

Семейное прогрессирующее нарушение проводимости сердца

Номер статьи: ORPHA 871

Резюме

Семейное прогрессирующее нарушение проводимости сердца (СПНПС) является наследственным расстройством проводимости, которое может прогрессировать вплоть до полной атриовентрикулярной (АВ) блокады. Заболевание может протекать бессимптомно или проявляться одышкой, головокружением, приступами потери сознания, болью в животе, развитием сердечной недостаточности или внезапной смертью.

На сегодняшний день в литературе описано более 50 случаев СПНПС.

Первые проявления заболевания возникают в разном возрасте. СПНПС может протекать бессимптомно, или проявляется одышкой, головокружением, приступами потери сознания, болью в животе, развитием сердечной недостаточности, или внезапной смертью при развитии полной сердечной блокады. Описаны синкопальные состояния на фоне физической нагрузки. Возможно прогрессирование заболевания от нормы до блокады правой ножки пучка Гиса и далее вплоть до полной блокады сердца.

СПНПС представляет собой дегенеративным процесс, поражающий проводящие пути от пучка Гиса до волокон Пуркинье. Обнаружено, что за развитие заболевания ответственны мутации в трех генах: SCN5A, SCN1B и TRPM4.

Мутации в генах NKX2, TBX5, PRKAG2 и LMNA были выявлены у пациентов, у которых СПНПС сопровождается наличием врожденного порока сердца. В семьях с носительством мутаций в одном из этих генов было описано изолированное СПНПС. Ген-кандидат GJA5 был ассоциирован с ранним началом СПНПС с тяжелым течением и был описан у двух кровных родственников.

Диагностика СПНПС основана на наличии в семейном анамнезе синкопальных состояний, имплантации электрокардиостимулятора и случаев внезапной смерти, а также на результатах электрокардиографии (ЭКГ), свидетельствующих о выраженных нарушениях проводимости (полной блокаде правой ножки пучка Гиса, полной блокаде левой ножки пучка Гиса, блокаде передней или задней ветви левой ножки пучка Гиса, удлинении интервала PR или полной АВ-блокаде с широкими комплексами QRS). В большинстве случаев обнаруживаются нормальное строение и сократительная функция сердца, однако иногда полная АВ-блокада может привести к дилатации левого желудочка и развитию сердечной недостаточности. Желудочковая тахикардия или тахикардия типа «пируэт» могут быть зарегистрированы в фазу восстановления при регистрации ЭКГ на фоне проведения теста с физической нагрузкой или на фоне полной АВ-блокады. С помощью эхокардиографии или МРТ выявляются врожденные пороки сердца или кардиомиопатия. Даже при обнаружении изолированного СПНПС в молодом возрасте необходимо проведение скрининга на наличие генов, принимающих участие в развитии СПНПС.

Дифференциальная диагностика включает синдром Бругада, идиопатическую фибрилляцию желудочков, синдром удлинения QT (см. соответствующие термины), синдром неонатальной волчанки, прогрессирующую семейную блокаду II типа и синдром внезапной смерти ребенка.



Для заболевания характерно наследование по аутосомно-доминантному типу с неполной пенетрантностью и различной экспрессивностью генов. Рецессивные или спорадические формы встречаются редко.

Лечение СПНПС включает своевременную имплантацию постоянного искусственного водителя ритма. Больных с блокадами любой степени рекомендуется обследовать в динамике каждые 6 месяцев, а членам их семей с нормальными результатами ЭКГ рекомендуется обследование минимум один раз в год. Необходимо ограничить применение препаратов, замедляющих проводимость. У индивидуумов с мутациями гена SCN5A следует проводить превентивное лечение лихорадки, которая является у них триггерным фактором. При установлении диагноза СПНПС в конкретном случае необходимо обследование родственников первой линии.

Для пациентов с СПНПС отсутствует стратификация риска по генотипу. Отмечается высокая частота развития внезапной смерти у пациентов с АВ-блокадой I степени в комбинации с двухпучковой блокадой или у больных с выраженной симптоматической АВ-блокадой. У пациентов, которым была выполнена имплантация искусственного водителя ритма, прогноз является благоприятным и практически соответствует таковому в общей популяции, за исключением больных с мутациями в гене LMNA, которые могут привести к развитию желудочковой тахикардии и внезапной смерти. У таких пациентов имплантация искусственного водителя ритма рекомендуется в случае тяжелых нарушений проводимости.

Рецензент документа оригинала: Pr Vincent PROBST

Дата: декабрь 2013 г.

Переведено: БФ «Настоящее будущее»

Рецензент документа перевода: Семенова Н.А.

Переведено: Декабрь 2014 г.

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Янссен, фармацевтическое подразделение «Джонсон & Джонсон» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

