

ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ С ФИБРОЗОМ ПЕЧЕНИ И ЛЕГОЧНОЙ ГИПЕРТЕНЗИЕЙ

**Александренкова А.Н., Ободзинская Т.Е.,
Ларионов Г.В.**

Научные руководители:

профессор, д.м.н., Генералов В.О., к.м.н. Садыков Т.Р.

Клиника «ПланетаМед»

Введение. Основные причины кардиомиопатий детского возраста — генетические, включающие в себя мутации генов саркомерного комплекса, а также различные наследственные нарушения обмена и митохондриальные патологии. При этом метаболические нарушения нередко манифестируют после иммунной компрометации, после чего появляются поствоспалительные изменения в миокарде, а затем проявляются адаптивные изменения метаболического характера, которые, как правило, носят системный эффект. Обнаружение изолированной генетической мутации не приносит врачу-клиницисту достаточной информации для проведения эффективной лечебной и профилактической терапии, так как не даёт полного видения той метаболической картины, которая вызывает системные эффекты.

Клинический случай. Пациент П. 9 лет. Ребенок от вторых родов, протекавших на фоне эндоцервицита и вагинита на сроке 23 недель и ОРВИ на 32 неделе, рожден в срок, оценка по шкале Апгар 8/9. Раннее физическое и психомоторное развитие без особенностей. Впервые изменения на ЭКГ были обнаружены в возрасте 2 г 3 мес., по данным ЭхоКГ — ложные хорды ЛЖ. После перенесенного мононуклеоза в возрасте 3 г 7 мес. на ЭКГ признаки гипертрофии правых отделов, диастолическая перегрузка ЛЖ. По данным ЭхоКГ — дилатация левых отделов, сни-

жение ФВ ЛЖ до 42%, регургитация на митральном и трикуспидальном клапанах, диагностирована дилатационная кардиомиопатия. Уровень NT-proBNP 3193 пг/мл. Пациенту была назначена терапия (вазодилатор, ингибитор АПФ, диуретик и препараты калия). На фоне терапии отмечается нарастающая дилатация левых отделов сердца, нарушения сердечного

ритма. Пациенту в 2019 году было проведено молекулярно-генетическое исследование, по результатам которого выявлена мутация в гене TNNT2, кодирующего тропонин Т2. Мутации в гене TNNT2 описаны у пациентов с кардиомиопатией и наследуются ауто-сомно-доминантно. При обследовании родителей пациента мутаций в гене TNNT2 не выявлено, следовательно, в клиническом примере пациента П. мутация возникла *de novo*. По результатам последующих обследований (2020–2021гг): выраженная атриомегалия, умеренное снижение сократительной функции, недостаточность митрального и трикуспидального клапанов, некомпактный миокард ЛЖ, ХСН 2А. ст.ФК II по NYHA, УЗ-признаки повышения давления в правых отделах, NT-proBNP 4135 пг/мл, по данным фиброзэластографии – кардиальный фиброз печени (F4), субклинический гипотиреоз (ТТГ 6,8 мМЕд/л, сТ3 4,24 нмоль/л).

В марте 2022 г. пациент П. поступил на курацию в клинику с жалобами на грубую слабость, утомляемость, нетолерантность к физическим и умственным нагрузкам. Пациенту было назначено дообследование, по результатам которого были выявлены митохондриальная патология с высокими потерями энергосубстратов с мочой (молочная кислота 7,869 ммоль/моль креатинина, пировиноградная кислота 53,061 ммоль/моль креатинина, лимонная кислота 349,744 ммоль/моль креатинина, цис-аконитовая кислота 93,507 ммоль/моль креатинина), нарушение обмена коэнзима Q10 (3-гидрокси-3-метилглутаровая кислота 18,954 ммоль/моль креатинина), нарушения II фазы детоксикации в печени. В соответствии с результатами лабораторных исследований пациенту П. в дополнение к кардиальной терапии была назначена комплексная метаболическая терапия и детоксикационная терапия. Также пациент прошел 12-дневный курс комбинированной оксигенотерапии, включающий в себя гипокситерапию, гипербарическую оксигенацию и озонотерапию.

На фоне проводимой терапии у пациента отмечается увеличение толерантности к физическим нагрузкам, улучшение общего состояния. По данным ЭхоКГ – положительная динамика с нарастанием сократительной функции сердца, по данным фиброэластографии – снижение выраженности фиброза печени (F2). Пациент продолжает находиться под наблюдением врачей клиники для динамической коррекции проводимой терапии.

Заключение. Представленный клинический случай демонстрирует кардиомиопатию, обусловленную мутацией гена TNNT2, прогрессирующую на фоне стандартного лечения. Дополнительное обследование ребенка позволило выявить у него митохондриальные нарушения с энергодефицитным статусом, которые дополнительно осложняли имеющуюся патологию. Протекающие на фоне энергодефицита полисистемные неспецифические симптомы больного маскировались и были интерпретированы кардиологическим диагнозом. При этом, как кли-

нически, так и лабораторно подтвержденные ухудшения состояния пациента были ассоциированы с иммунологическими триггерами, способствующими развитию иммунометаболического криза. Выявление и коррекция метаболических нарушений позволили подобрать пациенту эффективную терапию со значительными клиническими улучшениями.