

Значение мышечно-сосудистых мостиков коронарных сосудов при ИБС

Научный руководитель – Журавлев Александр Константинович

Бахтинова Мария Сергеевна

Студент (специалист)

Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И.

Пирогова, Москва, Россия

E-mail: mariabakhtinova@gmail.com

Значение мышечно-сосудистых мостиков коронарных сосудов при ИБС

Бахтинова М.С.

Студент, 3 курса специалитета

Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова, институт клинической медицины, Москва, Россия

E-mail: mariabakhtinova@gmail.com

Введение. Внезапная сердечная смерть (ВСС) у лиц до 35 лет занимает существенную долю смертности и нередко связана с недиагностированными при жизни наследственными заболеваниями. При отсутствии морфологической причины ключевое значение приобретает молекулярная аутопсия. Миокардиальный мостик традиционно считался вариантом нормы, однако современные данные указывают на его возможную роль в развитии ишемии и аритмий. Ген SCN5A, кодирующий натриевый канал Nav1.5, ассоциирован с каналопатиями (синдром Бругада, LQT3). Цель работы — анализ морфологических и генетических особенностей, их значение на примере случая ВСС у мужчины 23 лет и оценка возможного синергизма структурных и генетических факторов.

Материалы и методы. Взято в основу проведенное судебно-медицинское вскрытие с макро- и микроскопическим исследованием сердца. Выполнена молекулярная аутопсия (NGS, панель TruSight One, Illumina) с выравниванием на GRCh38. Интерпретация вариантов проведена по критериям ACMG/AMP, выполнен сегрегационный анализ у родителей и сиблинга.

Результаты. При аутопсии выявлен миокардиальный мостик передней межжелудочковой ветви длиной 3 см. Обнаружено истончение верхушки левого желудочка (0,2 см) с интерстициальным фиброзом и диссоциацией кардиомиоцитов. Коронарные артерии проходимы, атеросклероз отсутствует. Молекулярный анализ выявил вариант SCN5A: c.1850A>G (p.His617Arg), классифицированный как VUS. Вариант отсутствует в gnomAD и не обнаружен у родителей и сиблинга, что позволяет предполагать его возникновение de novo.

Заключение. Представленный случай демонстрирует сочетание миокардиального мостика как структурного субстрата для ишемии и возможной латентной каналопатии, обусловленной редким вариантом SCN5A. Несмотря на статус VUS, его происхождение de novo и отсутствие иных причин смерти позволяют рассматривать синергизм морфологических и генетических факторов. Полученные данные подчеркивают необходимость междисциплинарного подхода и применения молекулярной аутопсии при ВСС у молодых.

Ключевые слова: внезапная сердечная смерть; миокардиальный мостик; SCN5A; молекулярная аутопсия; каналопатии; молодой возраст.

Литература:

«Myocardial bridging and de novo SCN5A variant: coincidence or cause in sudden cardiac death in the young?» Salzillo et al. Egyptian Journal of Forensic Sciences