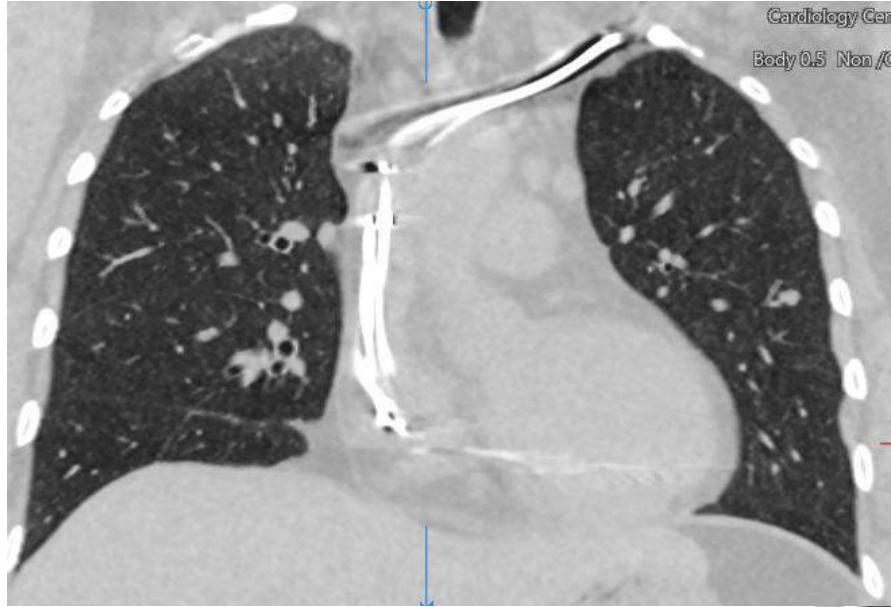
В левом легком (в S1/2, S3, S9) определяются три единичных субплевральных мелкоузловковых уплотнения размерами до 6,0-6,2 мм, связанных с субсегментарным легочным сосудом

По сравнению с заключением КТ ОГК от 17.07.2024 - описанные два очага в верхней доле левого легкого – размерами 5 мм.



Компьютерная томография органов грудной клетки от 16.05.2025г

Пациент Г., 41г, жен



В обоих легких без инфильтративных изменений.

Легочный рисунок не изменен

Просветы трахеи и бронхов свободны, стенки не утолщены

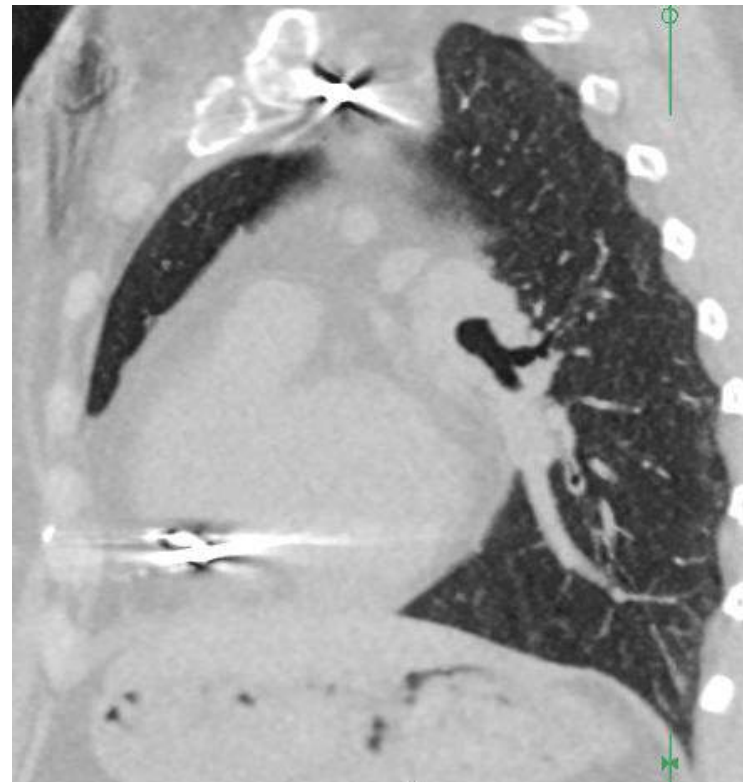


Компьютерная томография органов грудной клетки от 16.05.2025г

Пациент Г., 41г, жен



Правое легкое



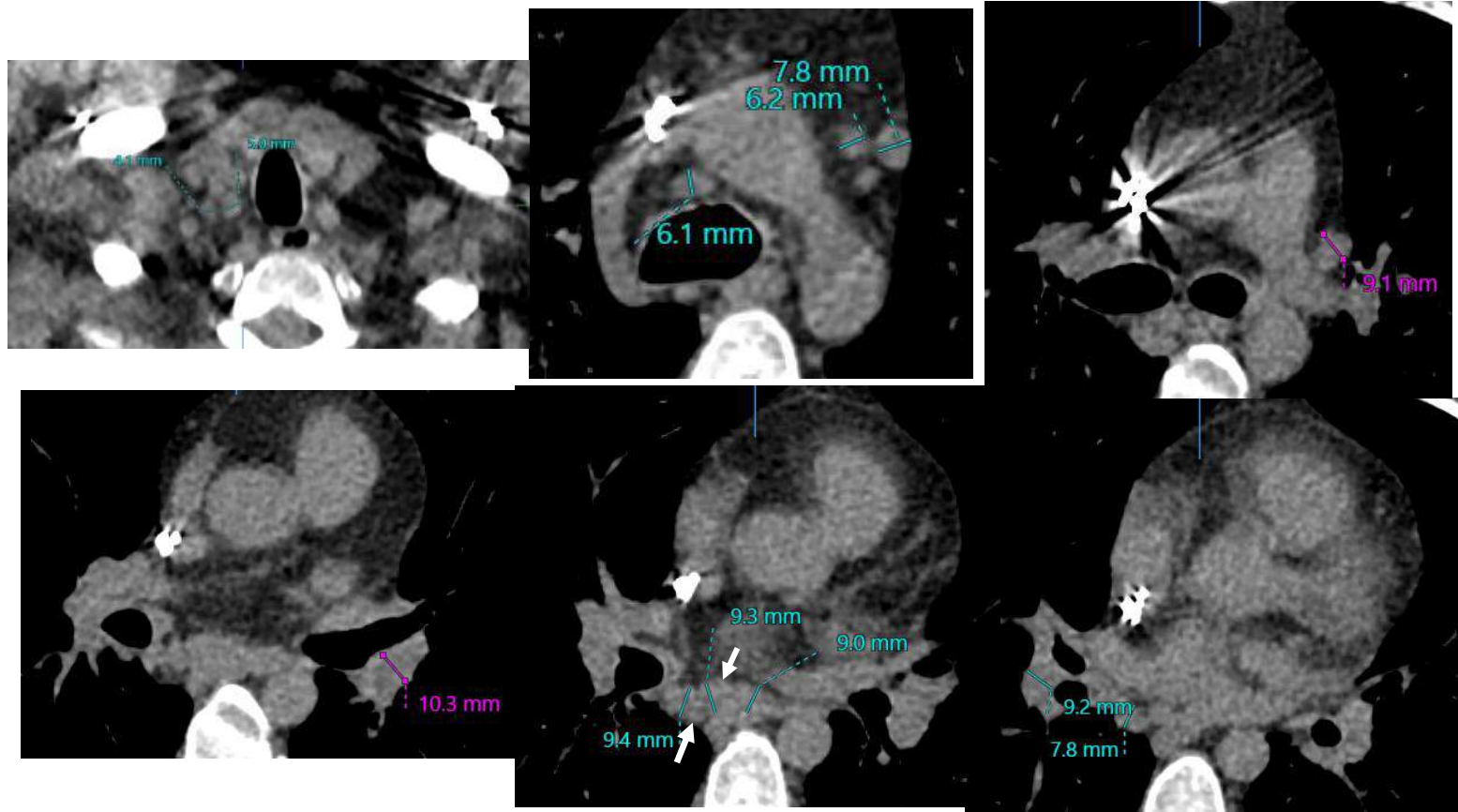
Левое легкое

- В задне-нижних отделах обоих легких имеются умеренно выраженные симметричные малоинтенсивные ретикулярные уплотнения, вероятно, поствоспалительной природы



Компьютерная томография органов грудной клетки от 16.05.2025г

Пациент Г., 41г, жен



Правое легкое

Левое легкое

- Корни легких структурны, симметричны, с полициклическими контурами
- Имеется количественное увеличение внутригрудных и шейных лимфоузлов поперечными размерами до 6-10 мм.
- Бифуркационные лимфоузлы с тенденцией к слиянию и образованию конгломерата (стрелки)
- Увеличенных в размерах внутригрудных и подмышечных лимфоузлов не выявлено.



Компьютерная томография органов грудной клетки от 16.05.2025г

Пациент Г., 41г, жен



- Органы средостения дифференцированы
- Аорта, ствол и ветви ЛА не расширены.
- Минимальное количество жидкости в полости перикарда, толщина слоя по задней стенка ЛЖ не более 5 мм
- Жидкости в плевральных полостях не определяется

Алгоритм диагностического поиска природы желудочковых аритмий и обмороков больной Г, 42 лет.



Полиморфная желудочковая тахикардия при стрессе, обмороки, дебют в подростковом возрасте

**Наследственные
каналопатии**

**Long QT 1
и 2 тип**

КПЖТ

**Структурное
поражение сердца**

АКПЖ

Саркоидоз



Синдром удлиненного интервала QT 1 и 2 тип

1

- Отсутствие зарегистрированного удлинения интервала QT, в том числе на фоне приема соталола (препарат значительно удлиняет интервал QT).

2

- Отсутствие усугубления желудочковой тахикардии на фоне приема соталола.



Диагноз врожденного синдрома удлиненного интервала QT был отвергнут!

Саркоидоз сердца



Основные критерии	Малые критерии
Атриовентрикулярная блокада высокой степени.	- Наличие желудочковых аритмий (желудочковая тахикардия или политопные и частые желудочковые экстрасистолы),
Истончение межжелудочковой перегородки.	(аневризма левого желудочка, утолщение стенки или дилатация желудочка).
Снижение фракции выброса левого желудочка (<50%).	

**Диагноз саркоидоза сердца
был отвергнут!**

Диагностические критерии АКПЖ



Диагноз АКПЖ устанавливается при наличии:

- 2 больших признаков
- 1 большого и 2 малых признаков
- 4 малых признаков

Критерии	Большие признаки	Малые признаки
Выявленные нарушения ритма сердца	Неустойчивая или устойчивая ЖТ с морфологией комплексов QRS по типу БЛНПГ и направлением электрической оси вверх.	- Неустойчивая или устойчивая ЖТ, исходящая из выносящего тракта ПЖ, с морфологией БЛНПГ и направлением электрической оси вниз или ее неизвестным направлением. - Более 500 ЖЭС в сутки по данным ХМ-ЭКГ.
ЭКГ- признаки нарушения реполяризации и проводимости сердца	эпсилон-волна или локальное увеличение длительности комплекса QRS (более 110 мс) в правых грудных отведениях	- Инверсия T-волны в правых V1- V3 грудных отведениях у пациентов старше 14 лет. - Поздние потенциалы желудочков.



Диагностические критерии АКПЖ

Критерии	Большие признаки	Малые признаки
Нарушения сократимости миокарда ПЖ	Региональная акинезия\дискинезия или аневризма ПЖ плюс один критерий из следующих: - Глобальная дилатация ПЖ	Умеренная гипокинезия ПЖ + умеренная дилатация ПЖ Умеренное снижение ФВ ПЖ Умеренное расширение RVOT
Генетика	Диагноз аритмогенной кардиопатии правого желудочка был подтвержден наличием 1 большого и 6 малых признаков.	
Семейный анамнез		
	родственников при подтверждении диагноза в соответствии с нынешними критериями/ при подтверждении диагноза по данным патоморфологического исследования.	при невозможности подтверждения этого диагноз в соответствии с нынешними диагностическими критериями ВСС близкого родственника в возрасте до 35 лет, которая могла быть обусловлена АКПЖ.



Диагностические критерии КПЖТ

Диагноз КПЖТ устанавливается у пациентов с наличием двунаправленной или полиморфной ЖТ, индуцированной физической или эмоциональной нагрузкой **(подтверждено у пациентки Г.)**

I

C

Диагноз КПЖТ устанавливается у пациентов – носителей мутации в генах, вызывающих заболевание **(подтверждено у пациентки Г.)**

I

C

Результаты генетического секвенирования больной Г. 42 лет



Результаты исследования

Табл. 1. Варианты в генах, достоверно связанных с фенотипом пациента

Ген	Положение (GRCh38/hg38)	Гено-тип	Экзон	Вариант	Эффект	Частота*	Класс патогенности**
<i>RYR2</i>	chr1:237808913	G/A	100	NM_001035.3: c.14311G>A	p.Val4771Ile	0.0000006198	Вероятно патогенный (IV)
<i>DSP</i>	chr6:7569249	G/A	12	NM_004415.4: c.1483G>A	p.Val495Met	0.0001090	Вариант с неизвестным клиническим значением (III)
<i>SCN5A</i>	chr3:38550362	A/G	28	NM_001099404.2: c.6010T>C	p.Phe2004Leu	0.003516	Вероятно доброкачественный (II)

*Частоты аллелей приведены по базе The Genome Aggregation Database v4.1.0 (выборка до 807 162 человек).

**Класс патогенности от I (доброкачественный) до V (патогенный) присвоен по рекомендациям ACMG (2015) и POMG (2018).

Результаты исследования представлены в таблицах 1 и 2: выявлен вероятно патогенный генетический вариант NM_001035.3:c.14311G>A (p.Val4771Ile) в гетерозиготном состоянии в последовательности экзона 100 гена *RYR2*. Вариант представлен на 46 прочтениях из 96.

Выявлен генетический вариант с неизвестным клиническим значением NM_004415.4:c.1483G>A (p.Val495Met) в гетерозиготном состоянии в последовательности экзона 12 гена *DSP*. Вариант представлен на 71 прочтениях из 152.

Выявлен вероятно доброкачественный генетический вариант NM_001099404.2:c.6010T>C (p.Phe2004Leu) в гетерозиготном состоянии в последовательности экзона 28 гена *SCN5A*. Вариант представлен на 36 прочтениях из 79.



Генетическое секвенирование пациентки Г., 42 лет

**Докладчик: заведующий лабораторией медицинской генетики
РНЦХ ССХ им. ак. Б.В.Петровского , д.м.н. Заклязьминская
Елена Валерьевна**



Диагноз пациентки Г. 42 лет

Основной диагноз: I47.2 Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия. Аритмогенная кардиопатия правого желудочка. Синкопальные и пресинкопальные состояния. Имплантация двухкамерного кардиовертера-дефибриллятора Medtronic GEN III DR SN от 07.2003г. Дислокация предсердного электрода, коррекция положения предсердного электрода от 12.2003г. Операции по замене двухкамерного кардиовертера-дефибриллятора в связи с истощением источника питания от 2007 г., 2010 г., 2016 г. Имплантация однокамерного кардиовертера-дефибриллятора Intica Neo 5 VR-T Biotrnik и желудочкового шокового электрода справа от 2021 г. Повторные срабатывания кардиовертера-дефибриллятора от 12.02.2025, 14.04.2025, 17.04.2025 гг.

Сочетанное заболевание: Саркоидоз хронического течения с поражением легких, внутригрудных лимфатических узлов, внутрибрюшных лимфатических узлов, суставов (атралгии), печени (синдром холестаза, вне обострения), почек (ХБП 2 стадии, СКФ по формуле СКД-ЕРІ: 81 мл/мин/1,73кв.м), слизистой придаточных пазух носа (полисинусит), умеренной активности.

Сопутствующие заболевания: 1. Гиперхолестеринемия. Атеросклероз брахиоцефальных артерий (стеноз 20% левой внутренней сонной артерии). 2. Язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки, вне обострения. 3. Синдром поликистозных яичников. 4. Алиментарное ожирение 1 степени. 5. Тревожное расстройство соматогенной природы.



Назначенная терапия пациентке Г. 42 лет

- Бисопролол 5 мг утром, 5 мг в обед, 5 мг вечером.
- Соталол 80 мг утром и 80 мг вечером.
- Карбамазепин 100 мг утром и 200 мг вечером.

ХМ-ЭКГ больной Г. при поступлении на терапии соталол 160 мг/сут+ бисопролол 10 мг/сут

ХМ-ЭКГ больной Г. На фоне терапии соталол 160 мг/сут + бисопролол 15 мг/сут + карбамазепин 300 мг/сут перед выпиской.

■ Основной ритм синусовый ЧСС 50-73-109 уд/сут.

■ Основной ритм синусовый ЧСС 50-69-105 уд/сут.

■ Искр
режи
имп/м
зарег

Результаты наблюдения после выписки из стационара (в течение полугода), в условиях назначенной терапии карбамазепином:

1. Эпизоды синкопальных и пресинкопальных состояний не повторялись.

2. По данным опроса и интервирования ИКД эпизоды ЖТ не зарегистрированы, потребностей в срабатывании ИКД не было.

3. Достигнут устойчивый антиаритмический эффект.

■ Жел
зарег

- од
- би
- пар

- ЖТ-31 пароксизм мономорфной ЖТ (левожелудочковая), максимально из 10 комплексов с ЧСЖ 120 уд/мин.

- Желудочковая тахикардия-0

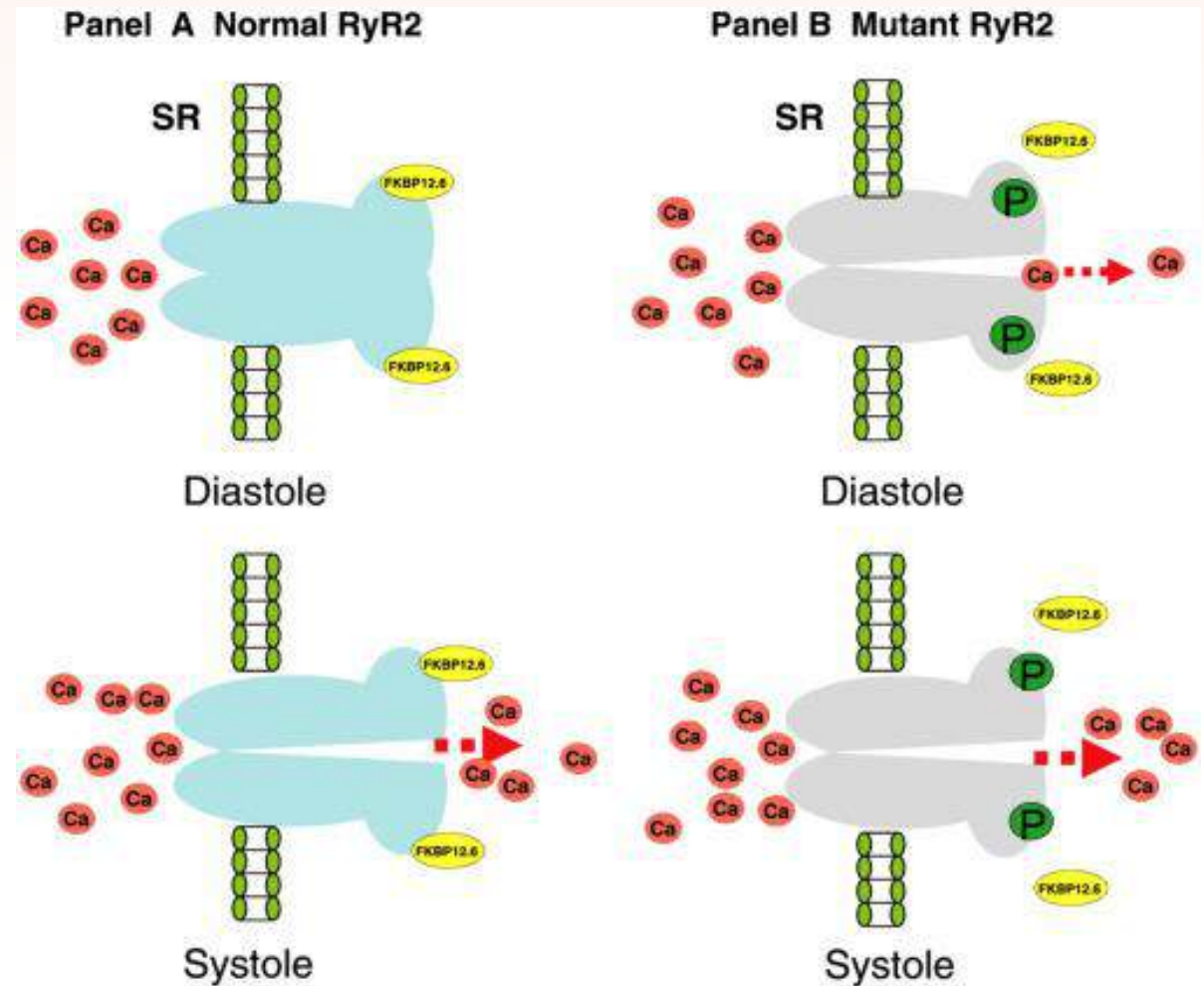
RyR2 мутации

Катехоламинергическая
полиморфная желудочковая
тахикардия

Фибрилляция предсердий

Аритмогенная кардиопатия
правого желудочка

Дилатационная
кардиомиопатия



Гипертрофическая
кардиомиопатия

Некомпактный миокард
левого желудочка



RYR2 sequencing reveals novel missense mutations in a Kazakh idiopathic ventricular tachycardia study cohort

Ainur Akilzhanova¹, Christian Guelly², Omirbek Nuralinov³, Zhannur Nurkina¹, Dinara Nazhat³, Shalkhar Smagulov³, Azat Tursunbekov³, Anar Alzhanova³, Gulzhaina Rashbayeva³, Ayan Abdrakhmanov³, Sholpan Dosmagambet³, Slave Trajanoski², Zhaxybay Zhumadilov¹, Almaz Sharman¹, Mahabbat Bekbosynova³

Были обследованы 35 пациентов (2 пациента с классическими признаками КПЖТ и 33 пациента с моноформной идиопатической желудочковой тахикардией). У части пациентов **по результатам генетического секвенирования был подтвержден диагноз КПЖТ**. Кроме того, был выявлен известный вариант, ранее ассоциированный с **аритмогенной кардиопатией правого желудочка 2 типа**.

Arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy (ARVD/C) and catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia (CPVT): A phenotypic spectrum seen in same patient

Hiten Patel¹, Priyank Shah², Upamanyu Rampal³, Fayeze Shamoone³, Satish Tiyyagura²

Клинический пример молодого пациента с эпизодом остановки сердца. По данным комплексного обследования, в том числе включающего генетическое секвенирование были **подтверждены диагнозы АКПЖ и КПЖТ**.

Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia, an update

Andrés R. Pérez-Riera MD, PhD¹ | Raimundo Barbosa-Barros MD² | Marianne P. C. de Rezende Barbosa Msc¹ | Rodrigo Daminello-Raimundo PhD¹ | Augusto A. de Lucca Jr MD¹ | Luiz C. de Abreu PhD¹

КПЖТ и АКПЖ вызываются мутациями в разных генах, однако мутация в общем гене RYR2 была ассоциирована с обоими заболеваниями. Было высказано предположение, что КПЖТ и АКПЖ представляют собой фенотипический спектр одного расстройства. Некоторые мутации в гене RYR2 также были идентифицированы у пациентов с АКПЖ).



Фенотипические сходства и различия катехоламинергической полиморфной желудочковой тахикардии и аритмогенной кардиопатии правого желудочка

Параметр	Аритмогенная кардиопатия ПЖ	Катехоламинергическая полиморфная ЖТ
Первичное поражение	Правый желудочек (фиброзно-жировая инфильтрация)	Отсутствие структурного поражения, функциональное нарушение высвобождения кальция
ЭКГ в покое	Инверсия з. Т в отведениях V1–V3, расширение QRS, эпсилон волна.	Почти всегда без патологии
Триггеры ЖА	Физическая нагрузка, стресс	Преимущественно физическая нагрузка и эмоциональный стресс
Морфология ЖТ	Мономорфная (вид блокады ЛНПГ)	Полиморфная или двунаправленная
Генетика	Десмосомные гены (<i>RyR2</i> существенно реже)	<i>RYR2, CASQ2</i>

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

2025 РКО Желудочковые нарушения ритма сердца. Внезапная сердечная смерть



Взаимосвязь саркоидоза и аритмогенной кардиопатии правого желудочка

2025	<p>Matsuda T. et al. Right Ventricle–Dominant Cardiac Sarcoidosis Diagnosed as Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. <i>J Am Coll Cardiol.</i> 2025.</p>	<p>Описан случай доминантного поражения правого желудочка при саркоидозе, который изначально был диагностирован как АДПЖ.</p>
2017	<p>Biggs R. et al. Cardiac sarcoidosis mimicking arrhythmogenic right ventricular dysplasia in a patient presenting with monomorphic ventricular tachycardia. <i>HeartRhythm Case Rep.</i> 2017;3(9):418-421.</p>	<p>Случай, когда желудочковая тахикардия была ошибочно отнесена к АДПЖ, но дальнейшее обследование выявило кардиосаркоидоз.</p>
2014	<p>Philips B. et al. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy and cardiac sarcoidosis: distinguishing features when the diagnosis is unclear. <i>Circ Arrhythm Electrophysiol.</i> 2014;7(2):230-236.</p>	<p>Обзорная статья, посвящённая дифференциальной диагностике АДПЖ и кардиосаркоидоза, с акцентом на ключевые клинические, визуализационные и гистологические различия.</p>



Рекомендации по лечению катехоламинергической полиморфной желудочковой тахикардии и аритмогенной дисплазии правого желудочка

	Аритмогенная кардиопатия ПЖ	Катехоламинергическая полиморфная ЖТ
Терапия бета-блокаторами (предпочтительно неселективные)	рекомендовано	рекомендовано
Строгое ограничение интенсивных физических упражнений	рекомендовано	рекомендовано
Добавление верапамила при неэффективности бета-блокаторов	возможно применение (доказательная информация отсутствует)	Возможно применение (доказательная информация отсутствует)

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

2025 РКО Желудочковые нарушения ритма сердца. Внезапная сердечная смерть



Рекомендации по лечению катехоламинергической полиморфной желудочковой тахикардии и аритмогенной дисплазии правого желудочка

	Аритмогенная кардиопатия ПЖ	Катехоламинергическая полиморфная ЖТ
Добавление флекаинида при неэффективности бета-блокаторов	Может быть рекомендовано	Может быть рекомендовано
Имплантация ИКД у пациентов с наличием синкопальных состояний, зарегистрированных пароксизмов гемодинамически нестабильной ЖТ или ФЖ	рекомендовано	рекомендовано

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

2025 РКО Желудочковые нарушения ритма сердца. Внезапная сердечная смерть



Предпосылки к использованию противоэпилептического препарата карбомазепин(Финлепсин®), как средства антиаритмической терапии.

- Карбамазепин, как и фенитоин(Дифенин®), реализует свою противосудорожную активность путем блокады Na^+ каналов мембраны нейронов.
- Фенитоин, наряду с этим, является блокатором Na^+ каналов мембраны кардиомиоцитов. Демонстрирует высокую антиаритмическую активность при желудочковых аритмиях. Зарегистрирован, как антиаритмический препарат IV класса (ближайший аналог по механизму действия – лидокаин.)
- Информация о влиянии карбамазепина на Na^+ каналы кардиомиоцитов отсутствует (исследования не проводились). При этом известно, что использование высоких доз препарата в практике неврологов, может сопровождаться нарушениями проводимости, что косвенно свидетельствует о его влиянии на процессы деполяризации тканей сердца.



(Beermann B et al. Br Heart J. 1975;37(6):668–671.)



Предпосылки к использованию противоэпилептического препарата карбомазепин(Финлепсин®), как средства антиаритмической терапии.

- Карбомазепин высоко эффективен в профилактике икталльных аритмий у детей, страдающих эпилепсией (*Venugopalan P et al. Ann Trop Paediatr. 2003;23(1):79–82.*)
- Карбомазепин, в ряду средств антиаритмической терапии, рекомендуется для устранения желудочковой экстрасистолии у детей. (*Школьникова М.А., Березницкая В.В. Российский вестник перинатологии и педиатрии. - 2008:53(2):60-67.*)
- Карбомазепин внесен в «Руководство по фармакотерапии в педиатрии и детской хирургии», как средство противоаритмического лечения в детской популяции. (*Царегородцев А.Д., Таболин В.А. Руководство по фармакотерапии в педиатрии и детской хирургии. Медпрактика-М; 2004*)
- Карбомазепин эффективно устраняет желудочковую эктопическую активность высоких градаций у пациентов с болезнью Chagas и тяжелым структурным поражением сердца. (*Payares A et al. Arch Inst Cardiol Mex. 1993;63(3): 241–246.*)





Вопросы для обсуждения

1. Какова роль сочетания двух заболеваний, обусловленных мутацией гена *RyR2*, в формировании тяжести клинических проявлений желудочковых тахикардий?
2. Какова потенциальная роль саркоидоза в формировании фенотипа аритмогенной кардиопатии правого желудочка и тяжести течения желудочковых аритмий?
3. Насколько оправдано применение противосудорожного препарата Карбамазепина в рамках лечения желудочковых аритмий у пациентки Г., 42 лет?

**Спасибо за
внимание!**

