

СЕМЕЙНЫЙ ИЗОЛИРОВАННЫЙ ГЛИКОГЕНОЗ СЕРДЦА

Войтова К. В., Юшковский Н. Л.

УЗ "Гомельский государственный медицинский университет"

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

Актуальность. Изолированный гликогеноз сердца – это редкое наследственное заболевание, которое характеризуется нарушением метаболизма гликогена и может привести к существенному ухудшению качества жизни [1]. 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 [2].

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

Методы исследования. 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 исключительно в миокарде, называется изолированный гликогеноз сердца. Эта аутосомно-доминантная форма генетической болезни и связана она с мутацией гена PRKAG2, кодирующего субъединицу γ_2 5'-аденозинмонофосфат активируемой протеинкиназы (контроль синтеза гликогена). Встречается в менее 5 % случаев от всех выявленных гликогенозов.

Пациент А., 28 лет. Со слов пациента, первые симптомы заболевания наблюдал в 2008г. Ощутил колющие, периодические, короткие в состоянии покоя боли в сердце и был направлен на обследование в детскую кардиологию. Было проведено УЗИ сердца, холтеровское мониторирование (ХМ) в результате которого были впервые обнаружены нарушения ритма.

В последующем наблюдался ежегодно в детском кардиохирургическом центре РНПЦ «Кардиология», где выполнялось эхо-КГ. В 2011 году по результатам эхо-КГ был выставлен диагноз: «СССУ. Феномен WPW без приступов параксизмальной тахикардии. НК0.» В 2012 году диагноз был дополнен: «Синдром дисплазии соединительной ткани. ДХЛЖ. ПМК 1 ст. с регургитацией 1-2 ст. Синусовая брадикардия. Синдром WPW. НК0». На протяжении следующих лет состояние ухудшалось.

С 01.08.2017 года по 08.08.2017 года наблюдался на стационарном лечении в 1 кардиологическом отделении РНПЦ «Кардиология» с основным диагнозом «ГКМП, необструктивная форма». МАК: дополнительная хорда ЛЖ.

Дисфункция синусового узла: эпизоды чрезмерной синусовой тахикардии, пароксизмальная суправентрикулярная тахикардия. ПБЛНПГ. Синдром WPW, РЧА дополнительного соединения (2014г.).

Для выяснения этиологии развившейся ГКМП был выполнен генетический тест на ряд последовательностей ДНК, характерных для кардиомиопатий. У пациента А. был найден мутировавший ген PRKAG2, ответственный за развитие изолированного гликогеноза сердца. Провели тестирование родственников первой линии родства, и диагноз подтвердился у отца пациента.

21.08.2017 года на базе ГОККЦ была проведена операция по имплантации ИВР в режиме DDDR. Показаниями к операции являлись основной диагноз, а так же жалобы пациента по поводу слабости, головокружения и эпизодов потери сознания.

Выводы. Распознавание этого заболевания является сложным и комплексным мероприятием ввиду малой частоты возникновения среди населения и отсутствия ярких патогномичных признаков, свидетельствующих о его наличии. Данный клинический случай показывает важность углубленного обследования пациентов с наличием дополнительных путей проведения и пароксизмальных нарушений ритма из-за возможности наличия у таких пациентов врожденных патологий и генетических заболеваний.

ЛИТЕРАТУРА

1. Sri A, Daubeney P, Prasad S, et al. A Case Series on Cardiac and Skeletal Involvement in Two Families with PRKAG2 Mutations. Case Reports in Pediatrics. 2019. Article ID 7640140, 7 pages. doi:10.1155/2019/7640140.
2. Calore M. The PRKAG2 gene and hypertrophic cardiomyopathy: an energetically imbalanced relationship. Am J Physiol Heart Circ Physiol. 2017;313: H248-H250. doi:10.1152/ajpheart.00316.2017.

ВЛИЯНИЕ ОЗОНА НА КРИВУЮ ДИССОЦИАЦИИ ОКСИГЕМОГЛОБИНА ПРИ ГИПОКСИЧЕСКИХ УСЛОВИЯХ

Володина А. А.

УО "Гродненский государственный медицинский университет"

Научный руководитель: д-р мед. наук, проф. Зинчук В. В.

Актуальность. Озон широко используется в клинической практике для лечения и реабилитации при различных заболеваниях, в частности, при коронавирусной инфекции [1].