

Статья поступила в редакцию 31.10.2021 г.

**Болгова И.В., Михайлова У.В., Могильная Н.В., Лихачева Т.Ю., Елгина С.И., Мозес В.Г.,
Рудаева Е.В., Мозес К.Б., Центр Я.**

*Кузбасская клиническая больница им. С.В. Беляева,
Кемеровский государственный медицинский университет,
г. Кемерово, Россия
Медицинский центр Сорока,
Беэр Шева, Израиль*

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ КАРДИОМИОПАТИИ

Кардиомиопатия, согласно определению Комитета экспертов ВОЗ – неоднородная группа хронических заболеваний сердечной мышцы неустановленной этиологии, не связанных с болезнью сердца, системной или легочной гипертензией, врожденными или приобретенными пороками сердца или обменными нарушениями. ВОЗ в 1995 году была предложена классификация кардиомиопатий и выделена так называемая неклассифицируемая форма (фиброэластоз и др.). Фиброэластоз характеризуется диффузным разрастанием эластической ткани в эндокарде и субэндокардиальных слоях миокарда. Этиология неизвестна, предполагают наследственный генез заболевания. Клиническая манифестация заболевания – первое полугодие жизни. Течение заболевания может быть молниеносным, острым и подострым. Прогноз неблагоприятный.

В представленной статье описан клинический случай семейной кардиомиопатии.

Ключевые слова: семейная кардиомиопатия; фиброэластоз

**Bolgoval.V., MikhailovaU.V., MogilnayaN.V., LikhachevaT.Yu., ElginaS.I., MozesV.G., RudaevaE.V.,
MozesK.B., TsenterY.**

*Kuzbass Clinical Hospital named after S. V. Belyaev,
Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia
Soroka Medical Centre, Be'er Sheva, Israel*

CLINICAL CASE OF FAMILIAL CARDIOMYOPATHY

Cardiomyopathy, according to the definition of the WHO Committee of Experts, is a heterogeneous group of chronic diseases of the heart muscle of unknown etiology, not associated with heart disease, systemic or pulmonary hypertension, congenital or acquired heart defects or metabolic disorders. WHO in 1995 proposed a classification of cardiomyopathies and identified the so-called unclassifiable form (fibroelastosis, etc.). Fibroelastosis is characterized by diffuse proliferation of elastic tissue in the endocardium and subendocardial layers of the myocardium. The etiology is unknown, the hereditary genesis of the disease is assumed. The clinical manifestation of the disease is the first half of life. The course of the disease can be lightning-fast, acute and subacute. The prognosis is unfavorable.

This article describes a clinical case of familial cardiomyopathy.

Key words: amilial cardiomyopathy; fibroelastosis

Дискуссии определения понятия кардиомиопатии существовали всегда, последние годы 20 столетия ознаменовались тем, что благодаря внедрению современных методов инвазивной и неинвазивной диагностики удалось установить происхождение многих кардиомиопатий. ВОЗ предложила в 1995 году выделять шесть типов кардиомиопатий: дилатационную; гипертрофическую, рестриктивную, специфическую, аритмогенную кардиомиопатию правого желудочка, неклассифицируемые (фиброэластоз). Специфические кардиомиопатии (метаболическая, воспалительная, ишемическая, клапанная и другие) по структурно-функциональному состоянию миокарда ближе к дилатационной, но полностью не соответствуют ей.

Удельный вес дилатационной кардиомиопатии среди других типов кардиомиопатий составляет

60 %. Большинство авторов рассматривают дилатационную кардиомиопатию как полиэтиологическое заболевание. Семейная агрегация при дилатационной кардиомиопатии варьирует от 25 % до 50 % случаев. Заболевают лица всех возрастных групп, в том числе и грудные дети. Болезнь развивается, как правило, исподволь. Течение заболевания, как правило, прогрессирующее, с неблагоприятным прогнозом. Активное лечение при снижении систолической функции сердца может обусловить ремиссию. В качестве осложнений при этом виде кардиомиопатий чаще регистрируют нарушение ритма сердца, тромбоэмболии сосудов большого круга кровообращения. Катамнестическое наблюдение за больными в течение года, по данным ряда авторов, выявляет крайне широкую вариабельность летальных исходов, от 5,7 % до 59 %.

Информация для цитирования:

10.24412/2686-7338-2022-1-79-84

Болгова И.В., Михайлова У.В., Могильная Н.В., Лихачева Т.Ю., Елгина С.И., Мозес В.Г., Рудаева Е.В., Мозес К.Б., Центр Я. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ СЕМЕЙНОЙ КАРДИОМИОПАТИИ //Мать и Дитя в Кузбассе. 2022. №1(88). С. 79-84.

Фиброэластоз относится к неклассифицируемому типу кардиомиопатий, характеризуется диффузным разрастанием фиброзной и эластической ткани в эндокарде и субэндокардиальных слоях миокарда, приводящем к раннему нарушению релаксационных и контрактильных процессов в миокарде. Предполагают наследственную природу болезни, что обосновывается наличием семейных форм заболевания, возможно наследование по аутосомно-рецессивному типу и сцепленное с X-хромосомой рецессивное наследование. Клиническая манифестация заболевания начинается в первые месяцы жизни. Течение фиброэласто́за может быть молниеносным, острым и подострым. Чаще характерно прогрессирующее течение и отсутствие какой-либо эффективности от проводимой многокомпонентной терапии. Большая часть детей погибает в первые месяцы жизни от рефрактерной сердечной недостаточности при наложении пневмонии, при подостром течении процесса больные могут доживать до 2-3 лет.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Использованы следующие диагностические методы: электрокардиография (ЭКГ), эхокардиография (ЭхоКГ), холтеровское мониторирование ЭКГ (ХМЭКГ), компьютерная томография (КТ), ангиография, ультразвуковое исследование (УЗИ), исследование генов гемостаза методом полимеразной цепной реакции (ПЦР), молекулярно-генетический анализ.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Единокровные брат и сестра.

Девочка от пятой беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания с 19-й недели, преэклампсии, фетоплацентарной недостаточности и внутриутробной гипоксии. Внутриутробно заподозрена кардиомегалия за счет правых и левых отделов сердца, умеренный стеноз аортального клапана. Роды срочные, самостоятельные. Масса тела при рождении — 2670 г, длина тела — 49 см, массоростовой коэффициент 54,5; оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. После рождения клиники недостаточности кровообращения нет, систолический шум во 2-м межреберье слева. По ЭхоКГ — размеры сердца до 50 перцентиля, диагностированы открытое овальное окно 4 мм, открытый артериальный проток, признаки гипоплазии дуги аорты (перешеек 2,6 мм с градиентом 8,7 мм рт. ст.) При динамическом наблюдении амбулаторно в возрасте 3 месяцев и в 1 год — клинических и эхокардиологических признаков патологии сердечно-сосудистой системы нет. Психо-моторное развитие без особенностей. Отмечались недостаточные прибавки в весе (масса тела в 1 год 8,5 кг), на первом году жизни — частые простудные заболевания.

В январе 2019 года (возраст 2 года) диагностирована правосторонняя полисегментарная пневмо-

ния (лихорадка до 38°C, вялость, недомогание, одышка при незначительной физической нагрузке, сухой кашель). Госпитализирована в Кузбасскую клиническую больницу им. С.В. Беляева (ГАУЗ ККБ), где находилась с 09.01.2019 г. по 12.03.2019 г. При поступлении одышка в покое, расширение границ сердца, гепатомегалия +7 см из-под края реберной дуги. Параклинически: повышение аспартатаминотрансферазы (АСТ) до 190 ед/л, лактатдегидрогеназы (ЛДГ) до 809 ед/л, креатинкиназы (КФК) до 1002 ед/л. ЭКГ: низкий вольтаж зубцов, тахикардия, частые желудочковые экстрасистолы, ишемические изменения (подъем ST). По ЭхоКГ — дилатация всех полостей сердца: левое предсердие 30 мм, правое предсердие 30 × 28 мм, конечный диастолический размер (КДР) левого желудочка 35 мм, КДР правого желудочка 23 мм, диффузный гипокинез стенок, легочная гипертензия (45 мм рт. ст.), фракция выброса (ФВ ЛЖ) 42 %, гидроторакс, гидроторакс, недостаточность трикуспидального клапана III степени, недостаточность митрального клапана II степени, КТИ 61 %. По ХМЭКГ: средняя частота сердечных сокращений (ЧСС) 118 ударов в минуту, мах 175 в мин., 2363 желудочковых экстрасистол, 2 пароксизма с ЧСС 164 в мин., 84 наджелудочковые экстрасистолы. В терапии иммуноунион 1,25 г/курс, преднизолон 1 мг/кг 7 дней, добутамин с последующей отменой, мочегонные, ингибиторы АПФ, дигоксин 0,1 мг в сутки (мг/с), карведилол 1,2 мг/с, дезагреганты.

Исключены аномалия коронарных артерий, некомпактный миокард, коарктация аорты. Диагноз: «Дилатационная кардиомиопатия, постмиокардитическая, недостаточность трикуспидального и митрального клапанов, НРС. Легочная гипертензия. Хроническая сердечная недостаточность (ХСН) 2Б. ФК 3».

На фоне лечения купированы гидроторакс и гидроторакс, девочка стала активнее, но ЭхоКГ без динамики (сохранялась кардиомегалия и диффузная гипокинезия стенок левого желудочка, ФВ 41 %), по ХМЭКГ средняя ЧСС 123 удара в мин., 460 желудочковых экстрасистол.

Через неделю после выписки (20.03.2021), при плановом осмотре, снижение фракции выброса до 30 %, самочувствие не изменилось, пациентка госпитализирована в детское кардиологическое отделение Кемеровского кардиоцентра, где находилась до 05.04.2019 г. По ЭхоКГ дилатация всех полостей: левое предсердие 28 мм, правое предсердие 26 × 26 мм, левый желудочек 44 мм, правый желудочек 19 мм, ФВ 32 %, легочная гипертензия 34 мм рт. ст., недостаточность митрального клапана I степени, трикуспидального — II степени. По ЭКГ ЧСС 100-120 ударов в мин., перегрузка предсердий, нарушение реполяризации. Отмечено повышение натрийуретического пептида до 5000 пг/л. По ХМЭКГ — желудочковая экстрасистолия, пробежки желудочковой тахикардии, предсердной тахикардии. В лечении добавлен пропанорм 100 мг/с, но

препарат был самостоятельно отменен родителями, как и гипотиазид.

Через 10 дней после выписки (14.04.2019) – клиника острого тромбоза правой бедренной артерии, проведена эмболектомия. По ЭхоКГ выраженная дилатация полостей сердца: левое предсердие 31 мм, правое предсердие 35 × 37 мм, КДР 35 мм, правый желудочек 21 мм, легочная гипертензия 55 мм рт. ст., гидроперикард 30 мм, ФВ 19 %, натрий уретический пептид – 5000 нг/л. В терапии добутамин до 10 дней, амиодарон 10 дней, дигоксин 0,1 мг/с, антикоагулянты (гепарин-фраксипарин – ацетилсалициловая кислота), верошпирон 25 мг с уменьшением дозы до 12,5 мг, энап 2,5 мг/с. По данным ХМЭКГ, на терапии амиодароном ЧСС средняя 74 удара в мин., мах ЧСС 113 в мин., min ЧСС 59 в мин., 14 желудочковых экстрасистол. Амиодарон отменен, при контроле ХМЭКГ через 14 дней после отмены амиодарона по ХМЭКГ средняя ЧСС 129 ударов в мин., мах ЧСС 217 в мин., min ЧСС 83 в мин., 23 желудочковых экстрасистолы, отмечен пароксизм желудочковой тахикардии с ЧСС 177 ударов в мин., ФВ при выписке 31 %, размеры полостей сердца без существенной динамики, легочная гипертензия до 56 мм рт. ст., гидроперикард удалось купировать.

Через неделю после выписки (20.05.2019) по ЭХОКГ ФВ 26 %, дилатация полостей: левое предсердие 27 мм, правое предсердие 30 × 32 мм, КДР левого желудочка 34 мм, КДР правого желудочка 23 мм, диффузный гипокинез, недостаточность митрального клапана I-II степени, недостаточность трикуспидального клапана III степени, легочная гипертензия 46 мм рт. ст. В лечении дигоксин 0,01 мг/кг/с, энап 0,25 мг/кг/с, карведилол 0,18 мг/кг/с, верошпирон 12,5 мг/с, тромбосса 50 мг/с.

Девочка в сопровождении борт-реаниматолога госпитализирована 27.05.2019 в Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей (ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России), г. Москва. Проведено комплексное обследование. Аортография: выявлена выраженная кардиомегалия, гипоплазия инфраренального отдела аорты. По ЭХОКГ сохранялась выраженная дилатация всех полостей сердца, резко снижена сократительная способность обоих желудочков, локальная и глобальная, диастолическая дисфункция правого желудочка, ДЛА 29/10 (17) мм рт. ст. В динамике значительно вырос уровень натрийуретического пептида (до 31770 пг/мл). Проведено молекулярно-генетическое обследование: носитель полиморфизма генов гемостаза ITGB3, PLANN1 – гомозигота, MTHFR, гетерозигота. В отделении продолжена терапия хронической сердечной недостаточности (ХСН): эналаприл 0,5 мг/кг/с, карведилол 0,6 мг/кг/с, дигоксин, фуросемид 2 мг/кг/с, спиронолактон 0,5 мг/кг/с, варфарин, преднизолон 1 мг/кг/с.

Выписана с диагнозом: «Кардиомиопатия, смешанный фенотип (рестриктивный и дилатационный). Повышенная трабекулярность обоих желу-

дочков. Фиброэластоз. Недостаточность трикуспидального и митрального клапанов. Легочная гипертензия. Нарушение ритма сердца: желудочковая аритмия IVБ градация по Lown. Блокада внутрижелудочкового проведения. Гипоплазия инфраренального отдела аорты, подздошных артерий. ХСН 2Б, ФК 3 по Ross».

Через двое суток (возраст 2,5 года) после выписки из Федерального центра констатирована клиническая смерть.

Мальчик (брат) родился в перинатальном центре ГАУЗ ККБ им. С.В. Беляева 12.02.2019. Ребенок от шестой беременности, четвертых родов. Беременность протекала на фоне ожирения II степени, контакта по ВИЧ, анемии легкой степени, кандидозного вульвовагинита. Антенатально на 21-й неделе диагностировано уменьшение длины носовых косточек, пиелоктазия левой почки, гиперэхогенное включение на хорде левого желудочка. В 32 недели гестации заподозрен врожденный порок развития желудочно-кишечного тракта (увеличение размеров желудка). Роды самостоятельные в 36 недель. Масса тела – 2740 г, рост – 49 см, массо-ростовой коэффициент – 56 %. Оценка по шкале Апгар 7/8 баллов.

Шум в сердце с рождения, клиники недостаточности кровообращения не было, весовая кривая восходящая. По ЭХОКГ на 3-и сутки жизни документирован множественный мышечный дефект межжелудочковой перегородки (ДМЖП), гипертрофия миокарда обоих желудочков. По ХМЭКГ 19.02.19 г. регистрировались 3854 желудочковых экстрасистол полиморфных всего, 205 парных полиморфных, 23 эпизода пробежек мономорфной желудочковой тахикардии с ЧСС 225 ударов в мин. Отмечалось повышение натрийуретического пептида до 2180 пг/мл, тропонин I 670 нг/мг (норма 0,034-0,120 нг/мг). Рентгенологически кардиомегалия. Аномалия развития коронарных артерий и аорты исключена по данным МСКТ. В лечении получил курс внутривенно иммуноглобулина, виферон, антибактериальную терапию (ампициллина сульбактам), антиретровирусную терапию по поводу R75, мочегонную терапию (гипотиазид, верошпирон). ХМЭКГ в динамике от 06.03.19 г. – пробежек тахикардии нет, 334 предсердных экстрасистол, сохраняется высокий уровень тропонина I – 1,38 нг/мл.

При обследовании в Кемеровском кардиологическом центре в марте 2019 года (возраст 1,5 месяца) по ЭКГ признаки перегрузки правых отделов сердца. Параклинически сохранялся высокий уровень натрийуретического пептида 2920 пг/мл, КВК-МВ до 42 ед/л, что не соответствовало картине ЭХОКГ: ФВ 60 %, гипертрофия правого и левого желудочка, мышечный ДМЖП. В терапии оставлен прием верошпирона, эналаприла, элькара.

С учетом наследственности, рекомендовано обследование на базе кардиологического отделения ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России с целью уточнения генеза заболевания и коррекции

терапии. В последующем на первом году жизни частые ОРВИ с повышением температуры до фебрильных цифр.

В возрасте 9 месяцев (ноябрь 2019 года) мальчик повторно госпитализирован на контрольное обследование. Получал ли пациент рекомендованную терапию, не известно. При поступлении жалобы на одышку при умеренной физической нагрузке. Клинически отмечалась умеренная приглушенность сердечных тонов, систолический шум по левому краю грудины, нормальные размеры печени и селезенки. По результатам обследования диагностирована анемия легкой степени, уровень органоспецифических ферментов в пределах нормы (АСТ = 48 Е/л; АЛТ = 21 Е/л; КФК = 160 Е/л; ЛДГ = 307 Е/л), повышение уровня тропонина I до 1181,8 нг/мл. ЭКГ признаков перегрузки отделов сердца не выявлено, умеренные дисметаболические изменения миокарда. По ХМЭКГ зарегистрированы 27 одиночных предсердных экстрасистол, 3 желудочковые одиночные мономорфные экстрасистолы. По ЭхоКГ документирован дефект межжелудочковой перегородки, множественный, открытое овальное окно, гипертрофия миокарда правого и левого желудочка, межжелудочковой перегородки, регургитация на трикуспидальном клапане II степени, признаки легочной гипертензии; ФВ 44 %. Проведена коррекция терапии хронической сердечной недостаточности. Выписан с диагнозом: «Кардиомиопатия, смешанный фенотип, без обструкции. НК 1 степени, осложненный, нарушение ритма сердца: суправентрикулярная экстрасистолия».

В возрасте 1 год 7 мес. (октябрь 2020 года) обследован на базе ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, верифицирован диагноз: «Кардиомиопатия, дилатационный фенотип, некомпактный миокард обоих желудочков. Недостаточность атриовентрикулярных клапанов. Умеренная легочная гипертензия. Нарушение ритма сердца и проводимости: желудочковая экстрасистолия. Полная блокада правой ножки пучка Гиса в сочетании с неспецифической внутрижелудочковой блокадой. ХСН 2А. Функциональный класс (ФК) 2 по Ross».

По данным ЭхоКГ, дилатация полостей сердца, недостаточность атриовентрикулярных клапанов II степени, признаки некомпактного миокарда левого желудочка, избыточное количество трабекул в правом желудочке, диффузный гипокинез, снижение сократительной способности миокарда левого и правого желудочка [ФВ по Тейхольцу 36 %, ФВ по Симпсону 42 %, конечный диастолический объем (КДО) 44 мл, конечный систолический объем (КСО) 25 мл]. По ЭКГ признаки перегрузки левого предсердия, гипертрофии миокарда желудочков, нарушение проводимости: полная блокада правой ножки пучка Гиса в сочетании с неспецифической внутрижелудочковой блокадой, желудочковая аритмия 3 градации по Lown. Пациент был проконсультирован генетиком, проводился поиск ранее выявленных мутаций (у сестры пациента). Скорректиро-

вана терапия хронической сердечной недостаточности: эналаприл с титрованием дозы до 0,5 мг/кг/сутки, спиронолактон 0,5 мг/кг/сутки, карведилол 1 мг/кг/сутки, аспирин 5 мг/кг/сутки, добавлен дигоксин 10 мкг/кг/сутки.

Повторно госпитализирован через 5 месяцев (февраль 2020 года) в отделение детской кардиологии Кемеровского кардиоцентра с жалобами на усиление одышки, слабость. Параклинически диагностирована анемия легкой степени тяжести, нарушение ритма сердца в виде политопной желудочковой экстрасистолии. ЭхоКГ — снижение сократительной функции миокарда левого желудочка (ФВ — 30 %), регургитация на атриовентрикулярных клапанах II-III степени. Продолжена терапия ХСН. В динамике по ЭхоКГ: ФВ — 39 %, чуть меньше стала степень регургитации на атриовентрикулярных клапанах до I-II степени. Комплайнс окончательного с родителями не было достигнуто, получал ли всю рекомендованную терапию ребенок, остаётся не ясным.

При контрольном обследовании в поликлинике Кардиоцентра 29.04.2021 г.: ФВ по Тейхольцу 30 %, давление в легочной артерии 60 мм рт. ст., недостаточность трикуспидального клапана II-III степени (на фоне крика и беспокойства ребенка). Продолжена назначенная ранее терапия ХСН. В начале мая 2021 года — вялость, недомогание, однократно рвота. По данным ЭХОКГ от 06.05.2021: ФВ по Тейхольцу 62 %, давление в легочной артерии 47 мм рт. ст., недостаточность II-III степени. По ЭКГ — синусовая тахикардия с ЧСС 142 ударов в минуту, S-тип ЭКГ, гипертрофия правого желудочка, перегрузка правого предсердия.

Последняя госпитализация в кардиоцентр 12.05.2021 г.: сохраняется дилатация полостей сердца, гипертрофия правого и левого желудочков, признаки некомпактного миокарда левого желудочка, относительная недостаточность атриовентрикулярных клапанов, легочная гипертензия (давление в легочной артерии 51 мм рт. ст.), выраженное снижение сократительной способности миокарда левого желудочка (ФВ 20-24 %). По ЭКГ покоя неполная блокада правой ножки пучка Гиса, снижен вольтаж ЭКГ. По СМЭКГ — частая желудочковая экстрасистолия IVa градации по Lown (всего 1862 желудочковых экстрасистол, из них 1812 одиночных, 22 по типу бигеминии, 28 парных). При поступлении явления гидроперикарда без признаков сдавления. С учетом веса ребенка, проведена коррекция медикаментозной терапии ХСН, увеличена доза мочегонной терапии. На фоне проводимого лечения явления гидроперикарда купированы.

Смерть ребенка наступила 19.06.2021 г., в возрасте 2 лет 4,5 месяцев, на дому. Патолого-анатомический диагноз: Кардиомиопатия неуточненной этиологии (фиброз миокарда). Сердце подушкообразное. Миокард тотально резко уплотнен, режется с большим усилием, толщина миокарда левого желудочка 1 см, правого 0,5 см. Миокард обоих желудочков волокнистый, серый. Створки клапанов

эластичные, типичной формы. При гистологическом исследовании в миокарде большая часть занята фиброзной тканью, мышечные пучки замурованы в фиброзной ткани, капилляры полнокровны.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Приведенный клинический случай семейной кардиомиопатии интересен как с научной, так и с практической точки зрения, демонстрирует сложность

диагностики и терапии этого заболевания, прогрессивное течение, рефрактерную к терапии сердечную недостаточность.

Информация о финансировании и конфликте интересов

Исследование не имело спонсорской поддержки. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES:

- McKenna WJ, Maron BJ, Thiene G. Classification, epidemiology, and global burden of cardiomyopathies. *Circ Res*. 2017; 121(7): 722-730. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.117.309711.
- Burke MA, Cook SA, Seidman JG, Seidman CE. Clinical and mechanistic insights into the genetics of cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 2016; 68(25): 2871-2886. doi: 10.1016/j.jacc.2016.08.079.
- Kostareva A, Kiselev A, Gudkova A, Frishman G, Ruepp A, Frishman D, et al. Genetic spectrum of idiopathic restrictive cardiomyopathy uncovered by next-generation sequencing. *PLoS One*. 2016; 11(9): e0163362. doi: 10.1371/journal.pone.0163362.
- Gallego-Delgado M, Delgado JF, Brossa-Loidi V, Palomo J, Marzoa-Rivas R, Perez-Villa F, et al. Idiopathic restrictive cardiomyopathy is primarily a genetic disease. *J Am Coll Cardiol*. 2016; 67(25): 3021-3023. doi: 10.1016/j.jacc.2016.04.024.
- Walsh R, Thomson KL, Ware JS, Funke BH, Woodley J, McGuire KJ, et al. Reassessment of Mendelian gene pathogenicity using 7,855 cardiomyopathy cases and 60,706 reference samples. *Genet Med*. 2017; 19(2): 192-203. doi: 10.1038/gim.2016.90.
- Ushakova GA, Elgina SI. Problems of preserving the medical and biological potential of the population's reproduction in the region (socio-hygienic and clinical problems of child reproduction). Kemerovo, 1999. 109 p. Russian (Ушакова Г.А., Елгина С.И. Проблемы сохранения медико-биологического потенциала воспроизводства населения в регионе (социально-гигиенические и клинические проблемы детской репродуктологии). Кемерово, 1999. 109 с.)
- Brodehl A, Dieding M, Biere N, Unger A, Klauke B, Walhorn V, et al. Functional characterization of the novel DES mutation p.L136P associated with dilated cardiomyopathy reveals a dominant filament assembly defect. *J Mol Cell Cardiol*. 2016; 91: 207-214. doi: 10.1016/j.yjmcc.2015.12.015.
- Harada H, Hayashi T, Nishi H, Kusaba K, Koga Y, Koga Y, et al. Phenotypic expression of a novel desmin gene mutation: hypertrophic cardiomyopathy followed by systemic myopathy. *J Hum Genet*. 2018; 63(2): 249-254. doi: 10.1038/s10038-017-0383-x.
- Ojrzynska N, Bilinska ZT, Franaszczyk M, Ploski R, Grzybowski J. Restrictive cardiomyopathy due to novel desmin gene mutation. *Kardiol Pol*. 2017; 75(7): 723. doi: 10.5603/KP.2017.0129.
- Elgina SI. The reproductive system of girls at the time of birth and prevention of violations of its formation in the postnatal period: author. dis. ... doct. med. sciences. Omsk, 2009. 38 p. Russian (Елгина С.И. Репродуктивная система девочек на момент рождения и профилактика нарушений ее становления в постнатальном периоде: автореф. дис. ... докт. мед. наук. Омск, 2009. 38 с.)
- Schirmer I, Dieding M, Klauke B, Brodehl A, Gaertner-Rommel A, Walhorn V, et al. A novel desmin (DES) indel mutation causes severe atypical cardiomyopathy in combination with atrioventricular block and skeletal myopathy. *Mol Genet Genomic Med*. 2018; 6(2): 288-293. doi: 10.1002/mgg3.358.
- Charrier EE, Asnacios A, Milloud R, De Mets R, Balland M, Delort F, et al. Desmin mutation in the C-terminal domain impairs traction force generation in myoblasts. *Biophys J*. 2016; 110(2): 470-480. doi: 10.1016/j.bpj.2015.11.3518.
- Brodehl A, Ferrier RA, Hamilton SJ, Greenway SC, Brundler MA, Yu W, et al. Mutations in FLNC are associated with familial restrictive cardiomyopathy. *Hum Mutat*. 2016; 37(3): 269-279. doi: 10.1002/humu.22942.
- Ploski R, Rydzanicz M, Ksiazczyk TM, Franaszczyk M, Pollak A, Kosinska J, et al. Evidence for troponin C (TNNC1) as a gene for autosomal recessive restrictive cardiomyopathy with fatal outcome in infancy. *Am J Med Genet A*. 2016; 170(12): 3241-3248. doi: 10.1002/ajmg.a.37860.
- Brodehl A, Gaertner-Rommel A, Milting H. Molecular insights into cardiomyopathies associated with desmin (DES) mutations. *BiophysRev*. 2018; 10(4): 983-1006. doi: 10.1007/s12551-018-0429-0.

КОРРЕСПОНДЕНЦИЮ АДРЕСОВАТЬ:

ЕЛГИНА Светлана Ивановна,

650029, г. Кемерово, ул. Ворошилова, д. 22 а, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России.

Тел: 8 (3842) 73-48-56 E-mail: elginas.i@mail.ru

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

INFORMATION ABOUT AUTHORS

БОЛГОВА Ирина Владимировна, зав. детской поликлиникой, ГАУЗ ККБ им. С.В. Беляева, г. Кемерово, Россия.	BOLGOVA Irina Vladimirovna, head of the children's polyclinic, Kuzbass Clinical Hospital named after S.V. Belyaev, Kemerovo, Russia.
МИХАЙЛОВА Ульяна Васильевна, врач кардиолог, неонатолог, ГАУЗ ККБ им. С.В. Беляева, г. Кемерово, Россия.	MIKHAILOVA Ulyana Vasilievna, pediatric cardiologist, neonatologist, Kuzbass Clinical Hospital named after S.V. Belyaev, Kemerovo, Russia.
МОГИЛЬНАЯ Наталья Владимировна, врач педиатр, ГАУЗ ККБ им. С.В. Беляева, г. Кемерово, Россия.	MOGILNAYA Natalia Vladimirovna, pediatrician, Kuzbass Clinical Hospital named after S.V. Belyaev, Kemerovo, Russia.
ЛИХАЧЕВА Татьяна Юрьевна, заведующая отделением функциональной диагностики, ГАУЗ ККБ им. С.В. Беляева, г. Кемерово, Россия.	LIKHACHEVA Tatyana Yurievna, head of the department of functional diagnostics, Kuzbass Clinical Hospital named after S.V. Belyaev, Kemerovo, Russia.
ЕЛГИНА Светлана Ивановна, доктор мед. наук, доцент, профессор кафедры акушерства и гинекологии им. Г.А. Ушаковой, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия. E-mail: elginas.i@mail.ru	ELGINA Svetlana Ivanovna, doctor of medical sciences, docent, professor of the department of obstetrics and gynecology named after G.A. Ushakova, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia. E-mail: elginas.i@mail.ru
МОЗЕС Вадим Гельевич, доктор мед. наук, доцент, профессор кафедры акушерства и гинекологии им. Г.А. Ушаковой, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия. E-mail: vadimmoses@mail.ru	MOSES Vadim Gelevich, doctor of medical sciences, docent, professor of the department of obstetrics and gynecology named after G.A. Ushakova, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia. E-mail: vadimmoses@mail.ru
РУДАЕВА Елена Владимировна, канд. мед. наук, доцент кафедры акушерства и гинекологии им. Г.А. Ушаковой, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия. E-mail: rudaeva@mail.ru	RUDAEVA Elena Vladimirovna, candidate of medical sciences, docent, docent of the department of obstetrics and gynecology named after G.A. Ushakova, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia. E-mail: rudaeva@mail.ru
МОЗЕС Кира Борисовна, ассистент кафедры поликлинической терапии и сестринского дела, ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России, г. Кемерово, Россия. E-mail: kbsolo@mail.ru	MOSES Kira Borisovna, assistant of the department of polyclinic therapy and nursing, Kemerovo State Medical University, Kemerovo, Russia. E-mail: kbsolo@mail.ru
ЦЕНТЕР Яэль, патологоанатом, Медицинский центр Сорока, Беэр Шева, Израиль. E-mail: vadimmoses@mail.ru	CENTER Yael, pathologist, Soroka Medical Center, Beersheba, Israel. E-mail: vadimmoses@mail.ru