

Сложности диагностики аритмогенной кардиомиопатии у подростка: клинический случай

В.Н. Комолятова^{1,2✉}, <https://orcid.org/0000-0002-3691-7449>, verakom@list.ru

С.Р. Родионовская^{1,3}, <https://orcid.org/0000-0002-5465-6860>, rodionovskaya@mail.ru

И.И. Киселева¹, <https://orcid.org/0000-0003-3285-3211>, vkis2@yandex.ru

В.Г. Винникова¹, <https://orcid.org/0009-0004-1349-9098>, suibian@list.ru

Л.М. Макаров^{1,2}, <https://orcid.org/0000-0002-0111-3643>, dr.leonidmakarov@mail.ru

¹ Федеральный научно-клинический центр детей и подростков Федерального медико-биологического агентства; 115409, Россия, Москва, ул. Москворечье, д. 20

² Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1

³ Медико-биологический университет инноваций и непрерывного образования Федерального медицинского биофизического центра имени А.И. Бурназяна; 123098, Россия, Москва, ул. Маршала Новикова, д. 23

Резюме

Аритмогенная кардиомиопатия (АКМП) – трудно диагностируемая наследственная кардиомиопатия, дебют которой, как правило, приходится на молодой возраст. Клинические проявления болезни у детей редки, только 15% заболевших – подростки. Поэтому диагностика ее в этом возрасте вызывает определенные сложности. В статье проведен анализ 6-летнего катamnестического наблюдения за пациентом с АКМП, которого мы курировали с возраста 13 лет. Представленный клинический случай интересен наблюдением за стадийностью развития заболевания – от идиопатической экстрасистолии без структурных изменений до тяжелой кардиомиопатии, сопровождающейся сердечной недостаточностью и синкопальными состояниями. Первые симптомы в виде желудочковой экстрасистолии выявлены случайно при плановом электрокардиографическом исследовании в возрасте 13 лет, проведенном по поводу занятий спортом. Наличие глубоких отрицательных зубцов Т в отведении V1–V3 на ЭКГ, залпов полиморфной нагрудной желудочковой экстрасистолии, появление залпов желудочковой тахикардии при холтеровском мониторингировании, дополнительных маркеров электрической нестабильности миокарда (эпизодов микровольтной альтернции зубца Т, редукции турбулентности ритма сердца), наличие поздних потенциалов желудочков при ЭКГ высокого разрешения позволили заподозрить, а затем и подтвердить при МРТ-исследовании сердца редкую кардиомиопатию – АКМП. Назначенная антиаритмическая терапия позволила стабилизировать состояние пациента. Однако в возрасте 18 лет в связи с неадекватным приемом назначенных препаратов заболевание прогрессировало, появились эпизоды потери сознания, пациенту имплантирован кардиовертер-дефибриллятор. Использование современных методов диагностики позволило выявить неблагоприятный характер аритмии, быстро поставить диагноз и назначить терапию, которая предотвратила развитие синкопальных эпизодов и внезапную смерть в детском возрасте.

Ключевые слова: внезапная смерть, дети, ЭКГ высокого разрешения, желудочковая тахикардия, кардиовертер-дефибриллятор

Для цитирования: Комолятова ВН, Родионовская СР, Киселева ИИ, Винникова ВГ, Макаров ЛМ. Сложности диагностики аритмогенной кардиомиопатии у подростка: клинический случай. *Медицинский совет*. 2025;19(6):166–172. <https://doi.org/10.21518/ms2025-017>.

Конфликт интересов: авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Challenges in the diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy in an adolescent: Case report

Vera N. Komoliatova^{1,2✉}, <https://orcid.org/0000-0002-3691-7449>, verakom@list.ru

Svetlana R. Rodionovskaya^{1,3}, <https://orcid.org/0000-0002-5465-6860>, rodionovskaya@mail.ru

Irina I. Kiseleva¹, <https://orcid.org/0000-0003-3285-3211>, vkis2@yandex.ru

Vera G. Vinnikova¹, <https://orcid.org/0009-0004-1349-9098>, suibian@list.ru

Leonid M. Makarov^{1,2}, <https://orcid.org/0000-0002-0111-3643>, dr.leonidmakarov@mail.ru

¹ Federal Scientific and Clinical Center for Children and Adolescents of the Federal Medical and Biological Agency; 20, Moskorechye St., Moscow, 115409, Russia

² Russian Medical Academy of Continuous Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia

³ Medical and Biological University of Innovation and Continuing Education of the Federal Medical Biophysical Center named after A.I. Burnazyan; 23, Marshal Novikov St., Moscow, 123098, Russia

Abstract

Arrhythmogenic cardiomyopathy/right ventricular dysplasia is a rarely diagnosed hereditary cardiomyopathy that seldom debuts in the prepubertal period. Therefore, its diagnosis at this ages certain difficulties. We present a clinical case of this disease, which we have been observing for 6 years. The first symptoms of the disease in a thirteen years old teenager were ventricular

premature beats that detected during a routine electrocardiographic examination. The presence of deep negative T waves in leads V1–V3 on the ECG, the presence of stress induced of polymorphic ventricular tachycardia, the appearance of additional markers of electrical instability of the myocardium during Holter monitoring (heart rate turbulence, microvolt alternans) and ventricular late potentials made it possible to suspect and then confirm a rare cardiomyopathy – arrhythmogenic cardiomyopathy during an MRI examination of the heart. The antiarrhythmic therapy allowed stabilizing the patient's condition. However, at the age of 18, the disease progressed with inadequate intake of drugs, episodes of loss of consciousness appeared, and a cardioverter defibrillator was implanted in the patient. The presented case of observation of a patient with cardiomyopathy, rare for the pediatric population, with a progressive unfavorable course of the disease, the use of modern diagnostic methods made it possible to identify the unfavorable nature of arrhythmia, quickly make a diagnosis and prescribe therapy that prevented the development of syncopal episodes in childhood.

Keywords: ventricular tachycardia, sudden death, children, signal-averaged electrocardiogram, cardioverter defibrillator

For citation: Komoliatova VN, Rodionovskaya SR, Kiseleva II, Vinnikova VG, Makarov LM. Challenges in the diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy in an adolescent: Case report. *Meditsinskiy Sovet*. 2025;19(6):166–172. (In Russ.) <https://doi.org/10.21518/ms2025-017>.

Conflict of interest: the authors declare no conflict of interest.

ВВЕДЕНИЕ

Согласно современным представлениям, аритмогенная кардиомиопатия (АКМП) – заболевание, часто генетически обусловленное, которое проявляется гибелью клеток миокарда с последующим их замещением фиброзной и/или фиброзно-жировой тканью [1]. Ранее этот термин использовался для определения обратимой дилатации левого желудочка (ЛЖ), возникающей на фоне частых нарушений ритма. Сейчас эксперты сходятся во мнении, что в этом случае надо использовать термин «аритмогенная дилатация», а термин «АКМП» оставлен для заболевания, которое носит необратимый характер и сопровождается различными, чаще желудочковыми, нарушениями ритма, приводящими к внезапной смерти.

Распространенность АКМП оценивается от 1:1 000 до 1:5 000 в зависимости от географических различий [2–4]. Ранее это заболевание описывалось как аритмогенная дисплазия/кардиомиопатия правого желудочка (ПЖ). Однако за последние 10 лет, в связи с более широким внедрением в клиническую практику магнитно-резонансной томографии (МРТ) сердца, стали все чаще регистрироваться фенотипы с поражением не только ПЖ, но и ЛЖ, что потребовало изменения названия болезни на АКМП и внедрения новых диагностических критериев [5]. Дебют заболевания, как правило, приходится на молодой возраст, но клинические проявления болезни у детей редки, только 15% заболевших – подростки [6]. Точная распространенность этого заболевания в РФ неизвестна, в литературе существуют лишь единичные описания АКМП у детей. В этой статье мы провели анализ 6-летнего катамнестического наблюдения за пациентом, которого мы курировали с возраста 13 лет. Формулировка его диагноза менялась вместе с представлениями об этой нозологии: первоначально мы использовали термин «аритмогенная дисплазия ПЖ», в дальнейшем в соответствии с современными критериями изменился и наш диагноз на «АКМП». Чтобы не вносить путаницу в описание клинического случая, мы используем в статье современный термин «аритмогенная кардиомиопатия».

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Впервые мальчик был направлен к кардиологу в Центр синкопальных состояний и сердечных аритмий ФНКЦ детей и подростков ФМБА России в возрасте 13 лет в связи с выявленной на ЭКГ желудочковой экстрасистолой, проведенной перед началом занятий баскетболом. Жалоб ребенок не предъявлял, обмороки, сердцебиения он и родители отрицали. Ранний анамнез без особенностей, вакцинирован по возрасту, на учете у других специалистов не состоял. Перенесенные заболевания: редкие острые респираторные инфекции. Со слов родителей, семейный анамнез по случаям внезапной смерти не отягощен, в семье еще 3 детей, все здоровы, отец страдает ишемической болезнью сердца.

При осмотре астенического телосложения. Физическое развитие выше среднего с недостатком веса: рост 174 см, вес 50 кг, SDS роста 0,97, ИМТ 16,51, SDS ИМТ 2,12. Размеры сердца перкуторно не увеличены, тоны сердца ясные, неритмичные, выслушивались экстрасистолы как в положении лежа, так и в положении стоя, патологических шумов нет. ЧСС 60–78 уд/мин, АД 105/80 мм рт. ст.

При проведении электрокардиографии определялись нормальное положение электрической оси сердца, синусовый ритм, умеренная брадикардия с ЧСС 65 уд/мин (норма – 70–90 уд/мин), удлинение интервала QT (QTc – 456 мсек, при норме до 440 мсек), правожелудочковая экстрасистолия, нарушения процесса реполяризации в виде глубоких отрицательных зубцов Т в правых грудных отведениях (рис. 1).

При ЭКГ высокого разрешения (ЭКГ-ВР), метода, который используется для выявления поздних потенциалов желудочков – один из критериев АКМП, поздние потенциалы зарегистрированы не были. При ЭХО-КГ размеры сердца соответствовали норме (ЛЖ: КДР 44 мм, КСР 27 мм, ФВ 62%, ПЖ не увеличен, расчетное давление в ПЖ 32 мм рт. ст.). Сократительная способность ЛЖ и ПЖ в пределах нормы. В клиническом анализе крови без изменений, уровень кардиологических маркеров (КФК, КФК-МВ, Тропонин I, про-натрийуретический N-концевой пептид) в пределах нормы.

При холтеровском мониторингировании (ХМ) на фоне умеренной брадикардии регистрировались умеренно частые одиночные и парные желудочковые экстрасистолы (до 15% за сутки), преимущественно одной морфологии, единичные сокращения отличной морфологии, редкие короткие пробежки неустойчивой желудочковой тахикардии (ЖТ) продолжительностью до 3 QRS-комплексов. Нарушения ритма носили дневной циркадный тип. Также отмечено удлинение интервала QT при мануальном и автоматическом анализе. При велоэргометрии выявлено нарастание представленности экстрасистолы на фоне физической нагрузки, с ростом нагрузки появлялись парные желудочковые экстрасистолы и пробежки ЖТ.

На основании результатов проведенного обследования был выставлен диагноз: неустойчивая нагрузочная ЖТ, идиопатическая желудочковая экстрасистолия. Хроническая сердечная недостаточность 0.

Наличие полиморфной желудочковой экстрасистолы, нарастание представленности аритмии на нагрузке с появлением залпов неустойчивой ЖТ явились показанием к назначению лекарственной терапии. Проводился

подбор антиаритмической терапии (атенолол, сотагексал), наилучшая эффективность была достигнута при назначении этагизина 3 мг/кг/сут в 2 приема, суточная представленность аритмии снизилась до 3%, исчезли парные желудочковые экстрасистолы. Ребенок был выписан домой с рекомендацией продолжить антиаритмическую терапию и пройти плановое обследование через 3 мес. с проведением МРТ сердца.

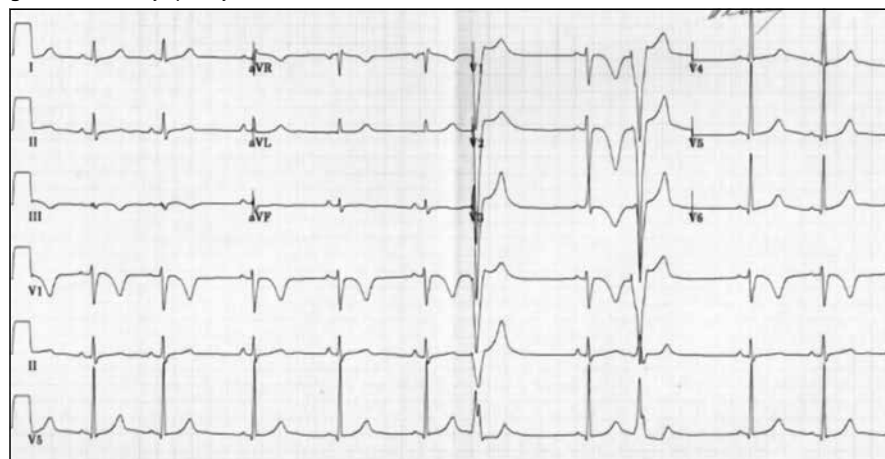
При повторной госпитализации через 3 мес. жалобы отсутствовали, соматический статус оставался прежним. По результатам обследования возник вопрос о низкой комплаентности к проводимой терапии. На ЭКГ сохранялись изменения, выявленные ранее. При ЭКГ-ВР регистрировались поздние потенциалы желудочков по 3 критериям (рис. 2А).

При ХМ отмечено нарастание представленности желудочковых нарушений ритма (до 21% за сутки), полиморфных желудочковых экстрасистол, залпов ЖТ с ЧСС до 220 уд/мин (рис. 2В), сохранялось удлинение интервала QT. Мы также отметили патологические изменения других параметров при ХМ, указывающие на неблагоприятный характер желудочковых нарушений ритма и наличие признаков электрической нестабильности миокарда: редукция турбулентности ритма и эпизоды микровольтной альтернации (рис. 3).

Проведена коррекция антиаритмической терапии. Этагизин был отменен. Несмотря на удлинение интервала QT, в терапию был добавлен амиодарон (5 мг/кг), и только в сочетании с бета-блокатором атенололом (0,5 мг/кг) удалось достичь снижения представленности желудочковых нарушений ритма до 14%. В эту же госпитализацию мальчику впервые была проведена МРТ сердца с контрастированием (НМИЦ ССХ им. Н.А. Бакулева), которое выявило МР-признаки АКМП: дискинезию и акинегию стенок ПЖ в проекции

● **Рисунок 1.** Стандартная ЭКГ пациента С., 13 лет, с диагнозом «аритмогенная кардиомиопатия»

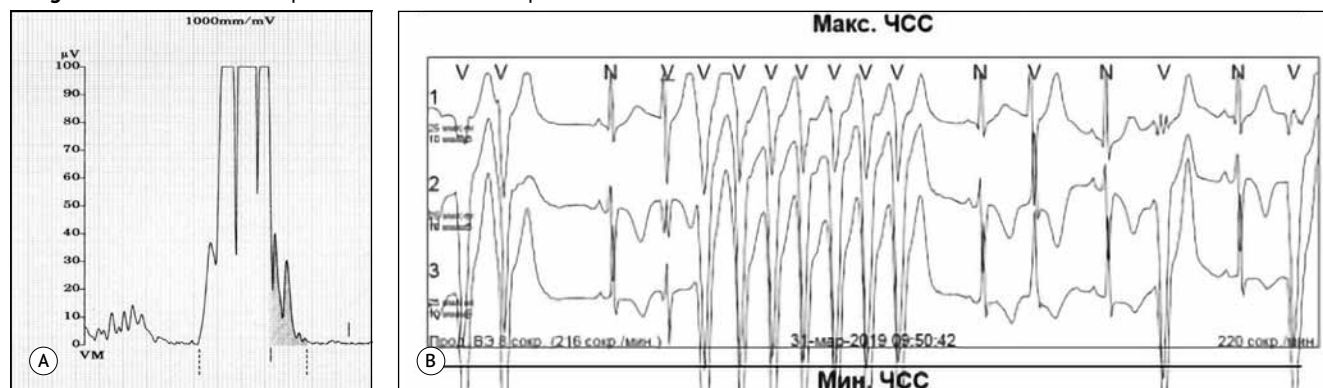
● **Figure 1.** A standard 12 lead ECG of 13-year-old patient S. diagnosed with arrhythmogenic cardiomyopathy



Нормальное положение электрической оси сердца. Синусовый ритм, умеренная брадикардия, ЧСС 65 уд/мин, мономорфные экстрасистолы с широким QRS-комплексом с морфологией блокады левой ножки пучка Гиса (правожелудочковые). Нарушение процесса реполяризации (глубокие отрицательные зубцы Т в отведениях V1–V3). Удлинение интервала QT (QTc – 456 мсек).

● **Рисунок 2.** Результаты повторного обследования пациента С. в 2019 г.

● **Figure 2.** Results of the repeated examination of patient S. in 2019



А – результаты ЭКГ-ВР (totQRS – 115 мс (норма – менее 114 мс), Las40 – 40 мс (норма – менее 38 мс), RMS40-17 mV (норма – менее 20 mV)); В – эпизод мономорфной желудочковой тахикардии с ЧСС до 220 уд/мин при холтеровском мониторингировании.

базального сегмента боковой стенки, выраженную дилатацию полости ПЖ – иКДО 190 мл/м² (норма – до 108) и снижение фракции выброса ПЖ до 29% (норма – 54–70) (рис. 4). Сократительная способность ЛЖ была на нижней границе нормы – 55% (норма – 56–76), выявлены признаки начальных структурных изменений миокарда ПЖ, МР-признаки диастолической дисфункции ЛЖ 2–3-го типа. Уровень тропонина I (28,1 нг/мл при норме до 34,2 нг/мл) и про-натрийуретического N-концевого пептида (103,8 пг/мл при норме до 125 пг/мл) был в норме.

Согласно существующим на момент первого обследования (2018 г.) критериям постановки диагноза АКМП – Task Force criteria, разработанным F.I. Marcus et al. в 2010 г. [8], у нашего пациента выявлены 3 больших критерия для постановки диагноза: ремоделирование и акинезия стенок ПЖ со снижением сократительной способности менее 40%, наличие глубоких инвертированных зубцов Т в отведениях V1–V3 у пациента старше 14 лет, наличие залпов неустойчивой ЖТ из передней стенки ПЖ и 1 малый критерий – регистрация поздних потенциалов желудочков при ЭКГ-ВР. Таким образом, был поставлен окончательный диагноз: АКМП, сложные нарушения сердечного ритма: неустойчивая ЖТ, правожелудочковая экстрасистолия. Удлинение интервала QT. Хроническая сердечная недостаточность 0.

Пациент был проконсультирован генетиком, проведено молекулярно-генетическое исследование, которое выявило мутацию в гене PLEC (p.Val3418Met) с неопределенным клиническим значением в гетерозиготном состоянии.

С момента постановки диагноза пациент находился под наблюдением кардиологов и педиатров ФГБУ ФНКЦ детей и подростков ФМБА России, состояние его оставалось стабильным, обмороков не было. Дальнейшее наблюдение за пациентом выявило прогрессирование сердечной недостаточности до 2 ФК по классификации NYHA, которое проявилось в появлении одышки при физической нагрузке, увеличении уровня про-натрийуретического N-концевого пептида – 301,1 пг/мл (норма – 0–125). В терапию был добавлен ингибитор АПФ (эналаприл 5 мг/сут). Плотность желудочковой аритмии по данным ХМ не превышала 6%. По результатам МРТ сердца (выполнено в ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России) дилатация ПЖ нарастала (КДО ПЖ увеличился до 220 мл/м² в сравнении с 190 мл/м² при первом исследовании), сократительная способность ПЖ снижалась (ФВ 23% в сравнении с 29% при первом исследовании), появились участки патологического накопления контрастного препарата стенками ПЖ за счет формирования фиброза. В связи с достижением 18 лет наблюдение в нашей клинике далее не

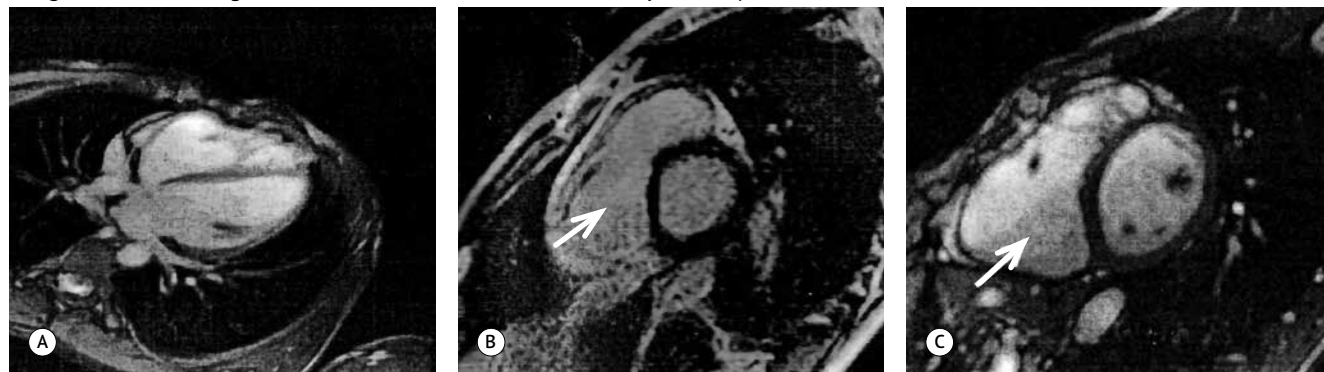
● **Рисунок 3.** Признаки электрической нестабильности миокарда: эпизоды микровольтной альтернации зубца Т (максимальные значения – до 63 мкВ, при норме до 55 мкВ [7]) и редукция раннего ответа ритма на желудочковую экстрасистолию (показатель начала турбулентности ритма сердца – 4,55%, при норме менее 0)

● **Figure 3.** Signs of myocardial electrical instability: episodes of microvolt T wave alternans (maximum values are up to 63 μ V, while the value up to 55 μ V [7] is considered normal) and reduction in premature heart-rate response to the ventricular extrasystole (the indicator of the heart-rate turbulence onset is 4.55%, while HRT below 0% is considered normal)



● **Рисунок 4.** Результаты МРТ сердца с контрастированием гадолинием пациента С., 14 лет

● **Figure 4.** Results of gadolinium-enhanced cardiac MRI of 14-year-old patient S.



Стрелками указана выраженная дилатация правого желудочка.

представлялось возможным, пациенту рекомендовано было продолжить наблюдение кардиологом по месту жительства. Однако низкая комплаентность к медикаментозной терапии, нерегулярное наблюдение кардиологом и прогрессирование заболевания привели к тому, что у юноши развились эпизоды потери сознания, появились признаки поражения ЛЖ (сократительная способность ЛЖ снизилась до 33% при обследовании в НМИЦ ССХ им. Н.А. Бакулева в ноябре 2023 г.), существенно увеличилась представленность желудочковых аритмий до 22%, что потребовало в возрасте 19 лет имплантации кардиовертера-дефибриллятора.

ОБСУЖДЕНИЕ

Диагностика АКМП вызывает затруднения у специалистов и требует определенной настороженности детских кардиологов в плане постановки диагноза. Частые желудочковые полиморфные нарушения ритма, синкопе и головокружения во время физической нагрузки, регистрация суправентрикулярных и желудочковых нарушений ритма, особенно эпизодов фибрилляции предсердий, у молодых лиц должны насторожить специалистов для своевременного выявления этого заболевания. Основной акцент в диагностике АКМП в настоящее время делается на морфофункциональные изменения, которые могут быть диагностированы при помощи МРТ сердца [9].

Сложность диагностики этого заболевания в детском возрасте связана со стадийностью его течения. На ранних этапах болезни, что чаще встречается в детском возрасте, имеет место доклиническая стадия, для которой, как правило, характерно бессимптомное течение. В этот период могут регистрироваться лишь незначительные изменения на ЭКГ в виде эpsilon-волны, редких желудочковых (чаще правожелудочковых) экстрасистол и инверсии зубцов Т в правых грудных отведениях. Заболевание может остаться незамеченным на данной стадии, т. к. подобные изменения часто встречаются в норме на ЭКГ у молодых лиц, не прошедших пубертат. Затем развиваются явная стадия болезни, когда появляются полиморфные желудочковые аритмии, иногда в сочетании с суправентрикулярными нарушениями ритма, дилатация полостей сердца (чаще ПЖ), и прогрессирующая стадия, приводящая к развитию тяжелой сердечной недостаточности [10]. Такая стадийность наблюдалась и у нашего пациента: заболевание начиналось с идиопатической желудочковой экстрасистолии, которая не сопровождалась какими-либо структурными изменениями в сердце, затем присоединились выраженные изменения в ПЖ, которые позволили поставить диагноз «АКМП», далее присоединилась сердечная недостаточность и синкопальные состояния, потребовавшие имплантации кардиовертера-дефибриллятора.

Коварство АКМП в том, что нарушения ритма могут привести к внезапной смерти на любой стадии болезни, причем в некоторых исследованиях указывается, что до 50% случаев АКМП заканчиваются именно внезапной сердечной смертью до развития прогрессирующей

стадии заболевания [11, 12]. При этом занятия спортом существенно увеличивают риск внезапной смерти, т. к. значительно ускоряют прогрессирование болезни [13, 14]. Именно поэтому очень важно вовремя заподозрить и поставить правильный диагноз.

Среди детских кардиологов бытует мнение, что при АКМП должна быть высокая представленность желудочковой экстрасистолии в суточном цикле. У нашего пациента при первичном осмотре в 2018 г. представленность экстрасистолии в суточном цикле была умеренной, доходила до 15% за сутки, и только увеличение комплексности и представленности ее на нагрузке потребовало назначения антиаритмической терапии. В 2021 г. вышло небольшое исследование, где авторы попытались выявить особенности течения желудочковой экстрасистолии у детей, которые бы позволили предположить, что у пациента с этой аритмией может быть АКМП [15]. С этой целью был проведен ретроспективный анализ больных с желудочковой экстрасистолией, среди которых оказалось 6 больных с АКМП. Пациенты сравнивались по различным параметрам и практически не различались между собой на начальном этапе. Средний возраст дебюта экстрасистолии в обеих группах был примерно одинаковый – 11–12 лет. Больные с идиопатической экстрасистолией при первичном обследовании имели большую процентную представленность экстрасистолии (13–40%) по сравнению с больными с АКМП (2–3%). Но в динамике у больных с АКМП представленность экстрасистолии нарастала, сопровождалась появлением парных экстрасистол и залпов неустойчивой ЖТ. Наблюдаемая нами схожая динамика нарушений ритма в нашем случае определила необходимость проведения МРТ сердца.

Диагностика АКМП наиболее сложна у детей младше 14 лет. Особенности физиологического развития, регистрация отрицательных зубцов Т в правых грудных отведениях в норме у детей, а также различия в проявлениях и прогрессировании заболевания ограничивают использование современных критериев диагностики в данной возрастной группе [16]. Наблюдение за самой большой группой детей (75 пациентов), страдающих АКМП, продемонстрировало, что отрицательные зубцы Т в правых грудных отведениях (V1–V3) встречались у 83%, желудочковые нарушения ритма отмечены у 80%, структурные изменения на МРТ выявлялись в 80% случаев и в 70% соответствовали большим критериям диагноза [17]. В недавно опубликованном анализе клинического течения АКМП у детей было показано, что нарушения процесса реполяризации у детей, выражающиеся в инверсии зубца Т в правых грудных отведениях, встречались лишь у половины больных [18].

В нашем случае заподозрить патологический характер желудочковых нарушений ритма позволили дополнительные ЭКГ-маркеры. Мальчику была проведена ЭКГ-ВР – методика, при которой при помощи определенного преобразования ЭКГ-сигнала регистрируются поздние осцилляции QRS-комплекса на ЭКГ, которые свидетельствуют о неомогенности миокарда в период

деполяризации и указывают на возможность запуска опасных аритмий. В руководстве 2015 г. по предупреждению внезапной смерти у больных с желудочковыми аритмиями проведение ЭКГ-ВР относилось к показаниям 1-го класса (уровень доказательности С) для выявления больных с АКМП [19], а также входило в комплекс диагностических критериев АКМП [8].

В последние годы ЭКГ-ВР мало используется в клинической практике, и выявление поздних потенциалов желудочков не вошло в последние критерии постановки диагноза [5]. Однако, по нашему мнению, может быть полезно в диагностике этой сложной кардиомиопатии у детей. В метаанализе, цитируемом выше, поздние потенциалы у детей регистрировались, по данным различных исследований, от 37 до 53% [18]. Кроме поздних потенциалов желудочков, у мальчика появились эпизоды микровольтной альтернации зубца Т и редукции турбулентности ритма сердца, которые наряду с поздними потенциалами желудочков ассоциируются с неблагоприятными прогнозами у больных с различной сердечно-сосудистой патологией [20, 21].

В верификации диагноза может помочь выявление характерных для этого заболевания генетических мутаций, как было показано в недавно опубликованном клиническом наблюдении за девочкой 8 лет с этим

заболеванием [22]. Однако в нашем случае молекулярно-генетическое исследование оказалось малоинформативным, выявленная мутация имела неопределенное клиническое значение (III класс патогенности), заболевания с такой мутацией нигде в базах данных не встречались ранее, к тому же данная мутация была также выявлена у мамы, у которой не было сердечно-сосудистой патологии, что лишний раз указывает на то, что найденная мутация не участвует в развитии заболевания.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленный клинический случай интересен наблюдением за стадийностью развития заболевания – от идиопатической экстрасистолии без структурных изменений до тяжелой кардиомиопатии, сопровождающейся сердечной недостаточностью и синкопальными состояниями. Использование современных методов диагностики позволило выявить неблагоприятный характер аритмии, быстро поставить диагноз и назначить терапию, которая предотвратила развитие синкопальных эпизодов и внезапную смерть в детском возрасте.



Поступила / Received 10.12.2024

Поступила после рецензирования / Revised 10.01.2025

Принята в печать / Accepted 20.01.2025

Список литературы / References

- Corrado D, Thiene G, Bauce B, Calore C, Cipriani A, De Lazzari M et al. The "Padua classification" of cardiomyopathies: Combining pathobiological basis and morpho-functional remodeling. *Int J Cardiol.* 2025;418:132571. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2024.132571>.
- Corrado D, Basso C, Judge DP. Arrhythmogenic Cardiomyopathy. *Circ Res.* 2017;121(7):784–802. <https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.117.309345>.
- Groeneweg JA, van der Heijden JF, Dooijes D, van Veen TA, van Tintelen JP, Hauer RN. Arrhythmogenic cardiomyopathy: diagnosis, genetic background, and risk management. *Neth Heart J.* 2014;22(7-8):316–325. <https://doi.org/10.1007/s12471-014-0563-7>.
- Haugaa KH, Haland TF, Leren IS, Saberniak J, Edvardsen T. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, clinical manifestations, and diagnosis. *Europace.* 2016;18(7):965–972. <https://doi.org/10.1093/eurpace/euv340>.
- Corrado D, Perazzolo Marra M, Zorzi A, Beggagna G, Cipriani A, Lazzari M et al. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. *Int J Cardiol.* 2020;319:106–114. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2020.06.005>.
- Corrado D, van Tintelen PJ, McKenna WJ, Hauer RNW, Anastakis A, Asimaki A et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: evaluation of the current diagnostic criteria and differential diagnosis. *Eur Heart J.* 2020;41(14):1414–1429. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehz669>.
- Makarov L, Komoliatova V. Microvolt T-wave alternans during Holter monitoring in children and adolescents. *Ann Noninvasive Electrocardiol.* 2010;15(2):138–144. <https://doi.org/10.1111/j.1542-474X.2010.00354.x>.
- Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Basso C, Bauce B, Bluemke DA et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the Task Force Criteria. *Eur Heart J.* 2010;31(7):806–814. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehq025>.
- Corrado D, Anastakis A, Basso C, Bauce B, Blomström-Lundqvist C, Bucciarelli-Ducci C et al. Proposed diagnostic criteria for arrhythmogenic cardiomyopathy: European Task Force consensus report. *Int J Cardiol.* 2024;395:131447. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2023.131447>.
- Basso C, Corrado D, Marcus FI, Nava A, Thiene G. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Lancet.* 2009;373(9671):1289–1300. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(09\)60256-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(09)60256-7).
- Quarta G, Muir A, Pantazis A, Syrris P, Gehmlich K, Garcia-Pavia P et al. Familial evaluation in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: impact of genetics and revised task force criteria. *Circulation.* 2011;123(23):2701–2709. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.110.976936>.
- Groeneweg JA, Bhonsale A, James CA, te Riele AS, Dooijes D, Tichnell C et al. Clinical Presentation, Long-Term Follow-Up, and Outcomes of 1001 Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia/Cardiomyopathy Patients and Family Members. *Circ Cardiovasc Genet.* 2015;8(3):437–446. <https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.114.001003>.
- James CA, Bhonsale A, Tichnell C, Murray B, Russell SD, Tandri H et al. Exercise increases age-related penetrance and arrhythmic risk in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy-associated desmosomal mutation carriers. *J Am Coll Cardiol.* 2013;62(14):1290–1297. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2013.06.033>.
- Saberniak J, Hasselberg NE, Borgquist R, Platonov PG, Sarvari SI, Smith HJ et al. Vigorous physical activity impairs myocardial function in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and in mutation positive family members. *Eur J Heart Fail.* 2014;16(12):1337–1344. <https://doi.org/10.1002/ehf.181>.
- Fujino M, Miyazaki A, Furukawa O, Somura J, Yoshida Y, Hayama Y et al. Electrocardiographic features of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy in school-aged children. *Heart Vessels.* 2021;36(6):863–873. <https://doi.org/10.1007/s00380-020-01754-2>.
- Etoom Y, Govindapillai S, Hamilton R, Manthiot C, Yoo SJ, Farhan M et al. Importance of CMR within the Task Force Criteria for the diagnosis of ARVC in children and adolescents. *J Am Coll Cardiol.* 2015;65(10):987–995. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2014.12.041>.
- te Riele ASJM, James CA, Sawant AC, Bhonsale A, Groeneweg JA, Mast TP et al. Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia/Cardiomyopathy in the Pediatric Population: Clinical Characterization and Comparison With Adult-Onset Disease. *JACC Clin Electrophysiol.* 2015;1(6):551–560. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2015.08.004>.
- Алексеева ДЮ, Кофейникова ОА, Марапов ДИ, Васичкина ЕС. Электрокардиографические параметры и особенности желудочковых нарушений ритма при различных фенотипических формах аритмогенной кардиомиопатии в педиатрической популяции: систематический обзор и метаанализ. *Российский кардиологический журнал.* 2022;27(35):91–100. <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2022-5147>.
- Alekseeva DY, Kofeynikova OA, Marapov DI, Vasichkina ES. Electrocardiographic parameters and features of ventricular arrhythmias in various arrhythmogenic cardiomyopathy forms in the pediatric population: a systematic review and meta-analysis. *Russian Journal of Cardiology.* 2022;27(35):91–100. (In Russ.) <https://doi.org/10.15829/1560-4071-2022-5147>.
- Priori SG, Blomström-Lundqvist C, Mazzanti A, Blom N, Borggrefe M, Camm J et al. 2015 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: The Task Force for the Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death of the European Society

- of Cardiology (ESC). Endorsed by: Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPCC). *Eur Heart J*. 2015;36(41):2793–2867. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv316>.
20. Verrier RL, Klingenhoven T, Malik M, El-Sherif N, Exner DV, Hohnloser SH et al. Microvolt T-wave alternans physiological basis, methods of measurement, and clinical utility – consensus guideline by International Society for Holter and Noninvasive Electrocardiology. *J Am Coll Cardiol*. 2011;58(13):1309–1324. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2011.06.029>.
 21. Bauer A, Malik M, Schmidt G, Barthel P, Bonnemeier H, Cygankiewicz et al. Heart rate turbulence: standards of measurement, physiological interpretation, and clinical use: International Society for Holter and Noninvasive Electrophysiology Consensus. *J Am Coll Cardiol*. 2008;52(17):1353–1365. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2008.07.041>.
 22. Кофейникова ОА, Алексеева ДЮ, Характерова ЕВ, Костарева АА, Васичкина ЕС. Клинический случай аритмогенной кардиомиопатии у девочки 8 лет. Сложный путь к диагнозу. *Педиатрическая фармакология*. 2023;20(6):574–579. <https://doi.org/10.15690/pf.v20i6.2664>.

Вклад авторов:

Концепция статьи – В.Н. Комолятова, С.Р. Родионовская

Написание текста – В.Н. Комолятова, С.Р. Родионовская

Сбор и обработка материала – И.И. Киселева, В.Г. Винникова

Обзор литературы – В.Н. Комолятова

Редактирование – В.Н. Комолятова, С.Р. Родионовская, И.И. Киселева, Л.М. Макаров

Утверждение окончательного варианта статьи – Л.М. Макаров

Contribution of authors:

Concept of the article – Vera N. Komoliatova, Svetlana R. Rodionovskaya

Text development – Vera N. Komoliatova, Svetlana R. Rodionovskaya

Collection and processing of material – Irina I. Kiseleva, Vera G. Vinnikova

Literature review – Vera N. Komoliatova

Editing – Vera N. Komoliatova, Svetlana R. Rodionovskaya, Irina I. Kiseleva, Leonid M. Makarov

Approval of the final version of the article – Leonid M. Makarov

Согласие пациентов на публикацию: пациент подписал информированное согласие на публикацию своих данных.

Basic patient privacy consent: patient signed informed consent regarding publishing their data.

Информация об авторах:

Комолятова Вера Николаевна, д.м.н., врач Центра синкопальных состояний и сердечных аритмий, Федеральный научно-клинический центр детей и подростков Федерального медико-биологического агентства; 115409, Россия, Москва, ул. Москворечье, д. 20; профессор кафедры педиатрии имени академика Г.Н. Сперанского, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1; verakom@list.ru

Родионовская Светлана Рафаиловна, к.м.н., заведующая отделением ревматологии, Федеральный научно-клинический центр детей и подростков Федерального медико-биологического агентства; 115409, Россия, Москва, ул. Москворечье, д. 20; доцент кафедры педиатрии и детской хирургии, Медико-биологический университет инноваций и непрерывного образования Федерального медицинского биофизического центра имени А.И. Бурназяна; 123098, Россия, Москва, ул. Маршала Новикова, д. 23; rodionovskaya@mail.ru

Киселева Ирина Ивановна, к.м.н., врач Центра синкопальных состояний и сердечных аритмий, Федеральный научно-клинический центр детей и подростков Федерального медико-биологического агентства; 115409, Россия, Москва, ул. Москворечье, д. 20; vkis2@yandex.ru

Винникова Вера Григорьевна, врач отделения ревматологии, Федеральный научно-клинический центр детей и подростков Федерального медико-биологического агентства; 115409, Россия, Москва, ул. Москворечье, д. 20; suibian@list.ru

Макаров Леонид Михайлович, д.м.н., профессор, руководитель Центра синкопальных состояний и сердечных аритмий, Федеральный научно-клинический центр детей и подростков Федерального медико-биологического агентства; 115409, Россия, Москва, ул. Москворечье, д. 20; профессор кафедры педиатрии имени академика Г.Н. Сперанского, Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования; 125993, Россия, Москва, ул. Баррикадная, д. 2/1, стр. 1; dr.leonidmakarov@mail.ru

Information about the authors:

Vera N. Komoliatova, Dr. Sci. (Med.), Physician of the Center for Syncope and Cardiac Arrhythmias, Federal Scientific and Clinical Center for Children and Adolescents of the Federal Medical and Biological Agency; 20, Moskvorechye St., Moscow, 115409, Russia; Professor of the Department of Pediatrics named after Academician G.N. Speransky, Russian Medical Academy of Continuous Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia; verakom@list.ru

Svetlana R. Rodionovskaya, Cand. Sci. (Med.), Head of the Department of Rheumatology, Federal Scientific and Clinical Center for Children and Adolescents of the Federal Medical and Biological Agency; 20, Moskvorechye St., Moscow, 115409, Russia; Associate Professor of the Department of Pediatrics and Pediatric Surgery, Medical and Biological University of Innovation and Continuing Education of the Federal Medical Biophysical Center named after A.I. Burnazyan; 23, Marshal Novikov St., Moscow, 123098, Russia; rodionovskaya@mail.ru

Irina I. Kiseleva, Cand. Sci. (Med.), Physician of the Center for Syncope and Cardiac Arrhythmias, Federal Scientific and Clinical Center for Children and Adolescents of the Federal Medical and Biological Agency; 20, Moskvorechye St., Moscow, 115409, Russia; vkis2@yandex.ru

Vera G. Vinnikova, Physician of the Department of Rheumatology, Federal Scientific and Clinical Center for Children and Adolescents of the Federal Medical and Biological Agency; 20, Moskvorechye St., Moscow, 115409, Russia; suibian@list.ru

Leonid M. Makarov, Dr. Sci. (Med.), Professor, Head of the Center for Syncope and Cardiac Arrhythmias, Federal Scientific and Clinical Center for Children and Adolescents of the Federal Medical and Biological Agency; 20, Moskvorechye St., Moscow, 115409, Russia; Professor of the Department of Pediatrics named after Academician G.N. Speransky, Russian Medical Academy of Continuous Professional Education; 2/1, Bldg. 1, Barrikadnaya St., Moscow, 125993, Russia; dr.leonidmakarov@mail.ru