

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Нарушения проводимости как ранний маркер гликогеноза сердца (синдром *PRKAG2*)

Куликова О. В.^{1*}, Мясников Р. П.¹, Киселева А. В.¹, Гагарина Е. В.^{1,2}, Нефедова Д. А.¹, Букаева А. А.¹, Жарикова А. А.^{1,2}, Мершина Е. А.², Мешков А. Н.¹, Драпкина О. М.¹

¹ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр терапии и профилактической медицины» Минздрава России, Москва, Россия.

²Московский государственный университет им. М. В. Ломоносова, Москва, Россия.

В статье представлен клинический случай семейной *PRKAG2*-кардиомиопатии, иллюстрирующий диагностические трудности и важность молекулярно-генетической верификации. Проведено комплексное клинко-инструментальное обследование пробанда и его ближайших родственников, а также полно-экзомное секвенирование. У пробанда с отягощенным анамнезом по внезапной сердечной смерти выявлена апикальная гипертрофия левого желудочка, наджелудочковая экстрасистолия и фибрилляция предсердий в анамнезе. У ее младшего сына зарегистрированы синдром предвозбуждения желудочков, брадикардия и синкопальные состояния. Генетический анализ идентифицировал у пробанда и младшего сына гетерозиготный патогенный вариант c.905G>A (p.Arg302Gln; rs121908987) в гене *PRKAG2*. Описанный случай подчеркивает, что *PRKAG2*-кардиомиопатия, ассоциированная с вариантом p.Arg302Gln, может характеризоваться умеренной гипертрофией миокарда, в то время как электрофизиологические нарушения (предвозбуждение, брадиаритмия) и отягощенный семейный анамнез по внезапной смерти выступают на первый план. Таким образом, сочетание нарушений ритма и проводимости сердца (особенно синдрома предвозбуждения желудочков) с невыраженной гипертрофией и семейными случаями внезапной смерти формирует характерный «красный флаг» для данного заболевания. Наличие подобной комбинации признаков в семейном анамнезе требует целенаправленного генетического тестирования для верификации диагноза и корректной стратификации риска.



Ключевые слова: *PRKAG2*, гипертрофическая кардиомиопатия, гипертрофия миокарда, WPW, предвозбуждение желудочков, фенокопии, гликогеноз, внезапная сердечная смерть.



Для цитирования: Куликова О. В., Мясников Р. П., Киселева А. В., Гагарина Е. В., Нефедова Д. А., Букаева А. А., Жарикова А. А., Мершина Е. А., Мешков А. Н., Драпкина О. М. Нарушения проводимости как ранний маркер гликогеноза сердца (синдром *PRKAG2*). *Рациональная Фармакотерапия в Кардиологии*. 2025;21(6):578-584. DOI: 10.20996/1819-6446-2025-3258. EDN: KXKPRU

Conduction disorders as an early marker of cardiac glycogenosis (*PRKAG2* syndrome)

Kulikova O. V.^{1*}, Myasnikov R. P.¹, Kiseleva A. V.¹, Gagarina E. V.^{1,2}, Nefedova D. A.¹, Bukaeva A. A.¹, Zharikova A. A.^{1,2}, Merzhina E. A.², Meshkov A. N.¹, Drapkina O. M.¹

¹National Medical Research Center for Therapy and Preventive Medicine, Moscow, Russia

²Lomonosov Moscow State University, Moscow, Russia

The article presents a clinical case of familial *PRKAG2*-cardiomyopathy, illustrating diagnostic challenges and the importance of molecular genetic verification. A comprehensive clinical and instrumental examination of the proband and close relatives was performed, along with whole-exome sequencing. The proband, with a family history of sudden cardiac death, was found to have apical hypertrophy of the left ventricle, a history of supraventricular extrasystole, and atrial fibrillation. Her younger son was documented to have ventricular pre-excitation syndrome, bradycardia, and syncope episodes. Genetic analysis identified a heterozygous pathogenic variant c.905G>A (p.Arg302Gln; rs121908987) in the *PRKAG2* gene in both the proband and her younger son. The described case emphasizes that *PRKAG2* cardiomyopathy associated with the p.Arg302Gln variant can present with moderate myocardial hypertrophy, while electrophysiological disturbances (pre-excitation, bradyarrhythmias) and a burdened family history of sudden death take precedence in the clinical picture. Thus, the combination of conduction disorders (especially WPW syndrome) with mild hypertrophy and familial cases of sudden death forms a characteristic “red flag” for this disease. The presence of such a combination of signs in the family history necessitates targeted genetic testing for diagnosis verification and correct risk stratification.

Keywords: *PRKAG2*, hypertrophic cardiomyopathy, myocardial hypertrophy, WPW, ventricular pre-excitation, phenocopies, sudden cardiac death, glycogenosis.

For citation: Kulikova O. V., Myasnikov R. P., Kiseleva A. V., Gagarina E. V., Nefedova D. A., Bukaeva A. A., Zharikova A. A., Merzhina E. A., Meshkov A. N., Drapkina O. M. Conduction disorders as an early marker of cardiac glycogenosis (*PRKAG2* syndrome). *Rational Pharmacotherapy in Cardiology*. 2025;21(6): 578-584. DOI: 10.20996/1819-6446-2025-3258. EDN: KXKPRU

*Corresponding Author (Автор, ответственный за переписку): olgakulikova2014@mail.ru

Received/Поступила: 24.10.2025

Review received/Рецензия получена: 14.11.2025

Accepted/Принята в печать: 25.11.2025

Введение

Гипертрофическая кардиомиопатия (ГКМП) — это генетически обусловленное заболевание миокарда, которое характеризуется утолщением стенок левого желудочка (ЛЖ) $\geq 1,5$ см у взрослых и/или реже правого желудочка, чаще асимметричного характера за счет утолщения межжелудочковой перегородки (МЖП), фиброзом, которое не может объясняться исключительно повышением нагрузки давлением и возникающее при отсутствии других потенциально причинных системных, синдромных или метаболических заболеваний [1]. В основе классической ГКМП лежат изменения преимущественно в генах, кодирующих саркомерные белки, которые приводят к нарушению сократительной функции кардиомиоцитов, их дезорганизации и фиброзу.

ГКМП является заболеванием с аутосомно-доминантным типом наследования и неполной пенетрантностью, что объясняет значительную вариабельность в выраженности гипертрофии даже среди носителей одного и того же варианта в пределах одной семьи. Одной из наиболее сложных диагностических задач в кардиологии является дифференциальная диагностика между классической ГКМП и ее фенотипами [2]. Фенотипы ГКМП — это состояния, при которых гипертрофия миокарда является вторичной по отношению к другим заболеваниям, но имитирует фенотип классической ГКМП. Правильная диагностика критически важна, поскольку подходы к лечению, прогноз заболевания различаются.

Среди наиболее частых причин фенотипов ГКМП выделяют: болезни накопления (болезнь Фабри, амилоидоз сердца), нейромышечные заболевания (атаксия Фридрейха), RAS-патии (например, синдром Нунан), гликогенозы (болезнь Помпе, болезнь Данона, PRKAG2-ассоциированная кардиомиопатия).

PRKAG2-ассоциированная кардиомиопатия — это редкое аутосомно-доминантное заболевание, вызванное вариантами в гене PRKAG2, кодирующем $\gamma 2$ -субъединицу аденозинмонофосфат-активируемой протеинкиназы, которая является ключевым ферментом, регулирующим энергетический метаболизм клетки [3]. Изменение работы фермента приводит к нарушению утилизации гликогена и его накоплению в кардиомиоцитах. Клиническая триада включает: гипертрофию миокарда (часто массивную и концентрическую), различные нарушения проводимости (предсердно-желудочковые блокады высокой степени, синдром предвозбуждения желудочков) и ритма сердца. В отличие от классической ГКМП, для PRKAG2-кардиомиопатии не характерна обструкция выносящего тракта левого желудочка (ЛЖ). Диагноз часто подтверждается данными магнитно-резонансной томографии (МРТ) сердца (показатели T1 картирования могут изменяться в зависимости от типа болезни накопления [4]) и, окончательно, генетическим тестированием.

В статье представлен клинический случай семьи с гипертрофией миокарда, в последующем верифицированной как кардиомиопатия, ассоциированная с вариантом в гене PRKAG2.

Описание клинического случая

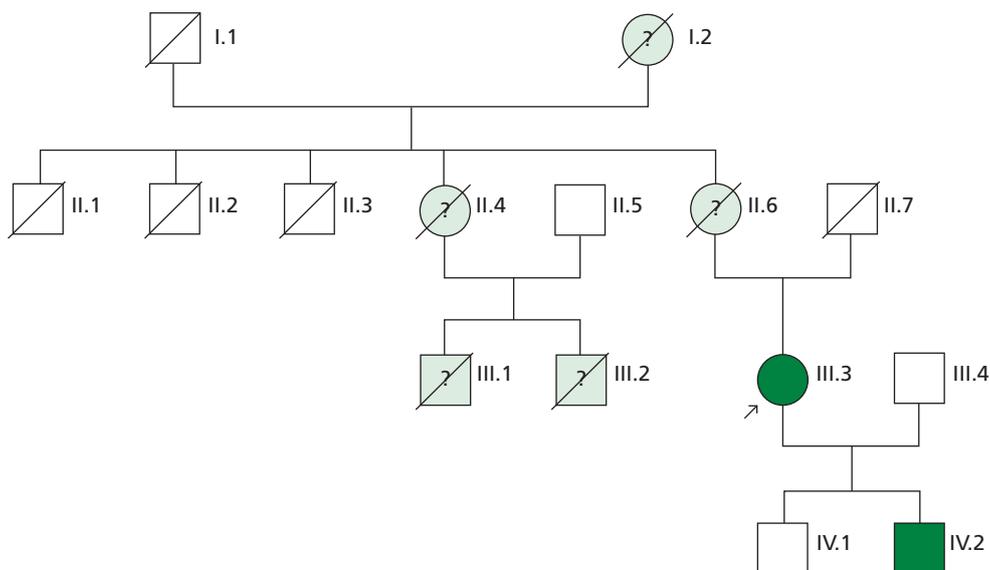
Родословная семьи представлена на рис. 1.

Пробанд (III.3) — пациентка 61 года. С 30 лет отмечала перебои в работе сердца, диагностирована наджелудочковая экстрасистолия (НЖЭС) — в анамнезе до 27 тысяч за сутки. С 50 лет назначена антиаритмическая терапия аллапинолом 75 мг/сут., в дальнейшем самостоятельно перешла на прием 50 мг/сут. с достижением эффекта. По данным контрольного суточного мониторирования электрокардиограммы (ЭКГ) по Холтеру (ХМ-ЭКГ) — синусовый ритм со средней частотой сердечных сокращений (ЧСС) 60 уд/мин, пауз нет, НЖЭС 1583 за сутки.

В 2017 г. (53 года) стала отмечать появление одышки, возобновление перебоев в работе сердца. Тогда же впервые возник эпизод учащенного сердцебиения (со слов, фибрилляция предсердий, ЭКГ не представлена), госпитализирована по месту жительства, выполнена электроимпульсная терапия с восстановлением синусового ритма. Назначалась антикоагулянтная терапия дабигатраном.

В 2019 г. (55 лет) появилась одышка, которая постепенно усиливалась, впервые на ЭКГ выявлены глубокие зубцы Т (рис. 2 А), была госпитализирована по месту жительства, выполнена коронароангиография — интактные артерии. Выписана с рекомендациями приема аллапинина 50 мг/сут. в сочетании с бисопрололом. После выписки сохранялась одышка.

В феврале 2021 г. (57 лет) была консультирована кардиологом ФГБУ «НМИЦ ТПМ» Минздрава России в рамках скрининга родственников больных с кардиомиопатиями. Была взята кровь на генетическое исследование генов, ассоциированных с кардиомиопатиями. При выполнении амбулаторно эхокардиографии (ЭхоКГ) были получены следующие значения параметров: размер левого предсердия 4,6 см, индексированный объем 51 мл/м², конечный диастолический размер ЛЖ 5,1 см, конечный систолический размер ЛЖ 3,2 см, конечный диастолический объем ЛЖ 78 мл, конечный систолический объем ЛЖ 33 мл, ударный объем 45 мл, фракция выброса ЛЖ 58%, толщина МЖП 1,2-1,3 см в базальных сегментах, апикальные сегменты 1,5-1,6 см, толщина задней стенки ЛЖ 0,9 см, индекс массы миокарда ЛЖ 114 г/м², выявлены признаки внутривентрикулярной обструкции после серии приседаний, максимальная скорость 365 см/с, пиковый градиент 53 мм рт.ст. в области гипертрофированных апикальных сегментов (рис. 3). Направлена на МРТ сердца с гадолинием: картина гипертрофии апикальных сегментов ЛЖ до 1,3 см, неяркое выраженное контрастирование



Номер	Вариант гена PRKAG2	Фенотип
I-1	Нет данных	Умер в 70 лет
I-2	Нет данных	Умерла в 48 лет (вероятно ВСС)
II-1	Нет данных	Умер в 70 лет
II-2	Нет данных	Умер в 86 лет
II-3	Нет данных	Умер в 76 лет
II-4	Нет данных	Умерла в 64 года ХСН
II-5	Нет данных	Нет данных
II-6	Нет данных	Умерла в 45 лет (ВСС, острый инфаркт миокарда)
II-7	Нет данных	Умер в 58 лет — онкология
III-1	Нет данных	Умер в 40 лет (вероятно ВСС), в анамнезе имплантация кардиостимулятора
III-2	Нет данных	Умер в 48 лет (вероятно ВСС)
III-3	+	Гипертрофия миокарда, нарушения ритма сердца, ХСН
III-4	-	Здоров
IV-1	-	Здоров
IV-2	+	Начальная гипертрофия миокарда, нарушения ритма и проводимости сердца

ВСС — внезапная сердечная смерть, ХСН — хроническая сердечная недостаточность

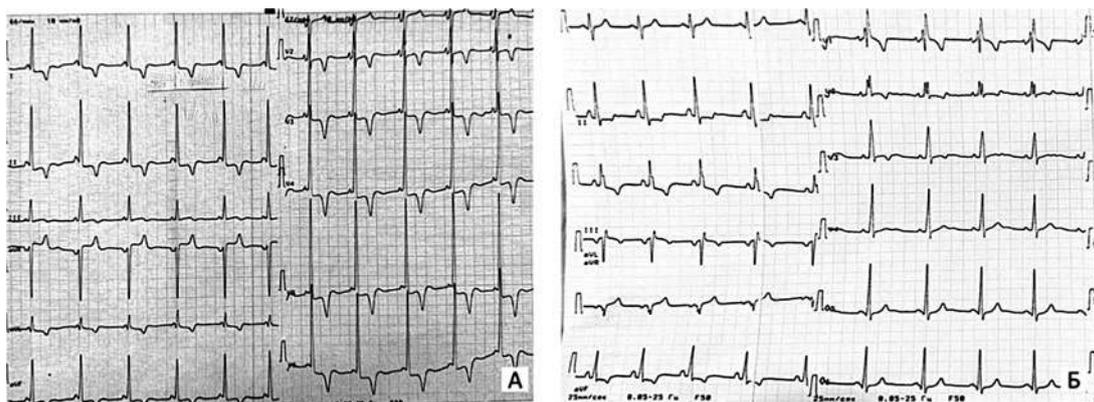
Рисунок 1. Родословная семьи.

апикальных сегментов, что может соответствовать апикальной форме ГКМП (рис. 4).

Сын пробанда 34 лет (IV.2). С юности отмечал склонность к брадикардии, привычный пульс 50-55 уд./мин. В возрасте 26 лет на ЭКГ был впервые выявлен феномен предвозбуждения желудочков (по данным выписок, пленка ЭКГ не предоставлена), блокада правой ножки пучка Гиса. В 27 лет двукратно синкопальные состояния при резком изменении положения тела из горизонтального в вертикальное, при резком прекращении физической нагрузки. Занимался

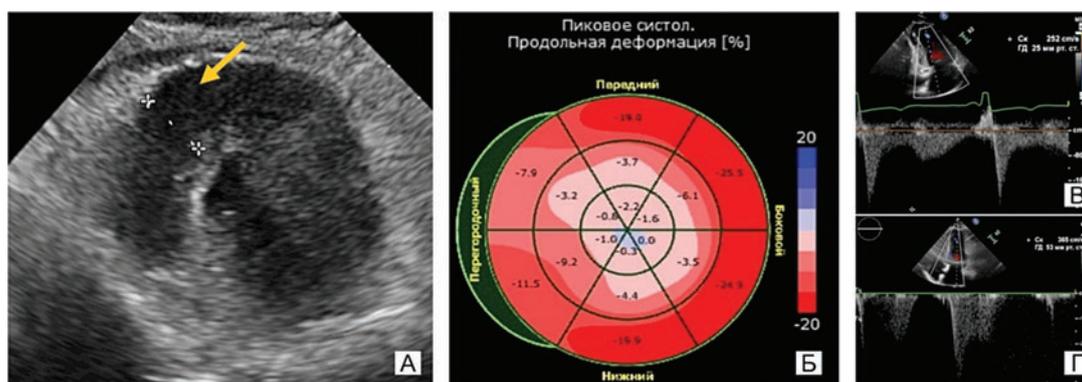
фитнесом, физические нагрузки переносил удовлетворительно. Была выполнена чреспищеводная электростимуляция, верифицирован манифестирующий синдром Вольфа–Паркинсона–Уайта, однако протокол исследования не сохранился. На представленных ЭКГ регистрировалась полная блокада правой ножки пучка Гиса, данных за преэкситацию нет, интервал PQ не укорочен (рис. 2 Б). По данным ЭхоКГ структурной патологии сердца не выявлено.

В возрасте 29 лет появились колющие и сжимающие боли в левой половине грудной клетки, преиму-



А — ЭКГ исследование пробанда (III.3): синусовый ритм с ЧСС 62 уд./мин, нормальное положение электрической оси сердца, укорочение интервала PQ, вольтажные признаки гипертрофии миокарда ЛЖ, вторичная депрессия сегмента ST с формированием глубоких отрицательных зубцов T; **Б** — ЭКГ исследование сына пробанда (IV.2): синусовый ритм с ЧСС 67 уд./мин, вертикальное положение электрической оси сердца, полная блокада правой ножки пучка Гиса.

Рисунок 2. Электрокардиографическое исследование.



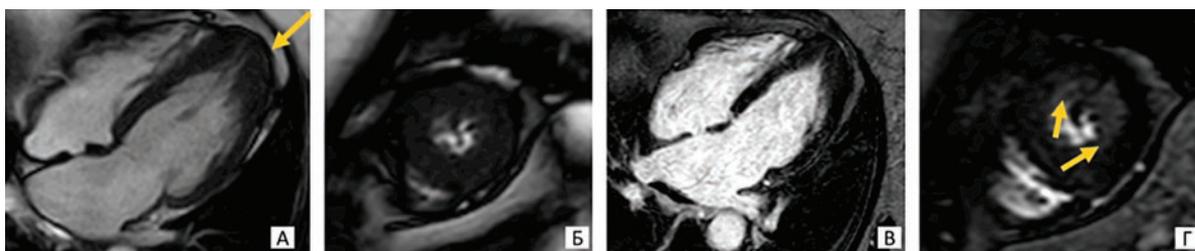
А — проекция по короткой оси, ЛЖ на уровне апикальных сегментов: стрелками указана гипертрофия миокарда ЛЖ, толщина стенки ЛЖ до 1,6 см; **Б** — оценка глобальной продольной деформации ЛЖ: (-) 8,3% (снижена, преимущественно в апикальных сегментах); **В** — оценка степени обструкции полости ЛЖ в покое: максимальная скорость 252 см/с, пиковый градиент 25 мм рт.ст.; **Г** — оценка степени обструкции полости ЛЖ после серии приседаний: максимальная скорость 365 см/с, пиковый градиент 53 мм рт.ст.

Рисунок 3. Эхокардиографическое исследование пробанда (III.3).

ственно в покое. Принимая во внимание отягощенную наследственность, боль в грудной клетке, невозможность проведения нагрузочной пробы, пациенту выполнена коронароангиография — интактные коронарные артерии. По данным ХМ-ЭКГ выявлена одиночная НЖЭС. Поступил для дополнительного обследования в ФГБУ «НМИЦ ТПМ» Минздрава России. По данным ЭхоКГ камеры сердца не расширены (индексированный конечный диастолический объем ЛЖ у верхней границы нормы), сократимость желудочков удовлетворительная, повышенная трабекулярность

апикального сегмента боковой стенки ЛЖ, отмечается снижение глобальной продольной деформации ЛЖ.

Пациенту было проведено электрофизиологическое исследование. В ходе индукционных проб желудочковых нарушений ритма сердца не спровоцировано. Также проведен провокационный тест с прокаинамидом, после окончания инфузии препарата в дозе 15 мг/кг в течение 30 мин на ЭКГ признаков синдрома Бругада не получено. Была проведена нагрузочная проба с быстрой остановкой на «чистом» фоне, в ходе которой индуцировано пресинкопальное состояние



А, Б — кино-режим, SSFP-последовательность: **А** — длинная ось ЛЖ, 4-камерная проекция, стрелками указана апикальная гипертрофия миокарда ЛЖ с толщиной стенки до 1,3 см; **Б** — короткая ось на уровне апикальных сегментов ЛЖ, во время систолы отмечалась практически полная облитерация полости ЛЖ на уровне апикальных сегментов; **В-Г** — отсроченное контрастирование, IR-последовательность с подавлением сигнала от миокарда: **В** — длинная ось ЛЖ, 4-камерная проекция; **Г** — короткая ось на уровне апикальных сегментов ЛЖ, стрелками указано неяркое выраженное контрастирование апикальных сегментов.

Рисунок 4. Магнитно-резонансная томография сердца пробанда (III.3).

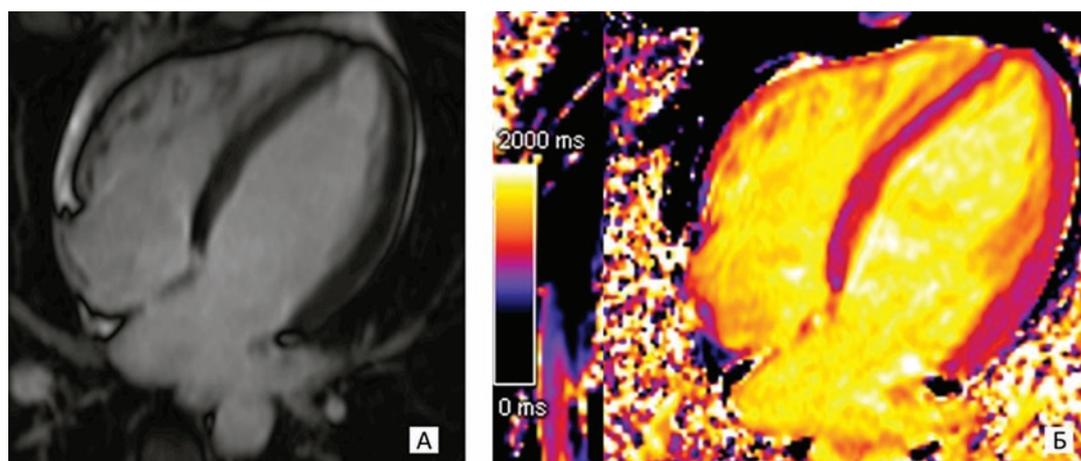
по вазодепрессорному типу, на высоте нагрузки нарушений ритма и проводимости не регистрировалось. Также было выполнено МРТ сердца с контрастированием (рис. 5): камеры сердца не расширены, отмечается снижение времени T1-релаксации.

По данным ЭхоКГ в динамике отмечается небольшое увеличение максимальной толщины ЛЖ с 0,9 см до 1,1 см, индекса массы миокарда с 75 г/м² до 84 г/м².

Сыну пробанда (IV.1) 36 лет проведен семейный скрининг на исключение кардиомиопатии. На ЭКГ выявлены синусовая брадикардия с ЧСС 50 уд./мин, нормальное положение электрической оси сердца. По данным ЭхоКГ: геометрия не нарушена, легочной гипертензии в покое нет, полости не расшире-

ны, давление наполнения не повышено, структура миокарда не нарушена. По данным ХМ-ЭКГ: жизнеугрожающих нарушений ритма сердца не выявлено, пауз более 3 секунд нет, сегмент ST без существенных изменений.

Отец пробанда (II.7) умер в 58 лет (онкология). Мать пробанда (II.6) умерла в возрасте 45 лет, согласно медицинским заключениям по причине внезапной сердечной смерти (ВСС) и острого инфаркта миокарда. Более подробное заключение ввиду давности события не сохранилось. Двоюродный брат пробанда (III.1) умер в возрасте 40 лет, в анамнезе имплантация электрокардиостимулятора. Двоюродный брат пробанда (III.2) умер внезапно в 48 лет.



А — отсроченное контрастирование, длинная ось ЛЖ, 4-камерная проекция; участков контрастирования не выявлено. **Б** — нативное T1-картирование; время T1-релаксации у нижней границы нормы 1104±30 мс (норма 1103-1290 мс).

Рисунок 5. Магнитно-резонансная томография сердца сына пробанда (IV.2).

Генетический анализ

Исследование одобрено независимым этическим комитетом ФГБУ «НМИЦ ТПМ» Минздрава России (номер протоколов 06-21/17 от 12.10.2017). Все участники дали письменное информированное согласие. Пробанду (III.3) и двум сыновьям пробанда (IV.1 и IV.2) было выполнено полноэкзомное секвенирование следующего поколения, как описано ранее [5]. Библиотеки ДНК были приготовлены с использованием набора IDT-Illumina TruSeq DNA exome (Illumina, США) и секвенированы на приборе NextSeq 550 (Illumina, США). Парно-концевые прочтения, полученные после секвенирования, были картированы на геном человека версии GRCh38.

Клиническая интерпретация и оценка патогенности была проведена для вариантов в генах, ассоциированных с развитием первичных кардиомиопатий [2], с частотой минорного аллеля менее 0,1% в базе данных gnomAD (v2.1.1) в соответствии с критериями, изложенными в актуальном отечественном руководстве по интерпретации данных секвенирования [6]. Все этапы секвенирования были выполнены согласно протоколам производителей.

В результате генетического анализа у пробанда (III.3) и ее младшего сына (IV.2) был выявлен патогенный вариант rs121908987 в гене *PRKAG2*: chr7:151576412C>T (GRCh38); NM_016203.4:c.905G>A; NP_057287.2:p.Arg302Gln. Оценка патогенности варианта основана на критериях, учитывающих высокую распространенность варианта у больных (PS4), крайне низкую частоту встречаемости в популяционных базах данных (PM2), наличие функциональных данных о повреждающем действии на белок (PS3_moderate), неоднократно подтвержденную семейную cosegregation с фенотипом (PP1_strong) [6, 7].

Обсуждение

Принимая во внимание высокую распространенность гипертрофии миокарда, все большее значение приобретают диагностические критерии исключения или подтверждения фенокопий ГКМП. На примере пробанда показано, что диагностический путь от первых симптомов до установления диагноза занял несколько десятилетий. Дебют заболевания в виде наджелудочковой экстрасистолии в молодом возрасте с последующим развитием фибрилляции предсердий и прогрессирующей сердечной недостаточности изначально не позволял однозначно трактовать генез заболевания. Несмотря на наличие апикальной гипертрофии, выявленной при ЭхоКГ и МРТ, фенотип не укладывался в классическую картину ГКМП. Отсутствие обструкции выводного тракта ЛЖ и невыраженный фиброз (по данным МРТ с контрастом) служили важными дифференциально-диагностическими признаками. В работе Комиссаровой

С.М. и др. (2019 г.) также было показано, что заболевание у пробанда дебютировало с наджелудочковых нарушений ритма и проводимости сердца, потребовавших имплантации кардиостимулятора, и на постановку диагноза потребовалось длительное время [8].

Выявленный у пробанда и ее сына патогенный вариант p.Arg302Gln в гене *PRKAG2* является хорошо известным в литературе и демонстрирует относительно специфический фенотип [9, 10]. Важно отметить, что в отличие от других вариантов в этом гене, таких как p.Phe293Leu или p.His530Arg, ассоциированных с выраженной, массивной гипертрофией миокарда, вариант p.Arg302Gln характеризуется более умеренными проявлениями в отношении ремоделирования миокарда [9, 11]. Это полностью согласуется с нашими наблюдениями: у пробанда гипертрофия была умеренной и ограничивалась апикальными сегментами, а у ее сына (IV.2) толщина миокарда длительное время остается на верхней границе нормы. Таким образом, на первый план в клинической картине при данном варианте выходят электрофизиологические нарушения.

Клинический профиль семьи в высокой степени соответствует классическому описанию *PRKAG2*-синдрома, представленному в современных обзорах [11, 12]. Заболевание манифестирует именно с нарушений проводимости и ритма сердца. У пробанда это была значимая НЖЭС, трансформировавшаяся в фибрилляцию предсердий, а у ее сына (IV.2) — патогномичное сочетание синдрома предвозбуждения желудочков и брадикардии. Это сочетание дефектов, ведущих к тахи- и брадиаритмиям, считается классическим проявлением заболевания и обусловлено накоплением гликогена в кардиомиоцитах с формированием аномальных проводящих путей и дегенерацией атриовентрикулярного узла [11, 12].

Кроме того, оставался открытым вопрос о стратификации риска ВСС и о целесообразности имплантации кардиовертера-дефибриллятора (ИКД) для первичной профилактики ВСС в представленной семье. Отягощенный семейный анамнез (ВСС двух родственников в молодом возрасте) является одним из аргументов в пользу превентивной имплантации ИКД, несмотря на относительно сохранную систолическую функцию ЛЖ. Как показано в работе A. Lopez-Sainz и соавт. (2020 г.) при *PRKAG2*-кардиомиопатии жизнеугрожающие желудочковые аритмии наблюдаются у 13% пациентов, а 25% пациентам в конечном итоге требуется имплантация электрокардиостимулятора или ИКД в течение 7,5 лет [3]. Результаты этого исследования подтверждают злокачественный потенциал заболевания, связанный с прогрессирующим поражением проводящей системы, что в полной мере наблюдалось и в нашем семейном случае.

Ограничения исследования

К ограничениям нашего исследования следует отнести отсутствие морфологического подтверждения диагноза.

Заключение

Представленный клинический случай подтверждает целесообразность генетического тестирования при сочетании гипертрофии миокарда с нарушениями проводимости для своевременной диагностики и стратификации риска. Длительный диагностиче-

ский путь подчеркивает важность дифференциальной диагностики фенокопий ГКМП.

Отношения и деятельность. Работа выполнена в рамках государственного задания «Разработка модели предсказания пенетрантности и экспрессивности причинных вариантов наследственных моногенных заболеваний сердечно-сосудистой системы».

Relationships and Activities. The work was performed within the framework of the state task "Development of a model for predicting the penetrance and expressivity of causal variants of hereditary monogenic diseases of the cardiovascular system".

References / Литература

1. Bokeria IA, Shlyakhto EV, Gabrusenko SA, et al. 2025 Clinical practice guidelines for Hypertrophic cardiomyopathy. Russian Journal of Cardiology. 2025;30(5):6387. (In Russ.) [Бокерия Л.А., Шляхто Е.В., Габрусенко С.А. и др. Гипертрофическая кардиомиопатия. Клинические рекомендации 2025. Российский кардиологический журнал. 2025;30(5):6387]. DOI:10.15829/1560-4071-2025-6387.
2. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al.; ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. Eur Heart J. 2023;44(37):3503-626. DOI:10.1093/eurheartj/ehad194.
3. Lopez-Sainz A, Dominguez F, Lopes LR, et al.; European Genetic Cardiomyopathies Initiative Investigators. Clinical Features and Natural History of PRKAG2 Variant Cardiac Glycogenosis. J Am Coll Cardiol. 2020;76(2):186-97. DOI:10.1016/j.jacc.2020.05.029.
4. Gagarina EV, Mershina EA, Chumakova OS, et al. Comparison of cardiac morphological and functional changes according to magnetic resonance imaging with the genetic testing data in patients with hypertrophic cardiomyopathy. Russ J Cardiol. 2024;29: 6113. (In Russ.) [Гагарина Е.В., Мершина Е.А., Чумакова О.С. и др. Сопоставление морфо-функциональных изменений сердца по данным магнитно-резонансной томографии с результатами генетического исследования у пациентов с гипертрофической кардиомиопатией. Российский кардиологический журнал. 2024;29(11):6113]. DOI:10.15829/1560-4071-2024-6113.
5. Meshkov AN, Myasnikov RP, Kiseleva AV, et al. Genetic landscape in Russian patients with familial left ventricular noncompaction. Front Cardiovasc Med. 2023;10:1205787. DOI:10.3389/fcvm.2023.1205787.
6. Ryzhkova OP, Kardymon OL, Prohorchuk EB, et al. Medical Genetics. 2019;18(2):3-23. (In Russ.) [Рыжкова О.П., Кардымон О.Л., Прохорчук Е.Б. и др. Руководство по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) (редакция 2018, версия 2). Медицинская генетика. 2019;18(2):3-23]. DOI:10.25557/2073-7998.2019.02.3-23.
7. Brnich SE, Abou Tayoun AN, Couch FJ, et al.; Clinical Genome Resource Sequence Variant Interpretation Working Group. Recommendations for application of the functional evidence P53/B53 criterion using the ACMG/AMP sequence variant interpretation framework. Genome Med. 2019;12(1):3. DOI:10.1186/s13073-019-0690-2.
8. Komissarova SM, Rineiskaya NM, Chakova NN, et al. Isolated glycogen storage disease of the heart. Russian Journal of Cardiology. 2019;(10):110-7. (In Russ.) [Комиссарова С.М., Ринейская Н.М., Чакова Н.Н. и др. Изолированный гликогенос сердца. Российский кардиологический журнал. 2019;(10):110-7]. DOI:10.15829/1560-4071-2019-10-110-117.
9. Banankhah P, Fishbein GA, Dota A, Ardehali R. Cardiac manifestations of PRKAG2 mutation. BMC Med Genet. 2018;19(1):1. DOI:10.1186/s12881-017-0512-6.
10. Jääskeläinen P, Vangipurapu J, Raivo J, et al. Genetic basis and outcome in a nationwide study of Finnish patients with hypertrophic cardiomyopathy. ESC Heart Fail. 2019;6(2):436-45. DOI:10.1002/ehf2.12420.
11. Sudomir M, Chmielewski P, Truszkowska G, et al. PRKAG2 Syndrome: Clinical Features, Imaging Findings and Cardiac Events. Biomedicines. 2025;13(3):751. DOI:10.3390/biomedicines13030751.
12. Marcu AS, Vătăşescu R, Onciul S, et al. Intrafamilial Phenotypical Variability Linked to PRKAG2 Mutation-Family Case Report and Review of the Literature. Life. 2022;12(12):2136. DOI:10.3390/life12122136.

Сведения об Авторах/About the Authors

Куликова Ольга Викторовна [Olga V. Kulikova]
eLibrary SPIN 3531-7321, ORCID 0000-0002-3138-054X

Мясников Роман Петрович [Roman P. Myasnikov]
eLibrary SPIN 3154-4652, ORCID 0000-0002-9024-5364

Киселева Анна Витальевна [Anna V. Kiseleva]
eLibrary SPIN 5041-5222, ORCID 0000-0003-4765-8021

Гагарина Евгения Викторовна [Evgenia V. Gagarina]
eLibrary SPIN 8950-7148, ORCID 0000-0003-3629-0591

Нефедова Дарья Антоновна [Darya A. Nefedova]
eLibrary SPIN 5997-4157, ORCID 0009-0000-3777-143X

Букаева Анна Александровна [Anna A. Bukueva]
eLibrary SPIN 9225-7084, ORCID 0000-0002-5932-1744

Жарикова Анастасия Александровна [Anastasiia A. Zharikova]
eLibrary SPIN 9719-3639, ORCID 0000-0003-0723-0493

Мершина Елена Александровна [Elena A. Mershina]
eLibrary SPIN 6897-9641, ORCID 0000-0002-1266-4926

Мешков Алексей Николаевич [Alexey N. Meshkov]
eLibrary SPIN 6340-5187, ORCID 0000-0001-5989-6233

Драпкина Оксана Михайловна [Oksana M. Drapkina]
eLibrary SPIN 4456-1297, ORCID 0000-0002-4453-8430