

ОРИГИНАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

С.Ю.Никулина, В.А.Шульман, Ю.В.Воротникова, Г.В.Матюшин,
Э.А.Иваницкий, М.И.Ганкин, Л.В.Вахова.

ИДИОПАТИЧЕСКИЕ АТРИОВЕНТРИКУЛЯРНЫЕ БЛОКАДЫ. КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ.

Красноярская Государственная Медицинская Академия, Красноярск, Россия.

В статье приведены результаты обследования больных с атриовентрикулярными блокадами с целью выявления закономерностей их наследования.

The results of examination of patients with atrioventricular blockades aimed to reveal genetic determinants are presented.

Ключевые слова: атриовентрикулярные блокады, популяционно-генетический метод, наследственное предрасположение.

Key words: atrioventricular blockades, genetic populational method, hereditary predisposition.

В литературе имеются отдельные сообщения о том, что нарушения внутрисердечной проводимости (НВСП) в ряде случаев могут вызываться передающимися по наследству аномалиями в строении проводящей системы сердца [1, 2]. Первое сообщение о семейной форме нарушений внутрисердечной проводимости было сделано в 1966 г. L.Мопае, описавшим семью, в которой мать и трое ее детей имели НВСП [7]. Семейные случаи НВСП описаны также Y.Truchioka [5] и D.A.Rubin [4]. Однако в доступной нам литературе не встретились описания наследственных форм изолированного поражения атриовентрикулярного узла (АВ).

Целью настоящей работы явилось изучение возможностей и закономерностей наследования атриовентрикулярных блокад в семьях с изолированным поражением АВ узла.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.

Было проведено семейное обследование 42 больных с АВ блокадами). АВ блокада I степени была у 32 пациентов, 2 степени - у трех человек и АВ блокада 3 степени - у 7 человек. У всех пациентов АВ блокады 2 и 3 степени была проксимальной. Среди них мужчин было 23, женщин - 19. Возраст пробандов был в пределах от 5 до 60 лет (средний возраст - 43,3 + 0,84).

Обследовано 158 родственников этих больных I и II степени родства. Всем обследуемым проводился клинический осмотр, стандартная ЭКГ, эхокардиоскопия. У ряда больных проводилась чреспищеводная стимуляция правого предсердия и коронарография.

РЕЗУЛЬТАТЫ И ИХ ОБСУЖДЕНИЕ.

Из 158 родственников у 62 (39,1%) имелись различные нарушения внутрисердечной проводимости (рис.1). Блокада левой ножки пучка Гиса была зарегистрирована у 11 больных (7%), синдром укороченного интервала PQ - у 6 пациентов (3,8%), синдром слабости синусового узла выявлен у 3 родственников (1,9%), полная блокада правой ножки пучка Гиса - у 1 больного (0,6%), неполная блокада правой ножки пучка Гиса - у 7 человек (4,4%).

Наиболее часто у родственников выявлялась АВ блокада. Она была зарегистрирована у 34 человек (21,5%). Это значительно превышает популяционную частоту АВ блокады (0,09% по данным нашей клиники) и подтверждает значимость наследственной предрасположенности в этиологии и патогенезе заболевания. Средний возраст больных родственников - 38,74 + 0,96. Средний возраст близок к таковому у обследованных нами пробандов.

С помощью формулы Левина устанавливается тип наследования определенной патологии - моногенный или

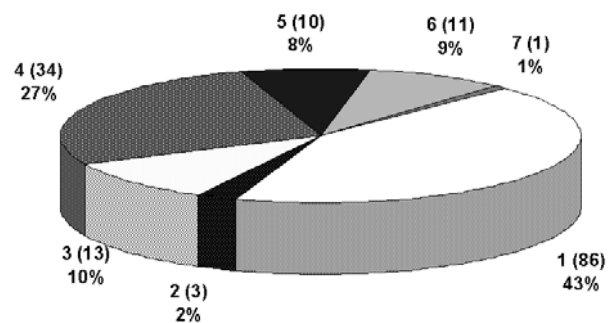


Рис. 1. Нарушения внутрисердечной проводимости у родственников пробандов с атриовентрикулярными блокадами: 1 - здоровые родственники, 2 - блокада правой ножки пучка Гиса, 3 - неполная блокада правой ножки пучка Гиса, 4 - атриовентрикулярные блокады, 5 - блокада левой ножки пучка Гиса, 6 - феномен укороченного PQ, 7 - синдром слабости синусового узла.

полигенный. Формула Левина имеет следующий вид:

$$D = n_1 \times n_2^* / n_1^* \times n_2 (1)$$

где: n_1 - число родственников I степени родства, n_2 - число родственников II степени родства, n^* - число родственников, имеющих такой же признак, как у пробанда (НВСП). По данным нашего исследования:

$$D = 112 \times 10 / 52 \times 46 = 0,468$$

Если полученный согласно формуле Левина коэф-

коэффициент превышает 0,23, то это указывает на моногенный тип наследования заболевания, что и подтверждается нашими данными.

В исследовании был использован статистический метод Хаккмана для оценки сравнительной частоты пораженности проводящей системы у лиц разного пола [3, 8]. С помощью формулы Хаккмана вычисляется коэффициент, который при значении менее 1,045, исключает преобладание исследуемого признака у лиц определенного пола. Формула Хаккмана имеет следующий вид:

$$K_n = n_1^* \times n_2 / n_1 \times n_2^*$$

где n_1 - группа мужчин, n_2 - группа женщин, n^* - количество лиц, несущих на себе исследуемый признак в группе. Таким образом, в нашем случае:

$$K_n = 30 \times 19 / 23 \times 32 = 0,88$$

Показано, что пораженность мужчин и женщин данным заболеванием может считаться одинаковой, так как подсчитанный коэффициент Хаккмана равен 0,88.

Приводим пример семьи пробанда, юноши 13 лет, с АВ блокадой 3 степени (рис. 2). Его брат, 10 лет, и мать, 35 лет, также имели АВ блокаду 1 степени. Остальные доступные обследованию родственники здоровы. Таким образом, по данной родословной прослеживается генетическая детерминированность этого заболевания.

Итак, высокая частота наследственных форм АВ блокад указывает на целесообразность исследования семей групп риска с помощью популяционного генеалогического метода, что позволит заблаговременно выявить лиц, предрасположенных к данной патологии. Дальнейшая задача нашего исследования - проведение проспективного наблюдения за больными с на-

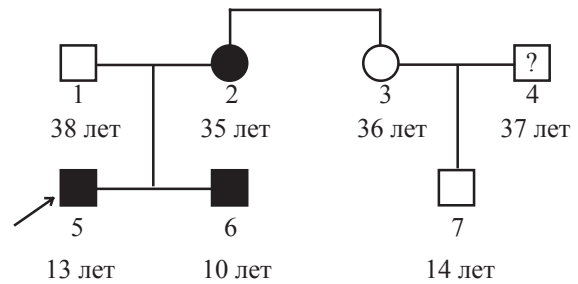


Рис. 2. Родословная семьи А: □ - здоровый мужчина, ○ - здоровая женщина, ■ - больной мужчина, ● - больная женщина, стрелкой указан пробанд, имеющий АВ-блокаду III степени.

следственными проксимальными АВ блокадами с целью выявления особенностей течения и скорости прогрессирования этих блокад.

ВЫВОДЫ.

1. Выявлен вариант первичного идиопатического поражения сердца - изолированной атриовентрикулярной проксимальной блокады.
2. Высокая частота встречаемости данной патологии у родственников выявленных больных свидетельствует о генетической детерминированности данного заболевания.
3. Идиопатическая атриовентрикулярная блокада имеет моногенный тип наследования.
4. Проявления данной патологии не связано с полом и является прерогативой молодого возраста.

ЛИТЕРАТУРА.

1. Бабин А.Г. Некоторые вопросы этиологии нарушений сердечной проводимости. - М., 1986. - С.31.
2. Кушаковский М.С. // Кардиология.-1991. - № 8 - С. 99 - 103.
3. Лильин Е.Т. Медицинская генетика для врачей. - М., 1983.-С.49 -51.
4. Rubin D.A., O Keefe A., Kay R. N. et al. //Am. Heart J. - 1992 - Vol. 123.-P. 1082-1084.
5. Tmchioka Y., Nakagawa H., Kawagol T. et al. //Kokyu-To-Junkan. -1990.-Vol.38.-P. 1153-1157.
6. Levin B. The genetic map.- New York: Wiley, 1987.
7. Monaete J. Principles of cardiac arrhythmias. - Baltimore, 1966.
8. Malukc C. D. The clinical genetics. - New York, 1985.

ИДИОПАТИЧЕСКИЕ АТРИОВЕНТРИКУЛЯРНЫЕ БЛОКАДЫ. КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ. С.Ю.Никулина, В.А.Шульман, Ю.В.Воротникова, Г.В.Матюшин, Э.А.Иваницкий, М.И.Ганкин, Л.В.Вахова.

На основании обследования семей 42 пробандов с идиопатическими атриовентрикулярными блокадами установлена генетическая детерминированность этой патологии. Идиопатическая атриовентрикулярная блокада имеет моногенный тип наследования. Заболевание не связано с полом, пик манифестации приходится на молодой возраст.

IDIOPATHIC ATRIOVENTRICULAR BLOCK. CLINICO-GENETICAL ANALYSES. S.Yu.Nikoulina, V.A.Shulman, Yu.V.Vorotnicova, G.V.Matyushin, E.A.Ivanitsky, M.I.Gankin, L.V.Vahova.

Examination of the families of 42 probands with idiopathic atrioventricular blockades demonstrated a genetical determination of this pathology. Idiopathic atrioventricular blockade is characterised by monogenic type of inheritance. The disease is not gender related and its peak is related to a young age.