

КОЛОНКА РЕДАКТОРА

Глубокоуважаемые коллеги!



Со второй половины 2004 г. Научный центр сердечно-сосудистой хирургии имени А. Н. Бакулева РАМН, располагающий крупнейшим в мире опытом диагностики и лечения нарушений ритма сердца, издает научно-практический журнал «Анналы аритмологии», посвященный различным аспектам нарушений сердечного ритма. Ведущие российские и зарубежные специалисты публикуют в журнале оригинальные статьи, обзоры, лекции, наблюдения из практики, методологические материалы, охватывающие актуальные вопросы клиники и диагностики аритмий сердца, результаты их медикаментозного, интервенционного и хирургического лечения с использованием новейших технологий, анализируют патофизиологические механизмы возникновения и течения аритмий, основываясь на современных достижениях фундаментальных наук.

Вы, вероятно, заметили, что при формировании журнала «Анналы аритмологии» мы стремимся сделать его тематически сконцентрированным на освещении какой-то одной проблемы. Четвертый номер журнала за 2005 г. посвящен генетически детерминированным аритмогенным синдромам, занимающим одну из интереснейших ниш в структуре внезапной сердечной смертности. Известно, что наиболее частой причиной внезапной сердечной смерти среди взрослого населения в индустриально развитых странах мира является коронарная болезнь сердца, а в 5–10% случаев внезапная сердечная смерть возникает вследствие генетически детерминированных заболеваний, чаще в молодом возрасте. Это представляет особую опасность, так как под угрозой находится не только больной, у которого выявили заболевание, но и его дети и близкие родственники. В современной клинической кардиологии выделяют две большие группы моногенных расстройств, вызываемых дефектами в единичном локусе хромосомы, которые наследуются по закону Менделя: 1) кардиомиопатии, в основе

возникновения которых лежат дефекты саркомерных и цитоскелетных белков; 2) аритмогенные синдромы, обусловленные мутациями генов, кодирующих ионные каналы и регулирующих их белковые структуры; к ним относят синдром удлиненного интервала QT, синдром Бругада, катехоламинергические полиморфные желудочковые тахикардии, синдром Андерсена, аритмогенную дисплазию правого желудочка и ряд других; все они тесно ассоциированы с высоким риском внезапной сердечной смерти в молодом возрасте. Достижения в области молекулярной генетики за последние 10 лет позволили картировать гены, ответственные за развитие моногенных заболеваний, что имело не только огромный научный интерес, но и важную практическую значимость. В настоящее время известно около 5000 моногенных заболеваний и идентифицировано более 1000 генов, ответственных за их развитие. Распространенность таких заболеваний в популяции невелика: 1 пациент на 1000 жителей при наиболее часто встречающихся формах и 1 пациент на 200 000 жителей при редких формах болезней. Сегодня мы располагаем полезными параметрами для стратификации риска развития внезапной сердечной смерти у пациентов с наследственными аритмогенными синдромами и новейшими методами их профилактики и лечения. Это прежде всего относится к врожденному синдрому удлиненного интервала QT. Однако, несмотря на накопленные знания, остаются невыясненными целый ряд вопросов: мало сведений о влиянии мутаций на сложную физиологию клеток сердца и внесердечных структур;

существуют пробелы в знаниях о связи между дефектами генов и различными фенотипическими проявлениями заболеваний; неизвестно, почему после длительных бессимптомных промежутков времени неожиданно возникает удлинение интервала QT при синдроме удлиненного интервала QT или преходящая элевация сегмента ST при синдроме Бругада; какова роль возрастного и гендерного факторов, а также других внутренних и внешних факторов в клинической манифестации симптомов; нет единого мнения о показаниях к проведению электрофизиологических исследований, их протоколах, тактике ведения асимптомных пациентов; вызывают споры вопросы о генезе проаритмогенного действия некоторых лекарственных средств, в частности, вопрос о генетических механизмах их влияния, и т. д. Заслуживающей внимания представляется рассматриваемая в настоящее время концепция о том, что даже в отсутствие мутаций, вызывающих тот или иной синдром, существующий генный полиморфизм может обуславливать восприимчивость к возникновению аритмий в общей популяции. Эти данные должны послужить стимулом для систематического поиска генов, кодирующих ионные каналы сердечной мышцы, для того чтобы выяснить, могут ли изменения нуклеотидных последовательностей быть факторами риска развития аритмий у пациентов с ишемической болезнью сердца и гипертрофией миокарда.

Особое место в структуре детской смертности занимает синдром внезапной смерти младенцев, этиология и механизм развития которого остаются до сих пор не ясными. Исследования данной проблемы начались на Западе еще в 60-е годы. В настоящее время изучением синдрома внезапной смерти младенцев занимаются специалисты самых разных областей медицины: педиатры, кардиологи, невропатологи, психиатры. В 70-е годы в США на парламентских слушаниях были приняты решения о всесторонней поддержке программ, посвященных синдрому внезапной смерти младенцев. Такое внимание медицины и общественности к данной проблеме не случайно. Только в США ежегодно жертвами этого синдрома становятся по меньшей мере 6000 детей. Высокие показатели внезапной младенческой смертности зарегистрированы также в Новой Зеландии, Англии, Австралии. Среди причин младенческой смертности в нашей стране, как и в США, преобладают перинатальные состояния и врожденные аномалии, а на третьем месте стоит синдром внезапной смерти младенцев. Одной из

множества нозологических гипотез развития этого мультифакторного синдрома является «сердечная» гипотеза, в основе которой лежит возникновение фатальных для организма ребенка нарушений сердечного ритма различного происхождения, в том числе и генетического, степень значимости последнего еще предстоит доказать. Сегодня активно ведется поиск генетических маркеров синдрома внезапной смерти младенцев, результаты которого, возможно, позволят предупредить внезапную смерть у младенцев.

Интересными явились результаты изучения поражения миокарда при наследственных нейромышечных заболеваниях, характерной особенностью которых является наличие мутаций генов, кодирующих белки цитоскелета. Оказалось, что у пациентов с такими заболеваниями кардиальная симптоматика может проявляться жизнеугрожающими аритмиями, что обуславливает высокий риск развития внезапной сердечной смерти. Из-за отсутствия описания в отечественной литературе и кардиологической практике чрезвычайно важного, с нашей точки зрения, аритмологического аспекта нейромышечных заболеваний, мы решили включить в этот номер журнала аналитический обзор по данной проблеме, основанный на наблюдениях зарубежных специалистов.

Наконец, последний обзор в нашем выпуске посвящен перспективам использования новейших технологий, позволяющих манипулировать с генами и клетками, в лечении аритмий. Рождение генной и клеточной терапии – новой области медицинских наук, явилось результатом достижений молекулярной биологии, генетики, генной и клеточной инженерии последних лет. Понимание молекулярно-генетических механизмов, лежащих в основе аритмий, позволило начать применение генных и клеточных препаратов в лечении этих заболеваний. Возможно, результаты будущих исследований в этой области откроют новые методы лечения пациентов с жизнеугрожающими нарушениями ритма сердца, которые являлись бы не паллиативными, как используемые в настоящее время методы, а радикальными – позволяющими предотвращать и устранять подобные аритмии.

Надеюсь, что читатели с интересом ознакомятся с работами, опубликованными в этом номере «Анналов аритмологии», и получат представление о том, чего мы достигли сегодня и что осталось не выясненным в области наследственных аритмогенных заболеваний.

Директор НЦССХ им. А. Н. Бакулева РАМН,
главный редактор журнала «Анналы аритмологии»
академик РАМН

Л. А. Бокерия