

**РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ И СТРУКТУРА ВНЕЗАПНОЙ СЕРДЕЧНОЙ
СМЕРТИ СРЕДИ НАСЕЛЕНИЯ ДО 35 ЛЕТ, А ТАКЖЕ ВЫЯВЛЕНИЕ
КЛИНИЧЕСКИХ И ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ РИСКА У
РОДСТВЕННИКОВ ПЕРВОЙ СТЕПЕНИ РОДСТВА ЖЕРТВ ВНЕЗАПНОЙ
СЕРДЕЧНОЙ СМЕРТИ**

<https://doi.org/10.5281/zenodo.21713293>

Курбанов Равшанбек Давлетович

д.м.н., профессор. Академик АН.Р.Уз

*Республиканский специализированный научно-практический медицинский
центр кардиологии,*

Турсунов Эргашали Яндашалиевич

PhD, старший научный сотрудник.

*Республиканский специализированный научно-практический медицинский
центр кардиологии.,*

Расулов Алишер Шарофович

младший научный сотрудник.

*Республиканский специализированный научно-практический медицинский
центр кардиологии,*

Султанова Норжон Давлетовна

Начальник.

*Республиканский научно -практический центр судебно-медицинской
экспертизы филиал города Ташкента.*

Намонов МавлонАмирович.

заведующий отдела морфологии.

*Республиканский научно- практический центр судебно-медицинской
экспертизы филиал города Ташкента.*

Каратаева Лола Абдуллаевна

доцент кафедры патологической анатомии

Ташкентский государственный медицинский университет.

Аннотация

Внезапная сердечная смерть (ВСС) у лиц молодого возраста представляет собой одну из наиболее сложных медико-социальных проблем современной кардиологии, судебной медицины и клинической генетики. Несмотря на сравнительно невысокую распространенность по сравнению со старшими возрастными группами, каждый подобный случай сопровождается значительными демографическими потерями, выраженными

психологическими последствиями для семьи и высокой вероятностью существования наследственной патологии сердечно-сосудистой системы. Значительная часть эпизодов развивается у лиц, ранее не имевших установленного сердечного заболевания, что существенно затрудняет своевременную профилактику. Особое внимание исследователей сосредоточено на наследственных кардиомиопатиях, каналопатиях и других генетически обусловленных заболеваниях, способных длительное время протекать бессимптомно.

Работа посвящена анализу современных представлений о распространенности и структуре внезапной сердечной смерти среди населения в возрасте от 1 до 35 лет с оценкой роли клинического и молекулярно-генетического обследования родственников первой степени родства. Рассмотрены международные регистры, результаты популяционных исследований, рекомендации ведущих кардиологических обществ, а также возможности внедрения семейного скрининга в практическое здравоохранение Республики Узбекистан. Выполнен сравнительный анализ возрастной структуры, причин летальных исходов, особенностей наследственной передачи заболеваний миокарда и нарушений сердечного ритма. Отдельное внимание уделено алгоритмам обследования семей после регистрации случая внезапной сердечной смерти, включающим электрокардиографические методы, визуализацию сердца и современные технологии секвенирования ДНК. Представленные сведения демонстрируют, что комплексный междисциплинарный подход позволяет существенно повысить выявляемость лиц с высоким риском жизнеугрожающих аритмий и создать условия для своевременного проведения профилактических мероприятий.

Ключевые слова

внезапная сердечная смерть; молодые пациенты; распространенность; наследственные кардиомиопатии; каналопатии; семейный скрининг; генетическое тестирование; родственники первой степени родства; стратификация риска; профилактика сердечной смерти.

PREVALENCE AND STRUCTURE OF SUDDEN CARDIAC DEATH IN THE GENERAL POPULATION 35 YEARS OLD , AND IDENTIFICATION OF CLINICAL AND GENETIC RISK FACTORS IN FIRST-DEGREE RELATIVES OF SUDDEN CARDIAC DEATH VICTIMS

Abstract

Sudden cardiac death (SCD) in young adults represents one of the most complex medical and social problems in modern cardiology, forensic medicine, and clinical genetics. Despite its relatively low prevalence compared to older age groups, each such case is accompanied by significant demographic losses, significant psychological consequences for the family, and a high probability of hereditary cardiovascular pathology. A significant proportion of cases occur in individuals with no previously diagnosed heart disease, significantly complicating timely prevention. Researchers are particularly focused on hereditary cardiomyopathies, channelopathies, and other genetically determined diseases that can remain asymptomatic for long periods. This paper analyzes current understanding of the prevalence and structure of sudden cardiac death among individuals aged 1 to 35 years, assessing the role of clinical and molecular genetic testing of first-degree relatives. International registries, population-based studies, recommendations from leading cardiology societies, and the potential for introducing family screening into practical healthcare in the Republic of Uzbekistan are reviewed. A comparative analysis of the age structure, causes of death, and patterns of hereditary transmission of myocardial diseases and cardiac arrhythmias is provided. Special attention is paid to algorithms for examining families after registration of a case of sudden cardiac death, including electrocardiographic methods, cardiac imaging, and modern DNA sequencing technologies. The presented data demonstrate that a comprehensive interdisciplinary approach can significantly increase the detection of individuals at high risk of life-threatening arrhythmias and create conditions for timely preventive measures.

Keywords

sudden cardiac death; young patients; prevalence; hereditary cardiomyopathies; channelopathies; family screening; genetic testing; First-degree relatives; risk stratification; prevention of cardiac death.

ВВЕДЕНИЕ

Внезапная сердечная смерть (ВСС) остается одной из наиболее актуальных проблем современной кардиологии, клинической генетики и судебно-медицинской практики. Наибольшее внимание специалистов привлекают случаи летального исхода среди детей, подростков и молодых взрослых в возрасте от 1 до 35 лет, поскольку гибель пациентов происходит на фоне высокой социальной активности, отсутствия выраженных хронических заболеваний и зачастую полного субъективного благополучия. Каждое подобное событие сопровождается тяжелыми медицинскими, демографическими и социально-психологическими последствиями, а также

свидетельствует о необходимости совершенствования ранней диагностики наследственных заболеваний сердечно-сосудистой системы.

В течение последних двух десятилетий взгляды на природу внезапной сердечной смерти существенно изменились. Если ранее основной причиной считались исключительно выраженные структурные изменения миокарда, то современные молекулярно-генетические исследования позволили установить значительную роль наследственных аритмогенных заболеваний, возникающих вследствие патологических вариантов генов, регулирующих сократительную функцию миокарда, ионные каналы кардиомиоцитов, процессы клеточной адгезии и внутриклеточную передачу сигналов. Благодаря развитию высокопроизводительного секвенирования стало возможным обнаружение наследственных синдромов даже при отсутствии выраженных морфологических изменений сердца.

Эпидемиологическая оценка распространенности внезапной сердечной смерти среди молодых лиц представляет определенные трудности. Национальные регистры разных стран используют неодинаковые критерии включения случаев, возрастные ограничения, методы подтверждения диагноза и алгоритмы судебно-медицинской экспертизы. В результате опубликованные показатели существенно различаются. Наиболее достоверные исследования демонстрируют, что ежегодная частота ВСС среди лиц молодого возраста значительно уступает аналогичным показателям старших возрастных категорий, однако потеря потенциальных лет жизни оказывается несоизмеримо выше. Именно поэтому Всемирная организация здравоохранения, Европейское общество кардиологов и Американская кардиологическая ассоциация рассматривают профилактику внезапной сердечной смерти у молодых пациентов как одно из приоритетных направлений современной медицины.

Возрастная структура причин летального исхода неоднородна. У детей раннего возраста значительную долю составляют врожденные пороки сердца, наследственные нарушения сердечного ритма и отдельные метаболические заболевания. В подростковом периоде возрастает распространенность гипертрофической кардиомиопатии, аритмогенной кардиомиопатии правого желудочка, синдрома удлиненного интервала QT, синдрома Бругада и катехоламинергической полиморфной желудочковой тахикардии. Среди молодых взрослых постепенно увеличивается вклад воспалительных заболеваний миокарда, дилатационной кардиомиопатии и отдельных форм преждевременного атеросклеротического поражения коронарных артерий.

Отдельный интерес представляет группа пациентов, у которых после

комплексного патологоанатомического исследования не удастся выявить выраженные структурные изменения сердца. Подобные случаи получили название «синдром внезапной аритмической смерти». Их возникновение чаще связывают с наследственными каналопатиями, обусловленными мутациями генов SCN5A, KCNQ1, KCNH2, RYR2 и ряда других молекулярных маркеров. При отсутствии генетического обследования подобные заболевания могут длительное время оставаться нераспознанными, сохраняя высокий риск повторных трагических событий внутри одной семьи. Особую актуальность приобретает обследование родственников первой степени родства погибших пациентов. Родители, дети, родные братья и сестры имеют наиболее высокую вероятность наследования патологических вариантов генов, связанных с развитием кардиомиопатий и наследственных нарушений сердечного ритма. Международные исследования свидетельствуют, что проведение комплексного семейного обследования позволяет выявить клинические либо молекулярно-генетические признаки заболевания у значительной части родственников даже при полном отсутствии субъективных жалоб. Подобные результаты изменили концепцию оказания помощи семьям после регистрации случаев внезапной сердечной смерти, сместив акцент с посмертной диагностики на профилактическое выявление лиц повышенного риска.

Современный семейный скрининг объединяет клиническое обследование, регистрацию электрокардиограммы в покое, суточное мониторирование ЭКГ, эхокардиографию, магнитно-резонансную томографию сердца, нагрузочные тесты, лабораторные исследования и молекулярно-генетическое тестирование. Комплексное использование перечисленных методов значительно увеличивает диагностическую эффективность по сравнению с применением каждого исследования отдельно. Особенно ценным становится сочетание фенотипической оценки с анализом наследственных вариантов генов, позволяющим определить вероятность прогрессирования заболевания и выбрать индивидуальную стратегию наблюдения. Развитие геномных технологий существенно изменило возможности профилактической кардиологии. Панельное секвенирование генов, полноэкзомный анализ и методы нового поколения позволяют идентифицировать наследственные варианты еще до появления первых клинических проявлений заболевания. Полученные результаты становятся основанием для раннего диспансерного наблюдения, ограничения чрезмерных физических нагрузок, своевременного назначения медикаментозной терапии, имплантации кардиовертеров-дефибрилляторов

и консультирования членов семьи по вопросам наследственного риска. Практический интерес представляет внедрение подобных программ в систему здравоохранения Республики Узбекистан. За последние годы в стране последовательно расширяются возможности оказания высокотехнологичной кардиологической помощи, развивается сеть специализированных центров, совершенствуются методы функциональной диагностики и медицинской генетики. Вместе с тем единые национальные регистры внезапной сердечной смерти среди молодых лиц пока находятся на стадии формирования, что ограничивает получение достоверной эпидемиологической информации и осложняет разработку профилактических программ.

Сравнение отечественного опыта с международной практикой свидетельствует, что эффективное снижение смертности невозможно без междисциплинарного взаимодействия кардиологов, генетиков, патологоанатомов, судебно-медицинских экспертов и специалистов первичного звена здравоохранения. Создание единых диагностических алгоритмов, стандартизация посмертного обследования, развитие молекулярной аутопсии и расширение программ семейного консультирования способны значительно повысить выявляемость наследственных заболеваний сердца и уменьшить риск повторных случаев внезапной сердечной смерти среди ближайших родственников.

Цель исследования заключалась в комплексном анализе распространенности и структуры внезапной сердечной смерти среди населения в возрасте 1–35 лет, изучении клинических и генетических факторов риска у родственников первой степени родства погибших пациентов, а также оценке современных возможностей раннего выявления наследственных заболеваний сердечно-сосудистой системы и совершенствования профилактических мероприятий на основе международного опыта и перспектив развития системы здравоохранения Республики Узбекистан.

МЕТОДОЛОГИЯ ИССЛЕДОВАНИЯ

Исследование выполнено в формате аналитического обзора современной научной литературы с использованием принципов доказательной медицины и сравнительного анализа опубликованных эпидемиологических, клинических и молекулярно-генетических исследований. Поиск научной информации проводился в международных библиографических базах PubMed, Scopus, Web of Science, Crossref, Google Scholar, SpringerLink, ScienceDirect, Wiley Online Library, Taylor & Francis Online, Cochrane Library,

а также в отечественных информационных ресурсах **eLIBRARY.RU**, **CyberLeninka**, официальных материалах **Министерства здравоохранения Республики Узбекистан**, **Lex.uz** и публикациях **Всемирной организации здравоохранения**.

В анализ включались оригинальные исследования, национальные регистры, систематические обзоры, метаанализы, международные клинические рекомендации, экспертные консенсусы и многоцентровые наблюдательные исследования, опубликованные преимущественно за последние десять лет. Приоритет отдавался публикациям, содержащим сведения о внезапной сердечной смерти среди лиц в возрасте от 1 до 35 лет, результатах семейного кардиологического обследования, молекулярно-генетической диагностике наследственных кардиомиопатий и каналопатий.

Критериями включения являлись наличие подтвержденного диагноза внезапной сердечной смерти, описание клинических характеристик пациентов, сведения о родственниках первой степени родства, использование современных инструментальных методов обследования и проведение молекулярно-генетического анализа. Работы с недостаточной доказательной базой, неполными клиническими сведениями или отсутствием экспертной оценки исключались из дальнейшего рассмотрения.

При обработке литературных источников применялись методы контент-анализа, систематизации, сравнительного анализа, критической оценки научных публикаций и клинико-эпидемиологического сопоставления результатов различных исследовательских групп. Полученные сведения объединялись в тематические блоки, отражающие возрастную структуру внезапной сердечной смерти, морфологические причины летального исхода, распространенность наследственных заболеваний сердца, особенности генетического консультирования и современные подходы к профилактике.

Особое внимание уделялось публикациям, посвященным молекулярной аутопсии, секвенированию нового поколения (NGS), анализу генов наследственных кардиомиопатий и каналопатий, а также эффективности комплексного семейного скрининга после регистрации случаев внезапной сердечной смерти.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Проведенный анализ современной литературы свидетельствует, что внезапная сердечная смерть среди населения в возрасте 1–35 лет характеризуется выраженной этиологической неоднородностью. Структура причин существенно изменяется по мере увеличения возраста пациента. В детском возрасте преобладают врожденные аномалии сердца и

наследственные нарушения электрической активности миокарда, тогда как у молодых взрослых возрастает вклад кардиомиопатий, воспалительных заболеваний сердца и отдельных форм ишемического поражения миокарда.

Сопоставление результатов международных регистров показывает, что значительная часть случаев ВСС остается первым клиническим проявлением заболевания. У многих пациентов отсутствовали жалобы, ограничения физической активности или установленный кардиологический диагноз до момента летального события. Подобная особенность существенно снижает эффективность традиционных профилактических осмотров и требует более широкого внедрения программ активного выявления наследственных сердечно-сосудистых заболеваний. Исследования последних лет демонстрируют высокую распространенность наследственных форм кардиомиопатий среди молодых погибших пациентов. Наиболее часто диагностируются гипертрофическая кардиомиопатия, аритмогенная кардиомиопатия, дилатационная кардиомиопатия, а также неклассифицируемые формы наследственного поражения миокарда. Одновременно сохраняется высокая доля каналопатий, сопровождающихся отсутствием выраженных морфологических изменений сердца и выявляемых преимущественно при молекулярно-генетическом исследовании. Особый интерес представляют результаты обследования родственников первой степени родства. Анализ опубликованных исследований показывает, что комплексное клиническое обследование позволяет выявлять ранее не диагностированные нарушения сердечно-сосудистой системы у значительной части членов семьи. После выполнения электрокардиографии, эхокардиографии, холтеровского мониторирования и генетического тестирования нередко обнаруживаются субклинические признаки наследственных заболеваний, требующие дальнейшего динамического наблюдения.

Использование методов секвенирования нового поколения значительно увеличило диагностическую эффективность молекулярной аутопсии. При отсутствии выраженных морфологических изменений сердца выявление патогенных вариантов генов способствует установлению вероятной причины летального исхода и определению наследственного риска для семьи. Подобная информация приобретает важное практическое значение при разработке индивидуальных программ профилактики.

Проведенный анализ также подтверждает, что эффективность семейного скрининга возрастает при междисциплинарном взаимодействии кардиологов, специалистов по медицинской генетике, патологоанатомов,

судебно-медицинских экспертов и врачей функциональной диагностики. Совместная интерпретация клинических, инструментальных и молекулярных данных обеспечивает более точную стратификацию риска и способствует своевременному выявлению пациентов, нуждающихся в профилактических мероприятиях. Сравнение международного опыта с современным состоянием специализированной помощи в Республике Узбекистан свидетельствует о наличии значительного потенциала для совершенствования системы профилактики внезапной сердечной смерти. Формирование национального регистра, стандартизация алгоритмов судебно-медицинского исследования, внедрение молекулярной аутопсии и расширение возможностей генетического консультирования способны существенно повысить качество диагностики наследственных заболеваний сердца среди молодых пациентов и членов их семей.

ОБСУЖДЕНИЕ

Полученные результаты подтверждают, что внезапная сердечная смерть среди населения в возрасте 1–35 лет представляет собой неоднородную группу патологических состояний, объединенных общим клиническим исходом, но существенно различающихся по механизмам развития, морфологическим проявлениям и наследственной обусловленности. Анализ современной литературы свидетельствует, что универсального патогенетического механизма, одинаково объясняющего все случаи ВСС, не существует. Летальный исход формируется вследствие взаимодействия генетических особенностей организма, структурных изменений миокарда, электрической нестабильности сердца и внешних провоцирующих факторов. Подобная многофакторность объясняет сложности ранней диагностики и сравнительно низкую эффективность традиционных профилактических программ, ориентированных преимущественно на выявление уже сформировавшейся кардиальной патологии.

Международные исследования последних лет демонстрируют постепенное изменение представлений о структуре внезапной сердечной смерти в молодом возрасте. Если ранее большинство публикаций связывали развитие фатальных аритмий преимущественно с гипертрофической кардиомиопатией, то современные национальные регистры указывают на значительно более широкий спектр заболеваний. Существенную долю начинают занимать аритмогенная кардиомиопатия, наследственные каналопатии, миокардиты, врожденные аномалии коронарных артерий, генетически обусловленные нарушения соединительной ткани и редкие наследственные синдромы. Подобное расширение этиологической структуры

во многом связано не столько с реальным увеличением распространенности отдельных заболеваний, сколько с совершенствованием методов диагностики, развитием молекулярной аутопсии и широким внедрением секвенирования нового поколения. Особый интерес вызывает возрастная трансформация причин внезапной сердечной смерти. У детей раннего возраста значительную роль играют врожденные пороки сердца, тяжелые нарушения проводящей системы и наследственные метаболические заболевания. По мере взросления постепенно увеличивается распространенность гипертрофической кардиомиопатии и наследственных нарушений электрической активности миокарда. Среди молодых взрослых возрастает частота воспалительных поражений сердца, дилатационной кардиомиопатии и отдельных вариантов преждевременного атеросклеротического поражения коронарных сосудов. Подобное распределение отражает сложный процесс возрастной реализации генетической предрасположенности, при котором многие наследственные заболевания начинают клинически проявляться лишь после завершения структурного формирования сердечно-сосудистой системы.

Значительная часть исследователей указывает на высокую долю случаев, при которых стандартное патологоанатомическое исследование не позволяет выявить морфологический субстрат заболевания. Именно эта категория пациентов привлекла особое внимание специалистов по медицинской генетике. Использование молекулярной аутопсии позволило установить, что отсутствие выраженных структурных изменений сердца далеко не всегда свидетельствует об отсутствии заболевания. Во многих наблюдениях причиной смерти становятся наследственные нарушения функционирования ионных каналов кардиомиоцитов, сопровождающиеся исключительно электрической нестабильностью миокарда без формирования макроскопически заметных патологических изменений.

Полученные результаты хорошо согласуются с современными рекомендациями Европейского общества кардиологов, согласно которым комплексное обследование родственников первой степени родства рассматривается как обязательный компонент оказания помощи после регистрации случая внезапной сердечной смерти. Подобный подход принципиально отличается от традиционной модели диагностики, ориентированной исключительно на самого пациента. В центре внимания оказывается вся семья, поскольку вероятность выявления наследственной патологии значительно превышает аналогичные показатели общей популяции.

Сравнение различных международных исследований показывает, что

диагностическая эффективность семейного обследования зависит от полноты применяемого алгоритма. Использование только электрокардиографии позволяет выявить лишь часть наследственных заболеваний. Добавление эхокардиографии увеличивает диагностические возможности за счет обнаружения структурных изменений миокарда. Проведение холтеровского мониторирования способствует регистрации преходящих нарушений ритма, тогда как нагрузочные тесты позволяют выявлять скрытые формы электрической нестабильности. Максимальная информативность достигается при сочетании инструментальных исследований с молекулярно-генетическим анализом.

Таблица 1 - Современные методы обследования родственников первой степени родства после регистрации случая внезапной сердечной смерти

Метод исследования	Основная диагностическая цель	Практическая значимость
Электрокардиография	Выявление нарушений проводимости и реполяризации	Первичный семейный скрининг
Суточное мониторирование ЭКГ	Регистрация скрытых аритмий	Определение электрической нестабильности
Эхокардиография	Оценка структуры и функции сердца	Диагностика кардиомиопатий
MPT сердца	Детализация изменений миокарда	Выявление фиброза и аритмогенной кардиомиопатии
Нагрузочные тесты	Провокация скрытых нарушений ритма	Стратификация риска
Генетическое тестирование	Поиск патогенных вариантов генов	Подтверждение наследственного характера заболевания
Генетическое консультирование	Оценка семейного риска	Индивидуальная профилактическая стратегия

Отдельного внимания заслуживает проблема интерпретации результатов молекулярно-генетического исследования. Развитие технологий высокопроизводительного секвенирования значительно увеличило количество обнаруживаемых генетических вариантов, однако далеко не каждый выявленный вариант обладает клинической значимостью. Именно поэтому современная кардиогенетика постепенно переходит от простого поиска мутаций к комплексной оценке генотипа, фенотипических проявлений, семейного анамнеза и результатов инструментального обследования. Подобная интеграция позволяет существенно уменьшить

вероятность ошибочной интерпретации лабораторных данных.

Сопоставление результатов европейских, североамериканских и азиатских исследований демонстрирует наличие определенных географических особенностей распространенности отдельных наследственных заболеваний сердца. Различия могут объясняться этническими особенностями популяций, эффектом основателя, различной частотой отдельных патогенных вариантов генов, а также неодинаковыми подходами к формированию национальных регистров. Несмотря на существующие различия, общая тенденция остается неизменной: наследственная патология занимает одно из ведущих мест среди причин внезапной сердечной смерти молодых пациентов. Практический интерес представляет возможность экстраполяции международного опыта на систему здравоохранения Республики Узбекистан. Развитие специализированной кардиологической помощи, внедрение современных методов функциональной диагностики и расширение лабораторных возможностей создают благоприятные условия для формирования национальной программы профилактики внезапной сердечной смерти. Одновременно сохраняются определенные организационные трудности, связанные с ограниченной доступностью молекулярно-генетического тестирования, отсутствием единого регистра случаев ВСС среди молодых лиц и недостаточной интеграцией судебно-медицинской службы с учреждениями практического здравоохранения. Анализ опубликованных работ позволяет предположить, что создание национального регистра внезапной сердечной смерти существенно повысило бы качество эпидемиологического мониторинга. Наличие унифицированной базы данных позволило бы объективно оценить возрастную структуру летальных исходов, определить наиболее распространенные наследственные заболевания, разработать региональные программы профилактики и сформировать единые клинические рекомендации для медицинских организаций различных уровней.

Серьезной проблемой остается недостаточная осведомленность населения о наследственном характере многих заболеваний сердца. После трагического случая далеко не все родственники обращаются за специализированным обследованием, хотя именно в первые месяцы после регистрации ВСС проведение комплексного семейного скрининга обладает наибольшей диагностической ценностью. Повышение информированности врачей первичного звена, развитие генетического консультирования и совершенствование маршрутизации пациентов способны значительно

увеличить выявляемость лиц с высоким риском жизнеугрожающих нарушений сердечного ритма. Отдельного обсуждения заслуживает роль искусственного интеллекта и цифровых технологий в диагностике наследственных заболеваний сердца. Современные алгоритмы машинного обучения начинают использоваться при анализе электрокардиограмм, изображений магнитно-резонансной томографии, эхокардиографических исследований и больших массивов генетической информации. Первые результаты свидетельствуют о высокой перспективности подобных технологий, однако окончательная клиническая эффективность требует дальнейшего подтверждения в масштабных проспективных исследованиях. Перспективным направлением представляется интеграция молекулярной генетики, функциональной диагностики, судебной медицины, цифровых регистров и профилактической кардиологии в единую систему наблюдения за семьями высокого риска. Подобная модель позволит не ограничиваться установлением причины смерти конкретного пациента, а выявлять потенциально угрожаемых родственников еще до появления первых клинических симптомов. Именно профилактическая направленность современной кардиогенетики становится ключевым фактором снижения смертности среди лиц молодого возраста и формирования персонализированного подхода к сохранению сердечно-сосудистого здоровья населения.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Проведенный анализ современной научной литературы позволил систематизировать существующие представления о распространенности, возрастной структуре и основных причинах внезапной сердечной смерти среди населения в возрасте от 1 до 35 лет. Полученные сведения свидетельствуют, что развитие летального исхода в молодом возрасте обусловлено сочетанием структурных изменений миокарда, наследственных нарушений электрической активности сердца и генетически детерминированных кардиомиопатий. Существенная часть случаев возникает у лиц, ранее не имевших установленного кардиологического диагноза, что значительно осложняет своевременное проведение профилактических мероприятий.

Анализ опубликованных исследований показал, что этиологическая структура внезапной сердечной смерти изменяется в зависимости от возраста. У детей чаще выявляются врожденные пороки сердца и наследственные каналопатии, тогда как среди подростков и молодых взрослых возрастает роль гипертрофической, дилатационной и аритмогенной кардиомиопатий,

миокардитов и отдельных форм преждевременного поражения коронарных артерий. Подобные различия требуют возрастно-ориентированного подхода к диагностике и наблюдению пациентов. Особую практическую ценность представляет обследование родственников первой степени родства погибших пациентов. Комплексное использование электрокардиографии, суточного мониторирования ЭКГ, эхокардиографии, магнитно-резонансной томографии сердца, нагрузочных проб и молекулярно-генетического тестирования значительно повышает вероятность выявления скрытых наследственных заболеваний сердечно-сосудистой системы. Раннее обнаружение патологических изменений позволяет своевременно определить индивидуальный риск развития жизнеугрожающих аритмий и выбрать наиболее эффективную профилактическую стратегию. Развитие технологий секвенирования нового поколения существенно расширило диагностические возможности современной кардиогенетики. Молекулярная аутопсия становится важным компонентом расследования причин внезапной сердечной смерти при отсутствии выраженных морфологических изменений сердца. Генетическая идентификация патогенных вариантов позволяет уточнить происхождение заболевания, провести адресное обследование членов семьи и сформировать программу персонализированного медицинского наблюдения.

Сравнение международного опыта свидетельствует, что максимальная эффективность профилактики достигается при тесном взаимодействии кардиологов, специалистов по медицинской генетике, патологоанатомов, судебно-медицинских экспертов и врачей первичного звена. Междисциплинарный подход обеспечивает более точную диагностику наследственных заболеваний, улучшает качество стратификации риска и способствует снижению вероятности повторных трагических событий внутри семьи. Для Республики Узбекистан перспективными направлениями остаются создание национального регистра внезапной сердечной смерти среди лиц молодого возраста, внедрение стандартизированных алгоритмов молекулярной аутопсии, расширение доступности генетического тестирования и развитие системы семейного консультирования. Реализация перечисленных мероприятий позволит повысить эффективность ранней диагностики наследственной сердечно-сосудистой патологии, усовершенствовать профилактику жизнеугрожающих нарушений ритма и уменьшить смертность среди детей, подростков и молодых взрослых.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Priori S.G., Blomström-Lundqvist C., Mazzanti A. et al. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death // **European Heart Journal**. 2022. Vol. 43, № 40. P. 3997–4126.
2. Towbin J.A., McKenna W.J., Abrams D.J. et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies // **European Heart Journal**. 2023. Vol. 44, № 37. P. 3503–3626.
3. Bagnall R.D., Weintraub R.G., Ingles J. et al. A Prospective Study of Sudden Cardiac Death among Children and Young Adults // **New England Journal of Medicine**. 2016. Vol. 374, № 25. P. 2441–2452.
4. Semsarian C., Ingles J., Wilde A.A.M. Sudden cardiac death in the young: the molecular autopsy and a practical approach to surviving relatives // **European Heart Journal**. 2015. Vol. 36, № 21. P. 1290–1296.
5. Corrado D., Link M.S., Calkins H. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy // **New England Journal of Medicine**. 2017. Vol. 376, № 1. P. 61–72.
6. Hershberger R.E., Givertz M.M., Ho C.Y. et al. Genetic Evaluation of Cardiomyopathy—A Heart Failure Society of America Practice Guideline // **Journal of Cardiac Failure**. 2018. Vol. 24, № 5. P. 281–302.
7. Wilde A.A.M., Amin A.S. Clinical Spectrum of SCN5A Mutations: Long QT Syndrome, Brugada Syndrome, and Cardiomyopathy // **Journal of the American College of Cardiology**. 2018. Vol. 72, № 14. P. 1641–1656.
8. Stiles M.K., Wilde A.A.M., Abrams D.J. et al. 2020 APHRS/HRS Expert Consensus Statement on the Investigation of Decedents With Sudden Unexplained Death and Patients With Sudden Cardiac Arrest, and of Their Families // **Heart Rhythm**. 2021. Vol. 18, № 1. P. e1–e50.
9. Bezzina C.R., Lahrouchi N., Priori S.G. Genetics of Sudden Cardiac Death // **Circulation Research**. 2015. Vol. 116, № 12. P. 1919–1936.
10. McKenna W.J., Judge D.P. Epidemiology of the inherited cardiomyopathies // **Nature Reviews Cardiology**. 2021. Vol. 18, № 1. P. 22–36.
11. World Health Organization. **Cardiovascular diseases (CVDs)**. Geneva: World Health Organization, 2025.
12. Министерство здравоохранения Республики Узбекистан. **Стратегические направления развития кардиологической службы Республики Узбекистан**. Ташкент: Министерство здравоохранения

Республики Узбекистан, 2023.