

## **Роль молекулярно-генетического тестирования в диагностике и лечении врожденного синдрома удлиненного интервала QT**

*Раик Алексей Леонидович*

*Белорусский государственный медицинский университет, Минск*

*Научный(-е) руководитель(-и) Маляревич Марина Маратовна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск*

### **Введение**

Врожденный синдром удлиненного интервала QT (СУИQT) – электрическое заболевание сердца, характеризующееся сочетанием удлинения интервала QT на ЭКГ и пароксизмов тахикардий, которые клинически проявляются синкопальными состояниями и могут стать причиной ВСС. В настоящее время роль генетических методов исследования в диагностике и ведении пациентов с СУИQT остается неясной.

### **Цель исследования**

Определить эффект от применения методов генетического тестирования при установленном или предполагаемом диагнозе СУИQT.

### **Материалы и методы**

Нами был проведен поиск и отбор результатов научных исследований, систематических обзоров, мета-анализов и независимых рекомендаций, изданных не ранее января 1995 года, опубликованных в библиографической базе статей Национальной медицинской библиотеки США MEDLINE и посвященных определению критериев информативности, диагностической, прогностической и терапевтической значимости молекулярно-генетического тестирования при врожденном СУИQT.

### **Результаты**

При использовании в качестве золотого стандарта клинического диагноза чувствительность молекулярно-генетического тестирования (МГТ) находится на уровне 72-91%. Наибольшую предсказательную ценность метод показывает для пациентов с высокой предтестовой вероятностью наличия синдрома. В связи с этим метод не может быть рекомендован для первичного скрининга асимптоматичных пациентов, однако может быть эффективен для подтверждения диагноза у пациентов, которые частично удовлетворяют критериям СУИQT. Определение мутантного гена может иметь важное значение при выборе подходов к контролю заболевания. Определение непосредственной локализации мутации в гене и ее типа позволяют добиться еще более точной стратификации риска. Хотя мы пришли к выводу, что результаты МГТ могут использоваться для стратификации риска и подбора оптимальной терапии, в настоящее время отсутствуют исследования, оценивающие эффект как от стратификации риска в целом, так и от генетического тестирования в частности. Близким родственникам пациента с СУИQT рекомендуется проведение скрининга. В условиях высокой предтестовой вероятности результаты тестирования могут быть особенно полезны для родственников пациента, которые не имеют клинических проявлений или частично удовлетворяют диагностическим критериям.

### **Выводы**

1. МГТ – чувствительный метод диагностики при условии высокой предтестовой вероятности СУИQT. 2. МГТ эффективно как метод скрининга среди родственников пробанда, но неэффективно для скрининга среди пациентов с неотягощенным семейным анамнезом. 3. МГТ у пациентов с СУИQT может применяться для стратификации риска и определения тактики лечения.