

Таблица 2 Кардиогенетическое исследование членов семьи: класс рекомендаций базируется на данных аутопсии умершего пробанда

Данные аутопсии	Предельный возраст	Возможные мутантные гены	Класс рекомендаций для направления родственников первой линии на клинико-генетическую консультацию	Уровень доказательности [сноски]
Неясная причина ВСС	≤ 40	Главным образом гены, кодирующие белки ионных каналов	I	C [58] [59,63,64]
Гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП)	Без ограничений	Саркомерный и другие гены, связанные с заболеванием	I	C [59, 65]
Аритмогенная дисплазия правого желудочка (АДПЖ)	Без ограничений	Гены десмосомальных белков и другие гены, связанные с заболеванием	I	C [66]
Дилатационная кардиомиопатия (ДКМП)	Без ограничений	Саркомерный ген, гены цитоскелетных белков и другие гены, связанные с заболеванием	I	C [59]
Преждевременный атеросклероз	Мужчины < 40 Женщины < 50	Гены, отвечающие за семейную гиперхолестеринемию	IIa	C [67, 68]
Аневризма / расслоение / разрыв грудной аорты с кистозным медианекрозом	Не установлен	Синдромальные и несиндромальные гены, отвечающие за формирование аневризмы аорты	I	C [69-71]
Спонтанное расслоение коронарной артерии	Без ограничений	Гены, отвечающие за возникновение заболеваний соединительной ткани	IIa	C [72]
Тромбоэмболия лёгочной артерии	Не установлен	Гены, отвечающие за возникновение наследственной тромбофилии	IIb ^a	C [73]
Внезапная неожиданная смерть при эпилепсии (SUDEP)	Не установлен	Совпадают с генами, кодирующими белки ионных каналов	IIa	C [74, 75]

Предельный возраст относится к возрасту умершего пациента, чьё тело подлежит вскрытию.

Класс рекомендаций: I – рекомендовано, IIa – может быть полезно, IIb - может быть рассмотрена возможность, III – не рекомендуется.

Уровень доказательности: А – данные, полученные из множественных рандомизированных клинических исследований или мета-анализов, В - данные, полученные из однократного рандомизированного клинического исследования или обширных нерандомизированных исследований, С –выработанный группой экспертов консенсус и/или результаты исследований на ограниченном количестве пациентов, ретроспективные исследования, данные медицинских регистров.

^a может быть рассмотрена возможность, в особенности для пациентов без факторов установленного риска, для случаев тромбоэмболии лёгочной артерии.

Таблица 3. Достоверность диагноза сердечно-сосудистых субстратов ВСС при патологоанатомическом исследовании

	Достоверный	Высокой степени вероятности	Сомнительный
Ишемическая болезнь сердца (нативные коронарные артерии/стенты/сосудистые шунты/сердечный аллотрансплантат)	<p>Инфаркт миокарда, острый инфаркт миокарда (любая причина)</p> <p>Острая окклюзия коронарных артерий (атеротромбоз, артериит, расслоение стенки или эмболия, васкулопатия сердечного аллотрансплантата)</p> <p>Механическая обструкция устьев коронарных артерий (протезом аортального или сердечного клапана, опухолью, вегетациями)</p> <p>Аномальное отхождение коронарной артерии от ствола лёгочной артерии</p>	<p>Хроническая ишемическая болезнь сердца (ишемический рубец, любая причина)</p> <p>Атеросклеротическая бляшка со стенозом коронарного просвета > 75 %</p> <p>Аномальное отхождение левой коронарной артерии от правого синуса, имеющее межартериальное расположение</p>	<p>Аномальное отхождение правой коронарной артерии от левого синуса с межартериальным расположением</p> <p>Аномальное отхождение коронарных артерий от синуса аорты, не имеющее межартериального расположения</p> <p>Высокое отхождение коронарной артерии из тубулярной части восходящей аорты</p> <p>Аномальное отхождение огибающей ветви левой коронарной артерии от правого синуса или правой коронарной артерии</p> <p>Аномальное отхождение левой передней нисходящей артерии с расположением спереди от лёгочной артерии</p> <p>Окклюзия устья коронарной артерии складкой стенки аорты</p> <p>Интрамиокардинальное расположение левой передней нисходящей артерии (миокардиальный мостик)</p> <p>Болезнь мелких сосудов</p>
Заболевания миокарда	Острый диффузный миокардит (любого морфологического типа)	<p>Гипертрофическая кардиомиопатия</p> <p>Аритмогенная кардиомиопатия</p> <p>Дилатационная кардиомиопатия</p> <p>Идиопатический миокардиальный фиброз</p>	<p>Очаговый миокардит</p> <p>Идиопатическая гипертрофия левого желудочка</p>

		(неишемические рубцовые изменения левого желудочка) Мультифокальный миокардит Саркоидоз Болезни накопления Амилоидоз	Гипертензивная кардиомиопатия Гипертрофированные трабекулы миокарда (некомпактный миокард)
Заболевания нативных/искусственных клапанов сердца	Разрыв папиллярной мышцы митрального клапана или сухожильной хорды с недостаточностью митрального клапана и отёком лёгких Тромбоз или вегетации при эндокардите протеза сердечного клапана Разрыв /Дегисценция (несмыкание створок с образованием щелевидного отверстия; при дегенерации створок биологического протеза с кальцинозом)/ Отрыв створки протеза сердечного клапана с острой недостаточностью клапана	Стеноз аортального клапана с кальцинозом и гипертрофией и фиброзом стенок левого желудочка Миксоматозная дегенерация митрального клапана (пролапс) с предсердной дилатацией или фиброзом миокарда левого желудочка и интактными хордами	Умеренный стеноз аортального клапана без гипертрофии стенок левого желудочка /кальциноза митрального клапана Дистрофическое обызвествление мембранозной части межжелудочковой перегородки (+/- фиброзного кольца митрального клапана/аортального клапана) Миксоматозная дегенерация митрального клапана (пролапс) без предсердной дилатации или фиброза миокарда левого желудочка и без интактных хорд
Заболевания проводящей системы сердца		Кистозная опухоль атриовентрикулярного узла Гамартома из клеток Пуркинье Саркоидоз атриовентрикулярной части проводящей системы сердца Хирургические швы, перимембранозный дефект	Кровоизлияние в субаортальную часть перегородки Фиброз правой ножки и левой ножки пучка Гиса (болезнь Ленегра)
Врождённые заболевания сердца	Двустворчатый аортальный клапан и/или истмическая корактация аорты с расслоением	Тетрада Фалло, хирургическая реконструкция +/- недостаточность клапана лёгочной артерии и дилатация правого желудочка	Врождённый порок сердца с дефектом межжелудочковой перегородки, без обструкции сосудов лёгких, прооперированный /непрооперированный

		<p>Врождённый аортальный стеноз (над-, под- или клапанный) или истмическая коарктация аорты с гипертрофией левого желудочка и фиброзом</p> <p>Врождённый порок сердца с дефектом межжелудочковой перегородки, прооперированный или непрооперированный</p> <p>и обструктивное заболевание лёгочных сосудов (синдром Эйзенменгера)</p> <p>Врождённый порок сердца с перимембранозным дефектом межжелудочковой перегородки, задне-нижний шов ободка</p> <p>Корригированная транспозиция магистральных артерий (непрооперированная)</p> <p>Аномалия Эбштейна</p> <p>Атриовентрикулярный аномальный путь (пучок Кента)</p> <p>Транспозиция магистральных артерий, операция предсердного или артериального переключения</p> <p>Врождённый порок сердца с реконструкцией кондуитом между правым желудочком и лёгочной артерией</p> <p>Врождённый порок сердца с единственным желудочком и неполной реконструкцией</p> <p>Операция Росса</p>	<p>Любые другие непрооперированные врожденные пороки сердца</p>
<p>Другие заболевания</p>	<p>Массивная тромбоэмболия лёгочной артерии</p> <p>Гемоперикард (разрыв аорты/расслаивающаяся аневризма аорты/разрыв сердца)</p> <p>Миксома или другая опухоль/тромб,</p>	<p>Интрамуральная опухоль желудочков/межжелудочковой перегородки</p>	<p>Липома межпредсердной перегородки</p> <p>Врождённое частичное отсутствие перикарда</p>

	вызывающие обструкцию клапанного отверстия		
--	---	--	--

Таблица 4. Серые зоны между нормальными и/или вторичными изменениями, и патологические изменения миокарда

Изменения в диапазоне нормальных или вторичных изменений	Патологические изменения	Комментарии
Жировая инфильтрация стенки правого желудочка	Аритмогенная кардиомиопатия	Массивная жировая инфильтрация правого желудочка, без каких-либо признаков заместительного фиброза и дегенерации кардиомиоцитов, нет необходимости диагностировать аритмогенную кардиомиопатию, особенно у пациентов с ожирением, пациентов пожилого возраста и лиц, злоупотреблявших алкоголем
Гипертрофия левого желудочка, вызванная физической нагрузкой	Гипертрофическая кардиомиопатия	Наблюдается расширенная полость левого желудочка, с утолщением стенки до 13-14 мм, более, чем в трети случаев у интенсивно тренирующихся спортсменов. Обязательным является детальное гистологическое исследование
Очаговая дисконплексация мышечных волокон без гипертрофии	Гипертрофическая кардиомиопатия без гипертрофии	Макроскопические изменения не всегда присутствуют при гипертрофической кардиомиопатии. Необходимо рассматривать изолированную дисконплексацию мышечных волокон в зонах соединений свободных стенок желудочков с межжелудочковой перегородкой, передне-перегородочных и задне-перегородочных, как нормальную. Для постановки уверенного диагноза следует внимательно изучить результаты дополнительных исследований, в частности наличие интерстициального и/или заместительного фиброза миокарда, а также присутствие измененных интрамиокардиальных сосудов
Рассеянные очаговые воспалительные инфильтраты с или без мелкоочагового фиброза	Очаговый миокардит	При отсутствии некроза кардиомиоцитов, небольшие очаги воспалительных клеток (даже после иммуногистохимического исследования) не являются достаточным основанием для постановки диагноза миокардит. Рассеянные небольшие очаги фиброза также не являются значимыми.

Циркулярная, субэндокардиальная ишемия миокарда +/- кровоизлияние после реанимационных мероприятий	Локальная или циркулярная, субэндокардиальная ишемия миокарда без реанимационных мероприятий	Изменения, произошедшие в результате ишемической болезни сердца, в частности если они субэндокардиальные и диффузные, требуют исключения длительных реанимационных мероприятий
--	--	--