

КАРДИОМИОПАТИИ: СОВРЕМЕННЫЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЯ И РЕДКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ ФОРМЫ

Ниёзов азизбек шухратович студент 116-группы
Лечебного факультета-1 самаркандского
государственного медицинского университета,
республики узбекистан , г.самарканд

Введение:

Кардиомиопатии представляют собой гетерогенную группу заболеваний миокарда, не объясняемых ишемической болезнью сердца, артериальной гипертензией, врождёнными пороками и клапанной патологией. Они являются важной причиной сердечной недостаточности и внезапной сердечной смерти, особенно у молодых людей. С появлением новых методов молекулярной диагностики стали выявляться редкие и атипичные формы кардиомиопатий, что меняет представления о патогенезе и требует пересмотра традиционной классификации.

Генетические и молекулярные механизмы:

Кардиомиопатии могут быть как приобретёнными, так и наследственными. В основе наследственных форм часто лежат мутации в генах, кодирующих белки саркомеров, цитоскелета, митохондрий и ионных каналов:

- Гены MYH7, MYBPC3 — связаны с гипертрофической кардиомиопатией.
- Ген TTN — наиболее часто мутацирует при дилатационной кардиомиопатии.
- Митохондриальные мутации — вызывают кардиомиопатии с поражением ЦНС и мышечной ткани.
- Некоторые мутации ассоциированы с синдромами, включающими поражение других органов (например, синдром Дэнди–Уокера, синдром Барта).

Классификация и клинические формы:

В зависимости от морфологии и функции миокарда различают:

- Гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП) — утолщение стенок ЛЖ, часто без дилатации.
- Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) — расширение полостей сердца и снижение систолической функции.
- Рестриктивная кардиомиопатия — нарушение расслабления миокарда при нормальных размерах камер.
- Аритмогенная кардиомиопатия правого желудочка (АКПЖ) — жировое замещение миокарда и тяжёлые аритмии.
- Такацубо (стресс-индуцированная) — временная дисфункция левого желудочка, часто у женщин в постменопаузе.

Методы диагностики:

Современные методы позволяют выявлять кардиомиопатии на ранних стадиях:

- Эхокардиография с доплером — основной метод первичной оценки.
- МРТ сердца с контрастом — для уточнения структуры и фиброза миокарда.
- Генетическое тестирование — позволяет выявить семейные формы и уточнить прогноз.
- Биопсия миокарда — при подозрении на воспалительные или инфильтративные процессы (например, саркоидоз).

Современные подходы к лечению:

Терапия кардиомиопатий индивидуализирована и зависит от формы:

- Бета-блокаторы, ИАПФ, АРА — базовая терапия при ДКМП.
- Имплантация кардиовертеров-дефибрилляторов (ИКД) — при высоком риске аритмий.
- Трансплантация сердца — при терминальной сердечной недостаточности.
- Генная терапия и РНК-интерференция — находятся в стадии клинических испытаний (особенно при транстиретиновой амилоидозе).
- Кардиомиостимуляция — при рестриктивных формах с нарушением ритма.

Этические и социальные аспекты:

Современные методы диагностики и лечения кардиомиопатий, особенно генетическое тестирование, поднимают ряд этических вопросов:

- Нужно ли проводить тестирование у детей без симптомов?
- Как трактовать выявленные мутации неизвестного значения?
- Кто должен иметь доступ к генетической информации пациента?
- Как обеспечить равный доступ к высокотехнологичной помощи?

Заключение:

Кардиомиопатии являются динамично развивающейся областью кардиологии. Новые молекулярные открытия позволяют пересматривать старые диагнозы и открывают перспективы персонализированного подхода к терапии. Однако широкое внедрение таких технологий требует междисциплинарного взаимодействия, развития биобанков, генетического консультирования и постоянного этического контроля.

Список литературы:

1. Elliott P. et al. Classification of cardiomyopathies: a position statement. Eur Heart J, 2008.
2. Hershberger R. E. et al. Genetic evaluation of cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol, 2018.
3. Towbin J. A. et al. Inherited cardiomyopathies. Circ Res, 2019.
4. Marian A. J. Genetic determinants of cardiomyopathy. Curr Opin Cardiol, 2020.
5. Pinto Y. M. et al. Proposal for a revised definition of cardiomyopathies. Eur Heart J, 2021.
6. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man — <https://www.omim.org>