

Синдром удлиненного интервала QT у ребенка 1,5 года: клинический случай

А. Н. Рошупкин¹ ✉

Г. Ю. Евстифеева²

Е. И. Данилова³

З. А. Ветеркова⁴

Н. В. Логинова⁵

Н. Н. Усенкова⁶

А. И. Шишкина⁷

¹ Оренбургский государственный медицинский университет, Оренбург, Россия, roshchupkin_anton@bk.ru, <https://orcid.org/0009-0008-0929-825X>

² Оренбургский государственный медицинский университет, Оренбург, Россия, gal-evst@mail.ru, <https://orcid.org/0009-0006-9982-4414>

³ Оренбургский государственный медицинский университет, Оренбург, Россия, danoilowa@list.ru, <https://orcid.org/0000-0003-0910-6525>

⁴ Оренбургский государственный медицинский университет, Оренбург, Россия, zina76@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-5728-9998>

⁵ Областная детская клиническая больница, Оренбург, Россия, Odkbkardiologia@yandex.ru

⁶ Областная детская клиническая больница, Оренбург, Россия, usenkova72@gmail.com

⁷ Областная детская клиническая больница, Оренбург, Россия, shishkina.a.i@mail.ru

Резюме

Введение. Интервал QT — электрокардиографический показатель, отражающий процессы деполяризации и реполяризации миокарда желудочков, электрофизиологической основой которого является состояние ионных каналов мембраны кардиомиоцита. Синдром удлиненного интервала QT (LQTS) является жизнеугрожающим нарушением сердечного ритма и одной из причин внезапной сердечной смерти. В этом понятии объединена разнообразная и обширная группа заболеваний, при которых происходит замедление фазы реполяризации миокарда желудочков вследствие патологии ионных каналов мембраны кардиомиоцита. Умение врача любой специальности правильно интерпретировать результаты электрокардиографии является основным в диагностике данного состояния до возникновения первых клинических проявлений.

Цель работы. Целью публикации данного клинического случая явилась необходимость ознакомить врачей педиатрического профиля с нетипичными проявлениями LQTS у ребенка, особенностями диагностического поиска и лечебных мероприятий. Расширение знаний врачебного сообщества и повышение информированности пациентов, их родителей и родственников позволят снизить число жизнеугрожающих состояний у детей с синдромом удлиненного интервала QT.

Материалы и методы. Ребенок 1,5 года с внутриутробно выявленной брадикардией и имплантированным на третьи сутки жизни частотно-адаптированным электрокардиостимулятором. Представлен подробный анамнез жизни ребенка, результаты клинического, инструментального и генетического обследования, а также особенности подбора антиаритмической терапии.

Результаты. Особенности клинического случая LQTS (раннее проявление заболевания, отсутствие генетического анамнеза, нетипичная клиническая картина с присоединением брадикардии на фоне экстремально удлиненного интервала QT и условия проявления синкопальных состояний, отсутствие положительного эффекта от специфической антиаритмической терапии) свидетельствуют о полиморфизме описанного синдрома. Все вышеизложенное указывает на необходимость более глубокого изучения корреляции клинических проявлений с результатами генетического исследования.

Ключевые слова: дети, синдром удлиненного интервала QT, нарушения ритма сердца, внезапная сердечная смерть

Для цитирования: Рошупкин А. Н., Евстифеева Г. Ю., Данилова Е. И., Ветеркова З. А., Логинова Н. В., Усенкова Н. Н., Шишкина А. И. Синдром удлиненного интервала QT у ребенка 1,5 года: клинический случай. Лечащий Врач. 2025; 6 (28): 28–35. <https://doi.org/10.51793/OS.2025.28.6.004>

Конфликт интересов. Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

Long QT syndrome in a child of 1,5 years old: clinical case

Anton N. Roschupkin¹✉

Galina Yu. Evstifeeva²

Elena I. Danilova³

Zinaida A. Veterkova⁴

Natalya N. Loginova⁵

Natalya N. Usenkova⁶

Anastasiya I. Shishkina⁷

¹ Orenburg State Medical University, Orenburg, Russia, roshchupkin_anton@bk.ru, <https://orcid.org/0009-0008-0929-825X>

² Orenburg State Medical University, Orenburg, Russia, gal-evst@mail.ru, <https://orcid.org/0009-0006-9982-4414>

³ Orenburg State Medical University, Orenburg, Russia, danoilowa@list.ru, <https://orcid.org/0000-0003-0910-6525>

⁴ Orenburg State Medical University, Orenburg, Russia, zina76@mail.ru, <https://orcid.org/0000-0002-5728-9998>

⁵ Regional Children's Clinical Hospital, Orenburg, Russia, Odkbkardiologia@yandex.ru

⁶ Regional Children's Clinical Hospital, Orenburg, Russia, usenkova72@gmail.com

⁷ Regional Children's Clinical Hospital, Orenburg, Russia, shishkina.a.i@mail.ru

Abstract

Background. QT interval is an electrocardiographic index reflecting the processes of depolarization and repolarization of the ventricular myocardium, the electrophysiological basis of which is the state of ion channels of the cardiomyocyte membrane. Long QT syndrome (LQTS) is a life-threatening heart rhythm disorder and one of the reasons of a sudden cardiac death. Meanwhile, this term combines a diverse and extensive group of diseases which cause a deceleration of the repolarization phase of ventricular myocardium due to the pathology of ion channels of the cardiomyocyte membrane. The basis of the diagnosis of this condition is the ability of a doctor of any specialty to interpret the results of electrocardiography correctly before the occurrence of the first clinical manifestations.

Objective. The aim of the publication of this clinical case was the necessity to acquaint pediatric physicians with atypical manifestations of LQTS in a child and features of diagnostic screening and therapeutic measures. To enhance knowledge of the medical community and to raise awareness of patients will allow to reduce the number of some life-threatening conditions in children with LQTS.

Materials and methods. A 1,5-year-old child with a prenatally identified bradycardia and a dual chamber frequency-adapted pacemaker implanted on the third day of life. The detailed anamnesis of the child's life, the results of a clinical, instrumental and genetic examinations and the peculiarities of the selection of the antiarrhythmic therapy are presented.

Conclusion. The peculiarities of the clinical case of LQTS (early manifestation of the disease, lack of genetic anamnesis, an atypical clinical picture with the accession of bradycardia due to an extremely long QT interval and conditions of manifestations of syncopal states, lack of a positive effect on the specific antiarrhythmic therapy) testify to the polymorphism of the described syndrome. All of the above testifies to the necessity of a more profound study of the correlation of the clinical manifestations with the results of a genetic testing.

Keywords: children, long QT syndrome, heart rhythm disorder, sudden cardiac death

For citation: Roschupkin A. N., Evstifeeva G. Yu., Danilova E. I., Veterkova Z. A., Loginova N. N., Usenkova N. N., Shishkina A. I. Long QT syndrome in a child of 1,5 years old: clinical case. *Lechaschi Vrach.* 2025; 6 (28): 28-35. (In Russ.) <https://doi.org/10.51793/OS.2025.28.6.004>

Conflict of interests. Not declared.

Синдром удлиненного интервала QT является жизнеугрожающим нарушением сердечного ритма и одной из причин внезапной сердечной смерти еще до клинических проявлений, что требует от врачей любой специальности умения правильно интерпретировать результаты электрокардиограммы (ЭКГ) [1].

Интервал QT — электрокардиографический показатель, отражающий процессы деполяризации и реполяризации миокарда желудочков, электрофизиологической основой которого является состояние ионных каналов мембраны кардиомиоцита. Баланс между кальциевыми, калиевыми и натриевыми ионными каналами определяет продолжительность потенциала действия кардиомиоцитов [1, 2].

Снижение реполяризационного выходящего K^+ -тока или увеличение деполяризующих входящих Na^+ - или Ca^{2+} -токов в клетки могут привести к удлинению интервала QT, что представляет собой патофизиологический субстрат синдрома удлиненного интервала QT (LQTS) [1].

Продолжительность интервала QT прежде всего зависит от длительности сердечного цикла, в связи с чем для оценки

данного интервала используют формулу Базетта (Bazett) для расчета скорректированного интервала QT (QTc) с поправкой на частоту сердечных сокращений (ЧСС). Формула Базетта неоднократно подвергалась критике, однако иные методы расчета, такие как калькуляторы Фрэмминга (Framingham), Фредерика (Fredericia) и Ходжеса (Hodges), не получили широкого распространения [2].

Удлиненный QTc, определяемый как значение QTc более 450 мс у мужчин и более 460 мс у женщин во II отведении или V5 на стандартной ЭКГ с 12 отведениями, предрасполагает к функциональному повторному входу, желудочковой тахикардии (ЖТ) torsades de pointes (с французского — «кручение веретена» — редкая форма полиморфной ЖТ с постепенным изменением амплитуды и скручиванием комплексов QRS вокруг изоэлектрической линии) и внезапной сердечной смерти (ВСС) [1, 3].

Необъяснимый иным образом исходный QTc ≥ 500 мс должен ассоциироваться с наследственным синдромом удлиненного интервала QT. При этом в понятие «синдром удлиненного интервала QT» объединена разнообразная

и достаточно обширная группа заболеваний, при которых происходит замедление фазы реполяризации миокарда желудочков вследствие патологии ионных каналов в мембране кардиомиоцита, которые регулируют его внутриклеточный электрический заряд. Данная группа заболеваний характеризуется высоким риском внезапной смерти вследствие возникновения ЖТ. Выделяют врожденный синдром удлиненного интервала QT, относящийся к первичным электрическим заболеваниям сердца, или врожденным каналопатиям, и вторичный (или приобретенный) [3].

В настоящее время известно 15 генов, чьи мутации изменяют характеристики ионных каналов кардиомиоцитов, с которыми связано нарушение процессов реполяризации мембран клеток. Изучена корреляция между выраженностью фенотипических проявлений при LQTS и генетическими вариантами синдрома, выявлены специфические ЭКГ-фенотипы, характерные для основных молекулярно-генетических вариантов, — LQT1, LQT2, LQT3, на долю которых приходится до 90% всех генетически подтвержденных случаев [4, 5].

Общими диагностическими критериями для всех типов врожденного LQTS являются удлинение интервала QTc > 440 мс, изменение фазы реполяризации, наличие синкопальных состояний, семейный анамнез и случаи внезапной сердечной смерти в результате развития ЖТ типа пирует или фибрилляции желудочков [6, 7].

Синдром удлиненного интервала QT — это наиболее частая наследственная ионная каналопатия, характеризующаяся удлинением интервала QT на ЭКГ в 12 отведениях и повышенным риском злокачественных аритмий у пациентов без структурных изменений сердца. Клинические симптомы LQTS включают сердцебиение, обмороки и судороги, чаще как следствие адренергической тахикардии типа torsades de pointes [8, 9].

В настоящее время описано уже 17 различных подтипов LQTS, связанных с моногенными мутациями 15 аутосомно-доминантных генов [7]. Но причинные мутации генов выявляются только у 70% пациентов с LQTS [7]. Около 75% всех патогенных вариантов обнаруживаются в генах *KCNQ1*, *KCNH2* и *SCN5A*, которые отвечают за подтипы LQTS с первого по третий у пациентов с показателем по шкале Шварца (P. J. Schwartz) и соавт. ≥ 4 баллов, в то время как у 25% генотип остается неидентифицированным после обширного генетического тестирования на основе различных панелей [8]. Возможно, небольшая часть пациентов с генотип-отрицательным LQTS может иметь еще не известный менделевский дефект, однако нельзя отрицать и существование иного, более сложного, паттерна наследования в данной подгруппе [8].

Для LQT1-3 очевидна корреляция «фенотип — генотип». Примерно в 85% случаев LQTS пациент с положительным генотипом несет мутацию, унаследованную от одного из родителей, а у оставшихся 15% имеется мутация *de novo*. У 50% пациентов с генотипом LQTS нет симптомов на протяжении всей жизни, в то время как у 10-50% таких больных не наблюдается и явного удлинения интервала QT. Сложные мутации (две и более) обнаруживаются у 10% пациентов с положительным генотипом. Как правило, клинические проявления заболевания у таких больных более тяжелые [8, 10].

Рассматриваемый в статье вариант синдрома LQT3 вызван мутациями в гене *SCN5A*, расположенным в позиции 3p21-24.

Ген *SCN5A* кодирует NaV 1.5, α -субъединицу потенциал-зависимого Na⁺-канала и медиатора деполяризующего тока Na⁺ (INa). Мутации в этом гене, присутствующие у 10% генетически диагностированных пациентов с LQTS, увеличивают продолжительность фазы плато потенциала действия за счет увеличения поздних деполяризующих токов. Триггером данного подтипа обычно является сон (т. е. фактически брадикардия). На ЭКГ LQT3 регистрируется в виде удлиненного изоэлектрического интервала и относительно нормального зубца Т [8].

Исходя из имеющихся литературных данных, можно сделать вывод о том, что основой клиники LQTS в целом и LQT3 в частности является удлинение интервала QTc > 440 мс на ЭКГ и приступы синкопальных состояний, в том числе провоцируемые специфическими триггерами, для LQT3 таковым является сон (брадикардия). Поэтому определенный интерес представляет клинический случай ребенка с LQT3 с выраженной брадикардией и симптоматикой атриовентрикулярной (АВ) блокады II степени с кратностью проведения 2:1 на фоне экстремального удлинения интервала QTc.

Как известно, АВ-блокаду II степени с кратным проведением 2:1, 3:1 принято выделять в отдельную группу, так как она может быть как блокадой первого, так и второго типа. Эти блокады могут развиваться на трех уровнях: в АВ-узле (27-33%), в стволе (17-22%) и области ножек (50-51%) [11]. Блокады, развивающиеся в АВ-узле, относят к АВ-блокаде II степени I типа, а блокады на уровне ствола и ножек пучка Гиса — к АВ-блокадам II степени II типа.

При диагностике уровня блокирования блокады с кратным проведением нужно учитывать ширину желудочкового комплекса. Его расширение с большей вероятностью указывает на дистальный уровень блокирования (ножки пучка Гиса). При применении пробы с физической нагрузкой, при узловом уровне блокирования степень блокады может уменьшаться или АВ-проведение восстанавливается в соотношении 1:1, а при стволовом уровне, наоборот, степень блокады может увеличиваться. АВ-блокады 2:1 при замедлении синусового ритма могут приводить к АВ-диссоциации, в случае полной диссоциации она может быть принята за полную АВ-блокаду [11].

Приводим пример врожденного синдрома удлиненного интервала QT LQT3 у мальчика в возрасте 1 года 4 мес на момент написания статьи.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Мальчик родился 25.07.2023 г. от пятой беременности, протекавшей на фоне анемии легкой степени. Генетический анамнез не отягощен. Случаи внезапной сердечной смерти ранее в семье не регистрировались. Эпидемиологический и аллергологический анамнез без особенностей. Внутриутробно у плода выявлена брадикардия. Роды третьи, срочные, оперативные на фоне отслойки нормально расположенной плаценты и обвития пуповины вокруг шеи плода.

Оценка по шкале Апгар — 7/9 баллов. Проведены стандартные манипуляции в родильном зале. Параметры развития ребенка без особенностей за исключением выраженной брадикардии, в связи с чем в первые сутки жизни переведен в областной перинатальный центр ГАУЗ ООКБ № 2 (Оренбург), а на третьи на фоне нарастания степени

брадикардии — в федеральный центр сердечно-сосудистой хирургии Челябинска, где в тот же день (28.07.2023 г.) проведена имплантация однокамерного частотно-адаптированного электрокардиостимулятора (ЭКС) с эпикардиальным электродом Medtronic. На 11-е сутки ребенок возвращен в областной перинатальный центр ГАУЗ ООКБ № 2 для наблюдения и лечения. При проведении контрольной ЭКГ выявлено удлинение интервала QT, в связи с чем был назначен бета-адреноблокатор Анаприлин (5 мг/кг/сут).

В возрасте 1 месяца переведен в отделение раннего возраста ГАУЗ ОДКБ (Оренбург) с диагнозом: «синдром удлиненного интервала QT, вторичная предсердно-желудочковая блокада 2-3 ст., желудочковая экстрасистолия, неустойчивые пароксизмы ЖТ и трепетания желудочков, недостаточность кровообращения IIА стадии, функциональный класс II по Роберту Россу (Robert D. Ross); имплантация однокамерного частотно-адаптированного ЭКС с эпикардиальным электродом Medtronic от 28.07.2023 г.». Сопутствующий диагноз: «перинатальное поражение центральной нервной системы (ЦНС), гипоксически-ишемическое, ранний восстановительный период, синдром гипервозбудимости ЦНС».

В возрасте 1,5 мес по данным холтеровского мониторинга ЭКГ (ХМ-ЭКГ) у ребенка отмечались следующие изменения: средняя ЧСС за сутки — 130 уд./мин (норма — 108-115 уд./мин), желудочковая эктопическая активность представлена 7616 одиночными желудочковыми экстрасистолами, одним парным желудочковым комплексом и семью эпизодами тригеминии; суправентрикулярная эктопическая активность представлена 1365 наджелудочковыми экстрасистолами. Основной ритм — навязанный однокамерным ЭКС типа VVI, стимуляция желудочков — 137 100 (77%). Регистрировались эпизоды синусового ритма. Средняя ЧСС днем — 129 уд./мин (норма 116-123 уд./мин). Средняя ЧСС ночью — 130 уд./мин (норма — 101-108 уд./мин). Максимальная ЧСС — 157 уд./мин (19:19) — синусовый ритм. Пауз ритма, стимулов без ответа не выявлено. На синусовом ритме с ЧСС 136 уд./мин при ручном подсчете QT — замедление электрической систолы на 0,07" (QTc — 0,45").

В связи с выявленными изменениями ребенок в возрасте двух месяцев вновь госпитализирован в федеральный центр сердечно-сосудистой хирургии Челябинска для перепрограммирования ЭКС со снижением частоты базовой стимуляции до 60 в минуту. На фоне снижения базовой стимуляции у ребенка по данным ХМ-ЭКГ наблюдались проявления АВ-блокады II степени (Мобитц 2), значительное удлинение скорректированного интервала QT от 450 до 585 мс. По данному поводу ребенок продолжал получать терапию в виде Анаприлина (5 мг/кг/сут) и карбамазепина (10 мг/кг/сут).

Из федерального центра ребенок переведен под наблюдение в отделение раннего возраста ГАУЗ ОДКБ (Оренбург). На ЭКГ отмечалось постоянное удлинение QTc от 0,47 до 0,54 сек по формуле Базетта и до 0,472 сек — по формуле Фредерика, периодически — брадикардия до 62 ударов в минуту, косвенные признаки нагрузки на миокард левого желудочка, периодически — нарушения процессов реполяризации в виде высоких зубцов Т в отведениях V4-V6. По данным эхокардиоскопии (Эхо-КС) отмечалось щелевидное открытое овальное окно и последствия постановки ЭКС; изменений со стороны клапанов и полостей сердца не выявлено.

По данным ХМ-ЭКГ у ребенка выявлены следующие изменения: средняя ЧСС за сутки — 111 уд./мин (норма — 127-143 уд./мин), желудочковая эктопическая активность представлена одной одиночной желудочковой экстрасистолой; суправентрикулярная эктопическая активность представлена одной наджелудочковой экстрасистолой. Основной ритм — синусовый. Средняя ЧСС днем — 115 уд./мин (норма — 149-151 уд./мин). Средняя ЧСС ночью — 104 уд./мин (норма — 115-132 уд./мин). Максимальная ЧСС — 151 уд./мин — синусовый ритм. Пауз ритма, стимулов без ответа не зарегистрировано. При ручном подсчете средний QTc — 0,412", на фоне минимальной ЧСС — 654 мс по формуле Базетта и 614 мс — по формуле Фредерика, на фоне максимальной ЧСС — 476 мс по формуле Базетта и 408 мс — по формуле Фредерика. Таким образом, если сравнить результаты ХМ-ЭКГ с данными предыдущего мониторинга, можно увидеть уменьшение эктопической активности практически до нуля, но нарастание степени брадикардии и длительности QTc, особенно выраженной на фоне малой ЧСС.

Через 3 недели по данным контрольного ХМ-ЭКГ у ребенка отмечались следующие изменения: дальнейшее нарастание степени брадикардии (средняя ЧСС за сутки — 106 уд./мин, днем — 110 уд./мин, ночью — 99 уд./мин) и увеличение длительности QTc при ручном подсчете (средний QTc — 0,460", на фоне минимальной ЧСС — 663 мс по формуле Базетта и 626 мс — по формуле Фредерика, на фоне максимальной ЧСС — 516 мс по формуле Базетта и 440 мс по формуле Фредерика).

Через 4 недели на фоне продолжающейся терапии по данным ХМ-ЭКГ у ребенка отмечались следующие изменения: сохранялась на прежнем уровне брадикардия (средняя ЧСС за сутки — 105 уд./мин, днем — 110 уд./мин, ночью — 99 уд./мин) и проявления удлиненного QTc при ручном подсчете (средний QTc — 0,460", на фоне минимальной ЧСС — 635 мс по формуле Базетта и 622 мс по формуле Фредерика, на фоне максимальной ЧСС — 485 мс по формуле Базетта и 413 мс по формуле Фредерика). Исходя из стабилизации показаний ЭКГ изменений в тактике лечения не было, ребенок продолжает получать терапию Анаприлином (5 мг/кг/сут) и карбамазепином (10 мг/кг/сут).

В декабре 2023 г. получен результат генетического обследования: в исследуемом образце ДНК обнаружена мутация в гене *SCN5A* в гетерозиготном состоянии, являющаяся причиной развития LQTS 3-го типа. Также у пациента обнаружена мутация в гене *LAMA2* в гетерозиготном состоянии. Патогенные мутации в гене *LAMA2*, который кодирует $\alpha 2$ -цепь ламинина (OMIM 156225), вызывают группу заболеваний, обозначаемых как *LAMA2*-связанные мышечные дистрофии. Большая часть пациентов с мутациями в гене *LAMA2* имеют фенотип врожденной мышечной дистрофии (ВМД) типа 1А (мерозин-негативная ВМД, MDC1A, OMIM 607855). Мерозин-негативная ВМД типа 1А занимает первое место среди ВМД в западных странах, составляя от 10% до 37,4% случаев ВМД. Мерозин-дефицитная МД имеет ауто-сомно-рецессивный тип наследования, т. е. для развития заболевания необходимо наличие гомозиготной или двух компаунд-гетерозиготных мутаций [12].

Ребенок в возрасте 8 мес был госпитализирован в ФЦ НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика

Ю. Е. Вельтишева (РНИМУ), где средний скорректированный QT-интервал составил 546 мс. По данным Эхо-КГ время от закрытия аортального клапана до окончания интервала QT составило 59–74 мс (24–30% от продолжительности механической систолы). При контроле системы стимуляции нарушений в работе ЭКС не зарегистрировано, базовая частота стимуляции снижена до 40 имп./мин. Учитывая генетически подтвержденный III вариант синдрома удлиненного интервала QT, выраженное удлинение интервала QTс, Анаприлин заменен на атенолол (4,2 мг/мг/сут), доза карбамазепина увеличена до 11 мг/кг/сут, назначена геноспецифическая антиаритмическая терапия — Аллапинин (лапаконитина гидробромид, антиаритмическое средство класса IC) в дозировке 1,4 мг/кг/сут. На контрольной ЭКГ на фоне комбинированной терапии отмечалась положительная динамика в виде уменьшения продолжительности интервала QTс. При контрольном ХМ — выраженная положительная динамика в виде снижения всех показателей QTс.

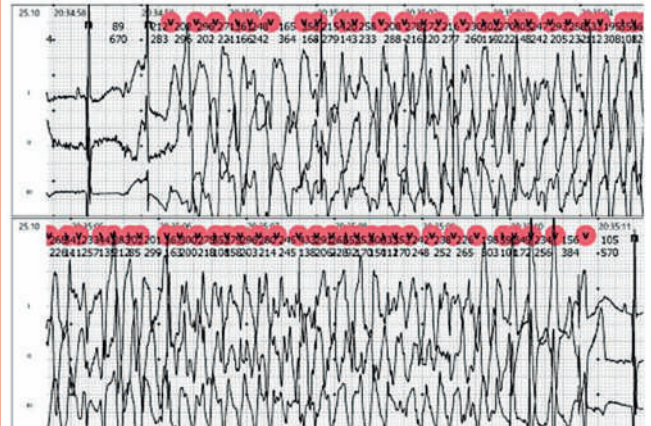
Исходя из вышеизложенного можно было бы сделать вывод о том, что подобранная терапия эффективна, однако, со слов матери, у ребенка в возрасте 1 года 4 мес на фоне проводимой терапии, ранее вполне эффективной, возникло первое кратковременное синкопальное состояние с покраснением лица и тоническим напряжением мышц, а также два пресинкопальных эпизода с интервалом в сутки через одну неделю после синкопального состояния с покраснением лица (до 5 сек) и брадикардией 45 уд./мин по показаниям пульсоксиметра.

Данные состояния послужили причиной экстренной госпитализации в детское кардиологическое отделение ГАУЗ ОДКБ (Оренбург), где проведен ХМ-ЭКГ, на котором выявлены следующие изменения: выраженная брадикардия в течение суток — средняя ЧСС за сутки 83 уд./мин (норма 107–115 уд./мин), средняя ЧСС днем — 90 уд./мин (норма — 115–127 уд./мин), средняя ЧСС ночью — 73 уд./мин (норма — 99–105 уд./мин), максимальная ЧСС — 383 уд./мин — ЖТ во время приема пищи, минимальная ЧСС — 50 уд./мин — эпизод неполной АВ-блокады II степени во время дневного сна; желудочковая эктопическая активность представлена 9 эпизодами пробежек ЖТ, максимальная пробежка с частотой 383 уд./мин (рис. 1), суправентрикулярная эктопическая активность не представлена; основной ритм — синусовый; частые эпизоды неполной АВ-блокады II степени II типа 2:1 (рис. 2), редкие эпизоды неполной АВ-блокады II степени I типа; навязанные комплексы не зарегистрированы; АВ-проводение на синусовом ритме — 0,12"; 4494 паузы ритма более 1,2 сек, на фоне неполной АВ-блокады II степени II типа 2:1, максимальная пауза продолжительностью — 1662 мс; отмечается постоянное замедление QT — среднее QTс — 603 мс (норма — до 400 мс), при ручном подсчете QT: на минимальной ЧСС QT — 0,76 сек, QTс по формуле Базетта — 694 мс, по формуле Фредерика — 715 мс. Во время данной записи эпизодов синкопальных и пресинкопальных состояний не зафиксировано.

Во время проведения контрольного ХМ-ЭКГ (на второй неделе госпитализации) зафиксирован эпизод синкопального состояния на фоне пробежки желудочковой тахикардии (рис. 3).

Также на данной контрольной ХМ-ЭКГ отмечается прогрессирующее ухудшение показателей: средняя ЧСС

Максимальная пробежка
с 20:34:57 по 20:35:12, 25 мм/с, 10 мм/мВ



Максимальная ЧСС 383 уд./мин
с 20:35:06 по 20:35:12, 25 мм/с, 10 мм/мВ

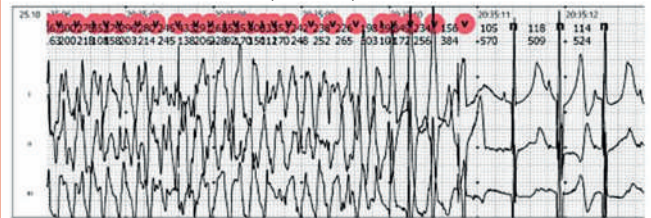


Рис. 1. Пробежка желудочковой тахикардии и максимальная ЧСС [предоставлено авторами] / Run of ventricular tachycardia and maximal HR [provided by the authors]

Неполная АВ-блокада II степени II типа 2:1
с 12:00:49 по 12:00:56, 25 мм/с, 10 мм/мВ

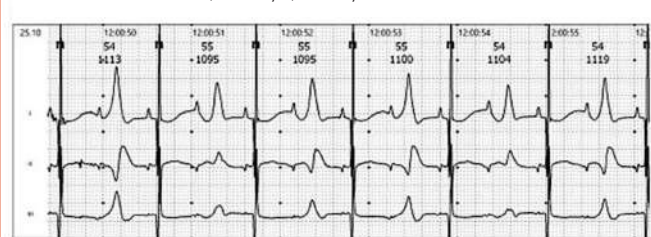


Рис. 2. АВ-блокада II степени, Мобитц 2, с проведением 2:1 [предоставлено авторами] / AV block of the II degree of Mobitz 2 with conduction 2:1 [provided by the authors]

за сутки — 77 уд./мин, днем — 85 уд./мин, ночью — 61 уд./мин, минимальная ЧСС — 43 уд./мин, эпизод неполной АВ-блокады II степени II типа 2:1 (23:17 — ночной сон, рис. 4); желудочковая эктопическая активность представлена шестью пробежками ЖТ, от четырех комплексов (06:29:30) с ЧСС 187 уд./мин до пробежки с ЧСС 285 уд./мин (с 20:27:55 до 20:28:20); среднее QTс — 520 мс, при ручном подсчете QT: на минимальной ЧСС — 43 уд./мин, QT-0,80" (норма — 0,46"). QTс по формуле Базетта — 677 мс, по формуле Фредерика — 716 мс (рис. 4), на максимальной ЧСС — 121 уд./мин, QT — 0,34 (норма — 0,26"). QTс по формуле Базетта — 483 мс, по формуле Фредерика — 430 мс.

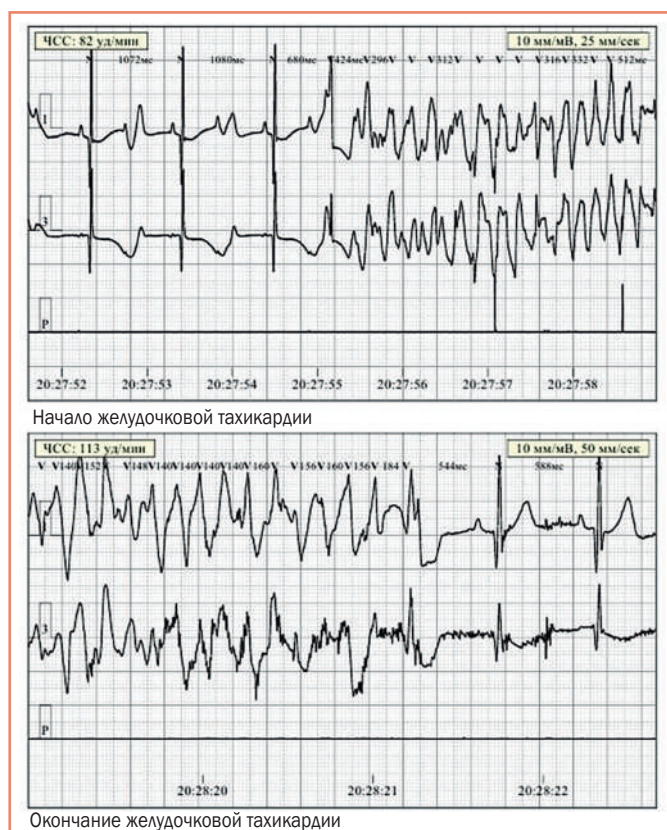


Рис. 3. **Пробежка желудочковой тахикардии, вызвавшая развитие синкопального состояния [предоставлено авторами]** / Run of ventricular tachycardia, which caused the development of a syncopal state [provided by the authors]

Исходя из такой клинической картины и фактической неэффективности комбинированной антиаритмической терапии, ребенок был проконсультирован (телемедицинская консультация) в ФЦ НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю. Е. Вельтишева: проведена коррекция терапии — доза атенолола увеличена до 25 мг в 7-8 часов утра при пробуждении и 18,75 мг в 18:00, доза Аллапинина увеличена до 4 мг четырежды в день (7-8, 13:00, 18:00 и 23:00), доза карбамазепина (Финлепсин) повышена до 50 мг утром и 100 мг в 21:00. Намечена дата госпитализации в ФЦ НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю. Е. Вельтишева для имплантации кардиовертера-дефибриллятора (показание — зарегистрированные приступы синкопе во время пробежек ЖТ на фоне терапии β -адреноблокаторами).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Особенностями клинического случая LQTS у данного ребенка являются:

- очень раннее проявление заболевания, т. к. брадикардия выявлялась уже внутриутробно, что резко контрастирует, например, с клиническим случаем LQT3, описанным И. Ю. Мельниковой и соавт. (проявление в 8 лет) [1] или неуточненными случаями LQTS с дебютом в 16 и 12 лет соответственно, описанными Е. Г. Михайловской и Н. А. Скуратовой с соавт. [13, 14];

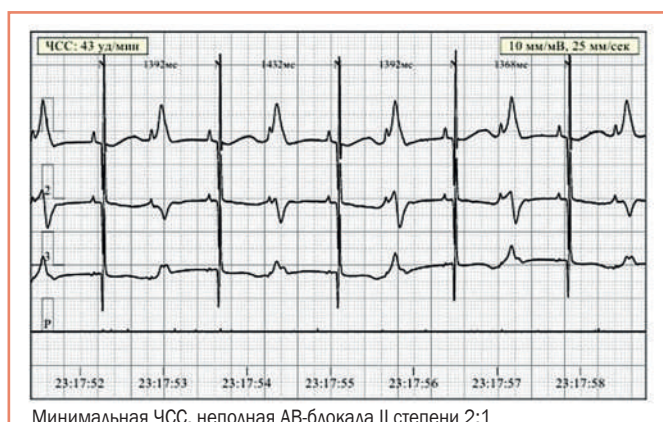


Рис. 4. **АВ-блокада II степени, Мобитц 2, с проведением 2:1 и ЧСС — 43 уд./мин [предоставлено авторами]** / AV blockade of the II degree of Mobitz 2 with a conduction 2:1 and heart rate of 43 per minute A [provided by the authors]

- нетипичная клиническая картина в виде присоединения брадикардии до 43 уд./мин и АВ-блокады второго типа с проведением 2:1 на фоне экстремально удлинённого интервала QT в дополнение к типичным синкопальным состояниям, ставящая под сомнение возможность назначения β -адреноблокаторов специалистами, не имеющими глубоких знаний по LQTS, т. к. указанные изменения обычно являются противопоказанием для их назначения;

- нетипичные условия появления синкопальных состояний (триггеры), не соответствующие описанным в литературе при LQT3 (сон), т. к. зарегистрированные синкопальные и пре-синкопальные состояния проявлялись у пациента во время бодрствования (например, во время кормления);

- отсутствие положительного ответа на специфическую антиаритмическую терапию, что требует очень ранней имплантации кардиовертера-дефибриллятора для сохранения жизни пациенту;

- отсутствие признаков заболевания у двух более старших сибсов пациента и его родителей, несмотря на аутосомно-доминантный характер заболевания;

- имеющееся у пациента сочетание мутаций в генах *SCN5A* и *LAMA2* в гетерозиготном состоянии.

Указанные особенности клинической картины LQT3 у конкретного пациента показывают, что несмотря на свою высокую диагностическую значимость генетический анализ не является окончательным и должен обязательно соотноситься с клинической картиной заболевания.

В представленном случае важно информирование пациента о необходимости постоянного проведения назначенной терапии. Больные должны знать, что при случайной однократной отмене препарата базисной терапии примерно на 4% повышается риск развития жизнеугрожающих аритмий. Смена или отмена терапии проводится исключительно под контролем врача. Перед началом приема препаратов по поводу сопутствующей патологии должна быть проведена консультация с лечащим врачом о предотвращении ситуаций, сопряженных с формированием дефицита калия или магния, и скорейшая коррекция этих состояний, если они

возникли. Родственники должны быть обучены правилам оказания сердечно-легочной реанимации [14]. ЛВ

Вклад авторов:

Авторы внесли равный вклад на всех этапах работы и написания статьи.

Contribution of authors:

All authors contributed equally to this work and writing of the article at all stages.

Литература/References

1. Мельникова И. Ю., Токарева Ю. А., Мушкатина М. А. и др. Клинический случай синдрома удлинённого интервала QT у подростка. Педиатрия (Прил. К журн. Consilium Medicum). 2018; 4: 46-49. DOI: 10.26442/2413846.0.2018.4.000040.
Melnikova I. Y., Tokareva Y. A., Mushkatina M. A., et al. Clinical case of prolonged QT interval syndrome in an adolescent. PEDIATRIA (Supplement to the journal Consilium Medicum). 2018; 4: 46-49. (In Russ.) DOI: 10.26442/2413846.0.2018.4.000040.
2. Smulyan H. QT interval: Bazett's Correction corrected. J. Electrocardiol. 2018; 51 (6): 1009-1010. DOI: 10.1016/j.jelectrocard.2018.08.013.
3. Denjoy I., Lupoglazoff J., Guicheney P., Leenhardt A. Arrhythmic sudden death in children. Arch Cardiovasc Dis. 2008; 101: 121-125.
4. Нормативные параметры ЭКГ у детей и подростков. Под ред. М. А. Школьниковой, И. М. Миклашевич, Л. А. Калинина. М., 2010. Normative parameters of ECG in children and adolescents. Edited by M. A. Shkolnikova, I. M. Miklashevich, L. A. Kalinin. M., 2010. (In Russ.)
5. Чупрова С. Н. Клинико-генетический полиморфизм синдрома удлинённого интервала QT у детей и дифференцированная тактика их лечения: Автореф. канд. мед. наук. М., 2007.
Chuprova S. N. Clinical and genetic polymorphism of the syndrome of prolonged QT interval in children and differentiated tactics of their treatment: Extended Abstract of Cand. of Medical Sciences Thesis. M., 2007. (In Russ.)
6. Васичкина Е. С., Кручина Т. К., Егоров Д. Ф. Желудочковые тахикардии у детей. Учебно-методическое пособие. Под ред. И. М. Воронцова, Г. А. Новика. СПб: СПбГПМА, 2011.
Vasichkina E. S., Kruchina T. K., Egorov D. F. Ventricular tachycardias in children. Manual. Edited by I. M. Vorontsov, G. A. Novik. SPb: SPbSPMA, 2011. (In Russ.)
7. Шилов А. М., Мельник М. В. Синдром удлинённого интервала QT как предиктор сложных нарушений сердечного ритма и внезапной смерти (учебно-методическое пособие). М.: Медпрактика-М, 2005.
Shilov A. M., Melnik M. V. Prolonged QT syndrome as a predictor of complex heart rhythm disorders and sudden death (educational and methodological manual). Moscow: Medpraktika-M, 2005. (In Russ.)
8. Нестерец А. М., Максимов В. Н. Молекулярно-генетические маркеры длительности интервала QT и внезапная сердечная смерть: обзор литературы. Бюллетень сибирской медицины. 2022; 1: 133-143.
Nesterets A. M., Maksimov V. N. Molecular genetic markers of QT interval duration and sudden cardiac death: a review of the literature. Biulleten sibirskoi meditsiny. 2022; 1: 133-143. (In Russ.)
9. Wallace E., Howard L., Liu M., O'Brien T., Ward D., Shen S., et al. Long QT syndrome: genetics and future perspective. Pediatr. Cardiol. 2019; 40 (7): 1419-1430. DOI: 10.1007/s00246-019-02151-x.
10. Mizusawa Y., Horie M., Wilde A. A. Genetic and clinical advances in congenital long QT syndrome. Circ. J. 2014; 78 (12): 2827-2833. DOI: 10.1253/circj.CJ-14-0905.
11. Лукьянова И. Ю. Нарушения атриовентрикулярного проведения (обзор литературы). Juvenis scientia. 2018; 10: 17-23.
Lukyanova I. Yu. Atrioventricular conduction disorders (literature review). Juvenis scientia. 2018; 10: 17-23. (In Russ.)
12. Монахова А. В., Влодавец Д. В., Заваденко Н. Н., Белоусова Е. Д., Казаков Д. О., Баранич Т. И., Сухоруков В. С., Куприянова А. Г. Мерозин-дефицитная мышечная дистрофия: патогенез, клинические проявления и стратегии терапии. НЖБ. 2020; 3.
Monakhova A. V., Vlodavets D. V., Zavadenko N. N., Belousova E. D., Kazakov D. O., Baranich T. I., Sukhorukov V. S., Kupriyanova A. G. Merosin-deficient muscular dystrophy: pathogenesis, clinical manifestations and therapy strategies. NZhB. 2020; 3. (In Russ.)
13. Михайловская Е. Г., Иго О. Л., Зарипова Ю. Р., Соколов А. Л. Клинический случай дебюта и течения синдрома удлинённого интервала QT. Российский педиатрический журнал. 2022; 3 (1): 201.
Mikhailovskaya E. G., Igo O. L., Zaripova Y. R., Sokolov A. L. Clinical case of the debut and course of the syndrome of prolonged QT interval. Rossiiskii pediatricheskii zhurnal. 2022; 3 (1): 201. (In Russ.)
14. Скуратова Н. А., Зарянкина А. И., Козловский А. А., Ивкина С. С. Диагностика врожденного синдрома удлинённого интервала QT у 16-летней девочки. Проблемы здоровья и экологии. 2021; 2. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/diagnostika-vrozhdennogo-sindroma-udlinennogo-interval-q-t-u-16-letney-devochki>.
Skuratova N. A., Zaryankina A. I., Kozlovsky A. A., Ivkina S. C. Diagnosis of congenital syndrome of prolonged QT interval in a 16-year-old girl. Problems of Health and Ecology. 2021; 2. (In Russ.) URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/diagnostika-vrozhdennogo-sindroma-udlinennogo-interval-q-t-u-16-letney-devochki>.

Сведения об авторах:

Рощупкин Антон Николаевич, к.м.н., доцент кафедры педиатрии, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования Оренбургский государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации; 460014, Россия, Оренбург, ул. Советская, 6; roshchupkin_anton@bk.ru

Евстифеева Галина Юрьевна, д.м.н., профессор, Заслуженный работник высшей школы Российской Федерации, заведующая кафедрой педиатрии, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования Оренбургский государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации; 460014, Россия, Оренбург, ул. Советская, 6; gal-evst@mail.ru

Данилова Елена Ивановна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования Оренбургский государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации; 460014, Россия, Оренбург, ул. Советская, 6; danoilowa@list.ru

Ветеркова Зинаида Александровна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии, Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования Оренбургский государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации; 460014, Россия, Оренбург, ул. Советская, 6; zina76@mail.ru

Логина Наталья Викторовна, заведующая кардиологическим отделением, Государственное автономное учреждение здравоохранения «Областная детская клиническая

больница»; Россия, 460006, Оренбург, ул. Гаранькина, 22;
Odkbkardiologia@yandex.ru

Усенкова Наталья Николаевна, заведующая педиатрическим отделением, Государственное автономное учреждение здравоохранения «Областная детская клиническая больница»; Россия, 460006, Оренбург, ул. Гаранькина, 22; usenkova72@gmail.com

Шишкина Анастасия Игоревна, педиатр педиатрического отделения, Государственное автономное учреждение здравоохранения «Областная детская клиническая больница»; Россия, 460006, Оренбург, ул. Гаранькина, 22; shishkina.a.i@mail.ru

Information about the authors:

Anton N. Roshchupkin, *Cand. of Sci. (Med.)*, Associate Professor of the Pediatrics Department, Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education Orenburg State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 6 Sovetskaya str., Orenburg, 460014, Russia; roshchupkin_anton@bk.ru

Galina Yu. Evstifeeva, *Dr. of Sci. (Med.)*, Professor, Honored Employee of Higher Education of the Russian Federation, Head of the Pediatrics Department, Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education Orenburg State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 6 Sovetskaya str., Orenburg, 460014, Russia; gal-evst@mail.ru

Elena I. Danilova, *Cand. of Sci. (Med.)*, Associate Professor of the Pediatrics Department, Federal State Budgetary Educational Institution

of Higher Education Orenburg State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 6 Sovetskaya str., Orenburg, 460014, Russia; danoilowa@list.ru

Zinaida A. Veterkova, *Cand. of Sci. (Med.)*, Associate Professor of the Pediatrics Department, Federal State Budgetary Educational Institution of Higher Education Orenburg State Medical University of the Ministry of Health of the Russian Federation; 460014, Russia, Orenburg, Sovetskaya str., 6; zina76@mail.ru

Natalya V. Loginova, *Head of the Cardiology Department*, State Autonomous Healthcare Institution Regional Children's Clinical Hospital; 22 Garankina str., Orenburg, Russia, 460006; Odkbkardiologia@yandex.ru

Natalya N. Usenkova, *Head of the Pediatrics Department*, State Autonomous Healthcare Institution Regional Children's Clinical Hospital; 22 Garankina str., Orenburg, Russia, 460006; usenkova72@gmail.com

Anastasiya I. Shishkina, *pediatrician of the Pediatrics Department*, State Autonomous Healthcare Institution Regional Children's Clinical Hospital; 22 Garankina str., Orenburg, Russia, 460006; shishkina.a.i@mail.ru

Поступила/Received 12.02.2025

Поступила после рецензирования/Revised 10.03.2025

Принята в печать/Accepted 14.03.2025