

Приложение 1. Список генов панелей ClinGene, связанных с развитием патологий сердца и сердечно-сосудистой системы Appendix 1. ClinGene panel genes associated with cardiovascular system pathologies

ABCC8, ABCC9, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALPK3, ANK2, ANKRD1, AQP1, ATP13A3, BAG3, BGN, BMP10, BMPR1A, BMPR1B, BMPR2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CAV1, CAV3, CDH2, COL9A1, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, EIF2AK4, EYA4, FBLN2, FBN1, FBN2, FLNA, FLNC, FOXE3, FXN, GATA4, GATAD1, GDF2, GGCX, GPD1L, HCN4, ILK, JPH2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNK3, KCNQ1, KDR, KLF10, KLF2, KLK1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, LOX, LRRC10, MAT2A, MFAP5, MIB1, MYBPC3, MYH11,

MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NOTCH1, NOTCH3, NPPA, OBSCN, PDGFD, PDLIM3, PKP2, PLEKHM2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PSEN1, PSEN2, RANGRF, RBM20, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SGCD, SLC22A5, SLC25A4, SLC2A10, SLC4A3, SLMAP, SMAD1, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD9, SNTA1, SOX17, TBX20, TBX4, TCAI, TECRL, TET2, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRII, TJPI, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNC2, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOPBP1, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, VCL.

Список сокращений

AB – атриовентрикулярный
BCC – внезапная сердечная смерть
ЖА – желудочковая аритмия
ЖТ – желудочковая тахикардия
ЖЭС – желудочковая экстрасистолия
КМП – кардиомиопатия
ЛЖ – левый желудочек
МР – митральная регургитация
ПЖ – правый желудочек
СДЛА – систолическое давление в легочной артерии
ТР – трикуспидальная регургитация

ФВ – фракция выброса
ФП – фибрилляция предсердий
ФФ – феномен Фредерика
ХМЭКГ – холтеровское мониторирование электрокардиографии
ХСН – хроническая сердечная недостаточность
ЧСЖ – частота сокращения желудочков
ЭКГ – электрокардиография
ЭКС – электрокардиостимулятор
ЭхоКГ – эхокардиография
LMNA – ген ламина А/С

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

- Rosario KF, Karra R, Amos K, et al. LMNA cardiomyopathy: Important considerations for the heart failure clinician. *J Card Fail*. 2023;29(12):1657-66. DOI:10.1016/j.cardfail.2023.08.016
- Morales A, Hersberger RE. Genetic evaluation of dilated cardiomyopathy. *Curr Cardiol Rep*. 2013;15(7):375. DOI:10.1007/s11886-013-0375-1
- Pinto YM, Elliott PM, Arbustini E, et al. Proposal for a revised definition of dilated cardiomyopathy, hypokinetic non-dilated cardiomyopathy, and its implications for clinical practice: A position statement of the ESC working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J*. 2016;37(23):1850-8. DOI:10.1093/eurheartj/ehv727
- Lammerding J, Schulze PC, Takahashi T, et al. Lamin A/C deficiency causes defective nuclear mechanics and mechanotransduction. *J Clin Invest*. 2004;113(3): 370-8. DOI:10.1172/JCI19670
- Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, et al.; ESC Scientific Document Group. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J*. 2022;43(40):3997-4126. DOI:10.1093/eurheartj/ehac262
- Gigli M, Merlo M, Graw SL, et al. Genetic risk of arrhythmic phenotypes in patients with dilated cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 2019;74(11):1480-90. DOI:10.1016/j.jacc.2019.06.072
- Kim S, Scheffler K, Halpern AL, et al. Strelka2: Fast and accurate calling of germline and somatic variants. *Nat Methods*. 2018;15(8):591-4. DOI:10.1038/s41592-018-0051-x
- Li Q, Wang K. InterVar: Clinical interpretation of genetic variants by the 2015 ACMG-AMP Guidelines. *Am J Hum Genet*. 2017;100(2):267-80. DOI:10.1016/j.ajhg.2017.01.004
- Wahbi K, Ben Yaou R, Gandjbakhch E, et al. Development and validation of a New Risk Prediction Score for life-threatening ventricular tachyarrhythmias in laminopathies. *Circulation*. 2019;140(4):293-302. DOI:10.1161/CIRCULATIONAHA.118.039410
- Мельник О.В., Малашичева А.Б., Фомичева Ю.В., и др. Клинико-диагностические сложности при ламинопатиях. *Российский кардиологический журнал*. 2019;24(10):72-7 [Melnik OV, Malashicheva AB, Fomicheva YuV, et al. Clinical and diagnostic difficulties in management of patients with laminopathies. *Russian Journal of Cardiology*. 2019;24(10):72-7 (in Russian)]. DOI:10.15829/1560-4071-2019-10-72-77
- Вайханская Т.Г., Сивицкая Л.Н., Даниленко Н.Г., и др. Мутации гена ламина А/С (LMNA) у пациентов с дилатационной кардиомиопатией и их фенотипические проявления. *Евразийский кардиологический журнал*. 2016;(1):3-11 [Vaikhanskaya TG, Sivitskaya LN, Danilenko NG, et al. Lamin A/C gene (LMNA) mutations in patients with dilated cardiomyopathy and their phenotypic manifestation. *Eurasian Heart Journal*. 2016;(1):3-11 (in Russian)]. DOI:10.38109/2225-1685-2016-1-3-11
- Kärkkäinen S, Reissell E, Heliö T, et al. Novel mutations in the lamin A/C gene in heart transplant recipients with end stage dilated cardiomyopathy. *Heart*. 2006;92(4):524-6. DOI:10.1136/hrt.2004.056721
- Kumar S, Baldinger SH, Gandjbakhch E, et al. Long-term arrhythmic and nonarrhythmic outcomes of lamin A/C mutation carriers. *J Am Coll Cardiol*. 2016;68(21):2299-307. DOI:10.1016/j.jacc.2016.08.058

Статья поступила в редакцию / The article received: 29.07.2024



OMNIDOCTOR.RU