

Войтова К.В., Юшковский Н.Л.

СЕМЕЙНЫЙ ИЗОЛИРОВАННЫЙ ГЛИКОГЕНОЗ СЕРДЦА

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Николаева Н.В.

Кафедра внутренних болезней №2 с курсом ФПКУП

Гомельский государственный медицинский университет, г. Гомель

Актуальность. Изолированный гликогеноз сердца - это редкое наследственное заболевание, которое характеризуется нарушением метаболизма гликогена и может привести к существенному ухудшению качества жизни. Тема изолированного гликогеноза сердца актуальна для медицинского сообщества, поскольку это редкое заболевание требует дальнейших исследований для улучшения диагностики, лечения и управления пациентами. Понимание механизмов течения этого заболевания может помочь разработать новые подходы к терапии и повысить качество жизни пациентов.

Цель: рассмотреть случай семейного изолированного гликогеноза из клинической практики, обратить внимание на особенности клинического проявления и гемодинамики пациента с данным заболеванием.

Материалы и методы. Был проведен ретроспективный анализ истории болезни выявленного случая семейного изолированного гликогеноза. Личный опрос, сбор анамнеза жизни и анамнеза заболевания у пациента.

Результаты и их обсуждение. Заболевание, при котором гранулы гликогена откладываются в миокарде, называется изолированный гликогеноз сердца. Эта аутосомно-доминантная форма генетической болезни, связанная с мутацией гена PRKAG2, кодирующего субъединицу $\gamma 2$ 5'-аденозинмонофосфат активируемой протеинкиназы (контроль синтеза гликогена). Встречается в менее 5% случаев от всех выявленных гликогенозов.

Пациент А., 55 лет. Со слов пациента, считает себя больным с 2004 года, когда впервые возникли эпизоды сердцебиения, сопровождающиеся слабостью и головокружением. До этого момента не имел проблем со здоровьем. 12.08.2004г обратился с этими симптомами в Республиканский научно-практический центр «Кардиология» (РНПЦ «Кардиология»), где был госпитализирован в кардиологическое отделение №2. Данные ЭКГ: пароксизм фибрилляции предсердий (ФП) с частотой сердечных сокращений (ЧСС) 125 уд./мин, эпизоды синусовой брадикардии с ЧСС 50 уд./мин и нарушения внутрижелудочковой проводимости. Данные эхоКГ: симметричная гипертрофия межжелудочковой перегородки без обструкции выносящего тракта левого желудочка (ЛЖ), умеренная дилатация левого предсердия без дилатации ЛЖ, сохраненная фракция выброса (ФВ) ЛЖ 62%, умеренная дилатация правого желудочка и диастолическая дисфункция псевдонормального типа. Снижение глобальной и региональной продольной деформации ЛЖ по данным 2D Strain. Был выставлен диагноз: гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП), необструктивная форма. Синдром слабости синусового узла (СССУ): синдром тахи-брадикардии (пароксизм ФП, синусовая брадикардия). Имплантация ЭКС в режиме DDDR (2004г). Н I (NYHA II). В 2009 году была проведена реимплантация ЭКС.

Выводы. По итогам генетического тестирования у пациента А. был найден мутировавший ген PRKAG2, ответственный за развитие изолированного гликогеноза сердца. Позднее аналогичный тест был выполнен для сына данного пациента (пациент Б., 28 лет), который так же выявил наличие патологической последовательности генов.