



Семейная форма гипертрофической кардиомиопатии со среднежелудочковой обструкцией на фоне вариантов в генах *MYH7*, *FHOD3* и *BAG3*: клинический случай

Андреева С. Е., Марусова М. О., Борцова М. А., Костарева А. А.

Введение. Гипертрофическая кардиомиопатия со среднежелудочковой обструкцией (ГКМП СрОб) представляет собой подгруппу повышенного риска неблагоприятных исходов среди пациентов с данной формой кардиомиопатии, способствующей формированию апикальной аневризмы, которая является анатомическим субстратом для развития злокачественных аритмий, тромбоэмболий, а также прогрессирования до "конечной стадии" с развитием систолической сердечной недостаточности. Генетические причины ГКМП СрОб мало описаны в отечественной и зарубежной литературе.

Краткое описание. Мы представляем клинический случай пациентки 54 лет с семейной формой ГКМП с формированием изолированной СрОб на фоне редких миссенс-вариантов в генах *MYH7*, *FHOD3* и *BAG3*. Клиническая картина была представлена пароксизмальной формой фибрилляции предсердий, а также пароксизмами неустойчивой желудочковой тахикардии.

Дискуссия. Согласно европейскому калькулятору оценки риска внезапной сердечной смерти пациентка стратифицирована в группу промежуточного риска, однако дополнительно было принято во внимание наличие зон контрастного усиления гадолиния в миокарде при магнитно-резонансной томографии, а также отсутствие подходящих условий для хирургического устранения СрОб, что явилось ключевым в определении показаний к имплантации кардиовертера-дефибриллятора в рамках первичной профилактики внезапной сердечной смерти.

Ключевые слова: гипертрофическая кардиомиопатия, среднежелудочковая обструкция, *MYH7*, *BAG3*, *FHOD3*, клинический случай.

Отношения и деятельность. Работа выполнена при финансовой поддержке гранта РНФ 15-20-00271 П.

ФГБУ Национальный медицинский исследовательский центр им. В. А. Алмазова Минздрава России, Санкт-Петербург, Россия.

Андреева С. Е. — врач-кардиолог, аспирант кафедры кардиологии, лаборант-исследователь НЦМУ "Центр персонализированной медицины", ORCID: 0000-0001-7306-9525, Марусова М. О. — врач-кардиолог кардиологического отделения № 8, ORCID: 0009-0002-6712-2128, Борцова М. А. — к.м.н., зав. кардиологическим отделением № 8, ORCID: 0000-0002-9694-7850, Костарева А. А.* — д.м.н., директор Института молекулярной биологии и генетики, ORCID: 0000-0002-9349-6257.

*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author): anna.kostareva@ki.se

ВСС — внезапная сердечная смерть, ВТЛЖ — выносящий тракт левого желудочка, ГКМП — гипертрофическая кардиомиопатия, ИКД — имплантируемый кардиовертер-дефибриллятор, ЛЖ — левый желудочек, МЖП — межжелудочковая перегородка, МРТ — магнитно-резонансная томография, ПЖ — правый желудочек, СрОб — среднежелудочковая обструкция, ФП — фибрилляция предсердий, ЧСС — частота сердечных сокращений, ЭхоКГ — эхокардиография.

Рукопись получена 03.10.2024

Рецензия получена 21.10.2024

Принята к публикации 28.10.2024



Для цитирования: Андреева С. Е., Марусова М. О., Борцова М. А., Костарева А. А. Семейная форма гипертрофической кардиомиопатии со среднежелудочковой обструкцией на фоне вариантов в генах *MYH7*, *FHOD3* и *BAG3*: клинический случай. *Российский кардиологический журнал*. 2024;29(10S):6146. doi: 10.15829/1560-4071-2024-6146. EDN VIRLCM

Familial hypertrophic cardiomyopathy with midventricular obstruction associated with *MYH7*, *FHOD3* and *BAG3* gene variants: a case report

Andreeva S. E., Marusova M. O., Bortsova M. A., Kostareva A. A.

Introduction. Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) with midventricular obstruction (MVO) represents a subgroup of increased risk of adverse outcomes. It contributes to development of apical aneurysm, which is an anatomical substrate for the development of malignant arrhythmias, thromboembolism, as well as progression to end stage systolic heart failure. Genetic causes of HCM with MVO are poorly described in Russian and foreign literature.

Brief description. We present a case of a 54-year-old female patient with a familial HCM with isolated MVO and rare missense variants in the *MYH7*, *FHOD3* and *BAG3* genes. The clinical performance was represented by a paroxysmal atrial fibrillation, as well as episodes of nonsustained ventricular tachycardia.

Discussion. According to the European HCM Risk-sudden cardiac death (SCD) calculator, the patient was stratified into an intermediate risk group. However, we also took into account gadolinium-enhanced myocardial areas according to magnetic resonance imaging, as well as no conditions for MVO surgery. This was key in determining the indications for a cardioverter-defibrillator implantation within primary SCD prevention.

Keywords: hypertrophic cardiomyopathy, midventricular obstruction, *MYH7*, *BAG3*, *FHOD3*, case report.

Relationships and Activities. The work was supported by the grant of the Russian Science Foundation 15-20-00271 P.

Almazov National Medical Research Center, St. Petersburg, Russia.

Andreeva S. E. ORCID: 0000-0001-7306-9525, Marusova M. O. ORCID: 0009-0002-6712-2128, Bortsova M. A. ORCID: 0000-0002-9694-7850, Kostareva A. A.* ORCID: 0000-0002-9349-6257.

*Corresponding author:

anna.kostareva@ki.se

Received: 03.10.2024 **Revision Received:** 21.10.2024 **Accepted:** 28.10.2024

For citation: Andreeva S. E., Marusova M. O., Bortsova M. A., Kostareva A. A. Familial hypertrophic cardiomyopathy with midventricular obstruction associated with *MYH7*, *FHOD3* and *BAG3* gene variants: a case report. *Russian Journal of Cardiology*. 2024;29(10S):6146. doi: 10.15829/1560-4071-2024-6146. EDN VIRLCM

Ключевые моменты

- Форма гипертрофической кардиомиопатии со среднежелудочковой обструкцией ассоциирована с худшим прогнозом.
- Магнитно-резонансную томографию сердца с контрастным усилением гадолинием рекомендуется выполнять таким пациентам с целью выявления апикальной аневризмы, определения распространенности фиброза для решения вопроса об имплантации кардиовертера-дефибриллятора.
- Редкие миссенс-варианты в генах *FHOD3* и *BAG3* могут выступать в качестве модификаторов реализации фенотипа гипертрофической кардиомиопатии, в т.ч. ее среднежелудочковых форм, либо же могут быть интерпретированы в качестве самостоятельной причины заболевания при выявлении дополнительных подтверждающих данных.

Key messages

- Hypertrophic cardiomyopathy with midventricular obstruction is associated with a worse prognosis.
- Gadolinium-enhanced cardiac magnetic resonance imaging is recommended for such patients to detect apical aneurysm, determine the extent of fibrosis to decide on the cardioverter-defibrillator implantation.
- Rare missense variants in the *FHOD3* and *BAG3* genes can act as modifiers of the hypertrophic cardiomyopathy phenotype, including midventricular types, or can be interpreted as an independent disease cause if additional supporting data are identified.

Гипертрофическая кардиомиопатия со среднежелудочковой обструкцией (ГКМП СрОб) формируется у пациентов с гипертрофией срединных отделов межжелудочковой перегородки (МЖП), как правило, в сочетании с гипертрофией папиллярных мышц [1]. Критерием ГКМП СрОб является выявление градиента давления на уровне срединных отделов ≥ 30 мм рт.ст. [2]. СрОб выявляется в порядка 10% всех случаев ГКМП, из них у 15–30% развивается верхушечная аневризма, которая может стать субстратом для фатальных желудочковых аритмий и тромбов в по-

лостях сердца [3, 4]. В проспективных исследованиях наличие СрОб являлось надежным предиктором прогрессирования до "конечной стадии" ГКМП ("выгорания") и связанной с ней сердечной недостаточности, равно как и внезапной сердечной смерти (ВСС) [5]. Данные о генетических причинах ГКМП СрОб являлись предметом изучения ограниченного количества зарубежных работ, а также скромно представлены в отечественной литературе [6, 7].

Мы представляем клинический случай пациентки 54 лет с ГКМП СрОб на фоне вариантов в генах *MYH7*, *FHOD3*, *BAG3* неопределенной клинической значимости, с семейным анамнезом по развитию ГКМП, госпитализированной для решения вопроса об имплантации кардиовертера-дефибриллятора (ИКД).

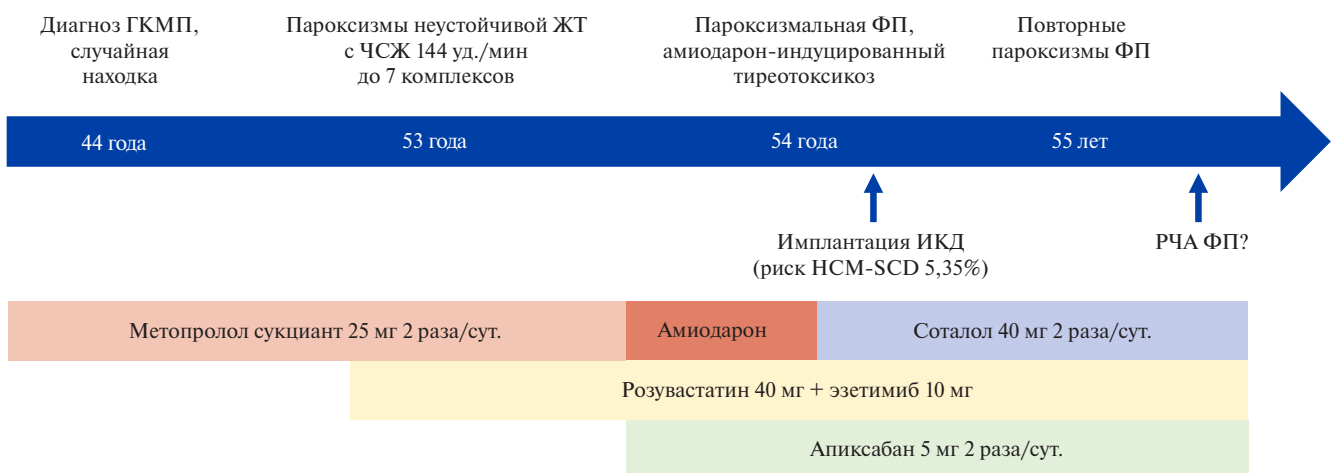


Рис. 1. Динамика клинических проявлений и проводимая терапия.

Сокращения: ГКМП — гипертрофическая кардиомиопатия, ЖТ — желудочковая тахикардия, ИКД — имплантируемый кардиовертер-дефибриллятор, РЧА — радиочастотная абляция, ФП — фибрилляция предсердий, ЧСЖ — частота сокращений желудочков.

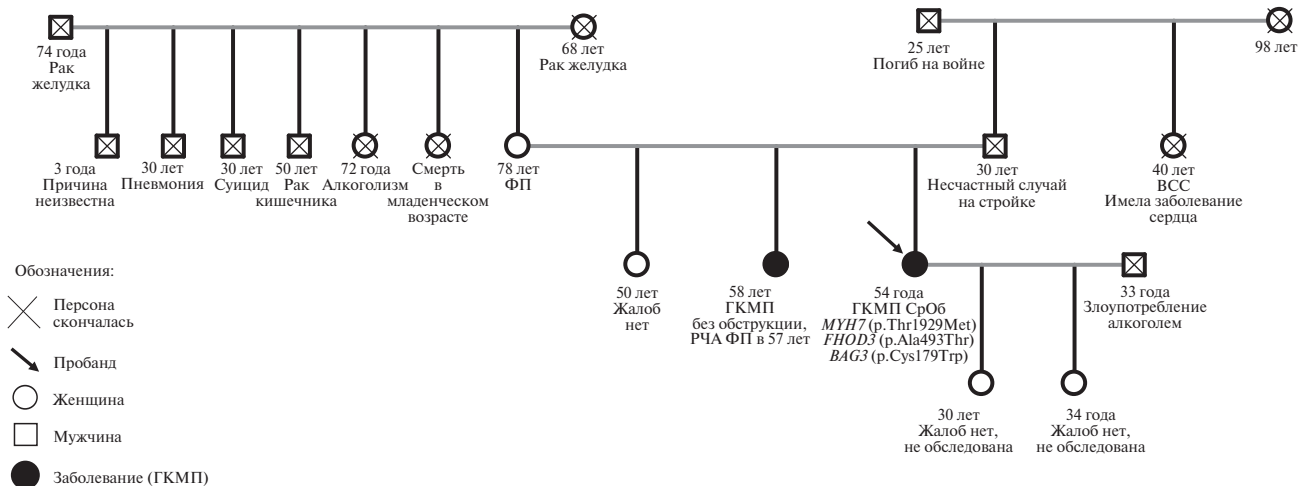


Рис. 2. Родословная пациентки с семейной формой с ГКМП со СрОб на фоне вариантов в генах MYH7, FHOD3, BAG3.

Примечание: для живых пациентов указан возраст на момент составления родословной, для умерших пациентов указан возраст смерти и причина, со слов пациентки.

Сокращения: ВСС — внезапная сердечная смерть, ГКМП — гипертрофическая кардиомиопатия, РЧА — радиочастотная абляция, СрОб — среднежелудочковая обструкция, ФП — фибрилляция предсердий.

Клинический случай

Жалобы при поступлении. На эпизоды учащенного ритмичного сердцебиения, "замирания", длительностью до 10 мин, возникают ежедневно, купируются самостоятельно. Переносимость физических нагрузок высокая. Одышку, отеки нижних конечностей, ангинозные боли не описывает.

Анамнез заболевания. Пациентка без анамнеза гипертонической болезни, артериальное давление при самоконтроле 120/80 мм рт.ст. В возрасте 44 лет на плановой электрокардиограмме были выявлены инфарктоподобные изменения, что привело к госпитализации, дообследованию, по результатам которого был установлен диагноз ГКМП (рис. 1). Результаты эхокардиографии (ЭхоКГ) за тот период не представлены. На тот момент жалоб пациентка не предъявляла. Назначена терапия метопролола сукцинатом 25 мг 2 раза/сут., наблюдалась у кардиолога по месту жительства.

В возрасте 53 лет отметила возникновение коротких эпизодов учащенного ритмичного сердцебиения, "замирания", выполнено плановое холтеровское мониторирование электрокардиограммы (метопролол сукцинат 25 мг 2 раза/сут.): синусовый ритм с частотой сердечных сокращений (ЧСС) 51-65-108 уд./мин, 846 одиночных желудочковых экстрасистол, эпизод желудочковой тахикардии (7 комплексов) с ЧСС 144 уд./мин, 532 одиночных наджелудочковых экстрасистол. ЭхоКГ в возрасте 53 лет: левое предсердие 38 мм, конечно-диастолический размер 42 мм, конечно-диастолический объем 62 мл, МЖП максимально утолщена до 21 мм, задняя стенка левого желудочка (ЛЖ) до 18 мм, фракция выброса Симпсон

71%, максимальный градиент в выносящем тракте ЛЖ (ВТЛЖ) 61 мм рт.ст., правый желудочек (ПЖ) 25 мм, передняя стенка ПЖ 5 мм, TAPSE 19 мм, нижняя полая вена спадается >50%, расчетное давление в легочной артерии не повышено.

Выполнена коронарография — значимых ангиографических изменений не выявлено.

В возрасте 54 лет — дебют фибрилляции предсердий (ФП), потребовавшей госпитализации, синусовый ритм восстановлен посредством электроимпульсной терапии. Назначен апиксабан в дозе 5 мг 2 раза/сут. На фоне иницированной терапии амиодароном зафиксирован амиодарон-индуцированный тиреотоксикоз, что привело к замене амиодарона на соталол 40 мг 2 раза/сут.

Пациентка была направлена на телемедицинскую консультацию в ФГБУ "НМИЦ им. В.А. Алмазова", по результатам которой была отобрана на госпитализацию для решения вопроса об ИКД.

Анамнез жизни. Работает (отделочник). Вредные привычки в прошлом и на настоящий момент отрицает. Наследственность: отягощена, у родной сестры в 51 год установлен диагноз ГКМП, перенесла радиочастотную абляцию по поводу ФП в 57 лет, на настоящий момент жива, 58 лет. Тетя по линии отца умерла внезапно в 40 лет, имела заболевание сердца. Родословная пациентки представлена на рисунке 2. Значимая сопутствующая патология представлена атеросклерозом брахиоцефальных артерий со стенозом до 30%, по поводу чего получает розувастатин 40 мг и эзетимиб 10 мг.

Объективный осмотр — без особенностей. ЧСС 56 уд./мин. Тоны сердца ясные, ритмичные, шум не

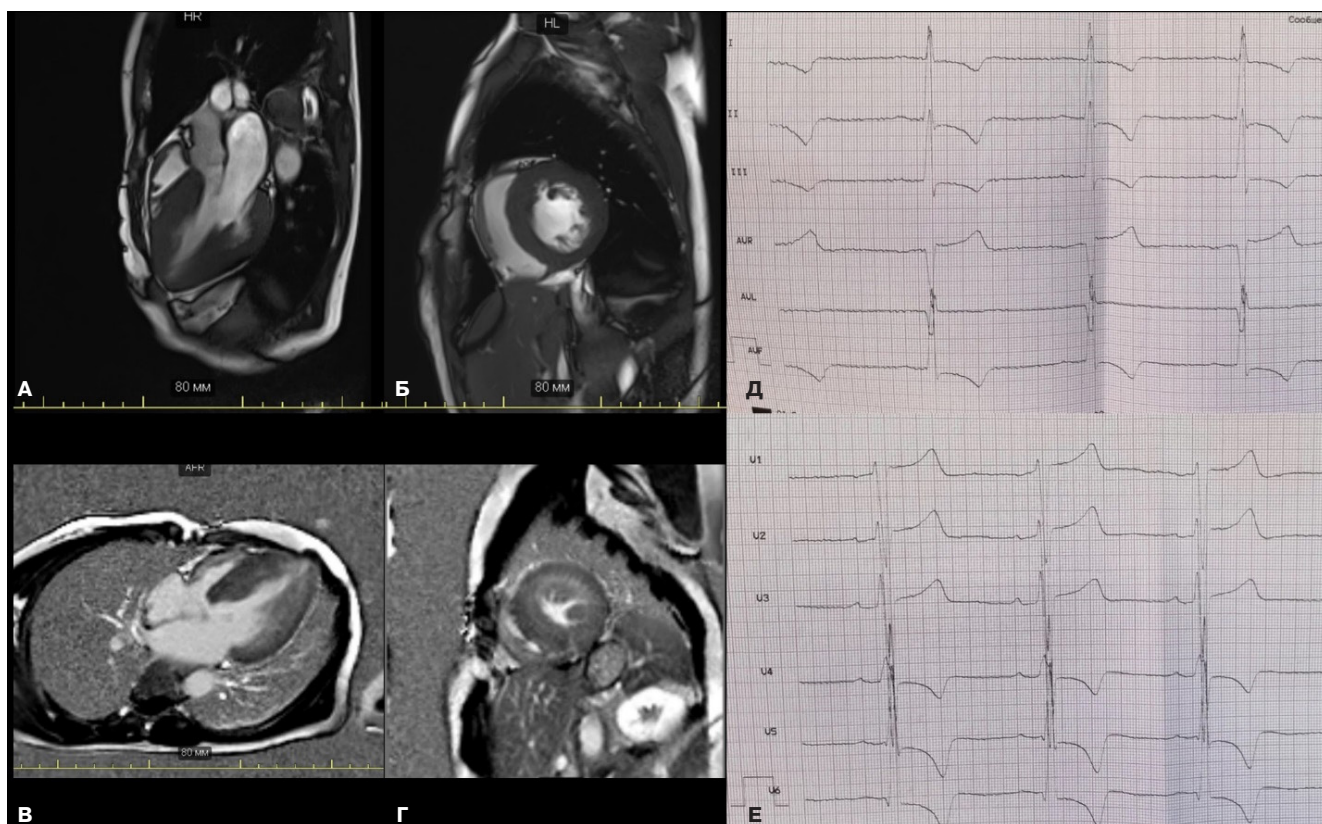


Рис. 3. Результаты МРТ сердца (А-Г) и электрокардиограмма (Д-Е) пациентки.

Примечание: визуализируется гипертрофия всех стенок ЛЖ, включая верхушку, с максимумом в срединных отделах МЖП, а также гипертрофия миокарда правого желудочка. На отсроченных постконтрастных изображениях (В, Г) — интрамуральные фиброзные изменения по всем стенкам ЛЖ.

выслушивается. Артериальное давление 115/80 мм рт.ст. Дыхание везикулярное. Печень не увеличена. Отеков нет. Индекс массы тела — 25 кг/м².

Результаты обследования. По результатам лабораторных исследований — без значимых отклонений. Гемоглобин 146 г/л, лейкоцитоза нет. Аланин- и аспаратаминотрансферазы, билирубин, электролиты в норме. Креатинин 81 мкмоль/л, скорость клубочковой фильтрации по СКД-ЕРІ 71 мл/мин/1,73 м². Липидограмма на фоне липидоснижающей терапии: общий холестерин 3,3 ммоль/л, холестерин липидов низкой плотности 1,5 ммоль/л, триглицериды 1,7 ммоль/л, холестерин липидов высокой плотности 1,1 ммоль/л.

На электрокардиограмме: синусовый ритм с ЧСС 56 уд./мин, электрическая ось сердца в норме, признаки гипертрофии ЛЖ, изменения реполяризации в виде глубоких отрицательных зубцов Т в отведениях I, II, III, aVF, V4-V6 (рис. 3).

По данным ЭхоКГ в возрасте 54 лет: глобальная систолическая функция ЛЖ сохранена (фракция выброса Симпсон 69%), зон локального нарушения сократимости не выявлено. Дилатация левого предсердия (индекс объема 77 мл/м²). Концентрическая гипертрофия ЛЖ с максимальным утолщением МЖП

до 23 мм на уровне срединных отделов. Отмечается обструктивный кровоток на уровне средней трети ЛЖ (область папиллярных мышц, не из-за переднесистолического движения передней створки митрального клапана) — с максимальным градиентом 49 мм рт.ст. Диастолическая дисфункция 2 степени. Результаты ЭхоКГ представлены в таблице 1.

По данным магнитно-резонансной томографии (МРТ) сердца с контрастным усилением гадолинием: дилатация левого предсердия (47*45 мм), остальные камеры сердца не расширены. Выраженная асимметричная гипертрофия миокарда ЛЖ, в большей степени срединных отделов МЖП (до 24 мм). Отчетливого переднесистолического движения створок митрального клапана не выявлено. Полость ЛЖ в систолу на уровне срединных отделов практически не дифференцируется. Глобальная сократительная способность ЛЖ сохранена (66%). Толщина миокарда ПЖ 4-8 мм. Нарушений локальной сократимости не выявлено. Данных за апикальную аневризму не получено. На отсроченных постконтрастных изображениях во всех стенках ЛЖ определяются интрамуральные фиброзные изменения (рис. 3).

Генетическое тестирование. Методом секвенирования нового поколения с применением целевого

Таблица 1

Результаты ЭхоКГ пациентки 54 лет с ГКМП со СрОб

Параметр	Результат	Единицы измерения
Левое предсердие	50	мм
Объем левого предсердия	135	мл
Индекс объема левого предсердия	77	мл/м ²
Межжелудочковая перегородка, базально:	18	мм
Срединные отделы	23	
Задняя стенка левого желудочка	18	мм
Индекс массы миокарда	190	г/м ²
Относительная толщина стенок	0,86	
Фракция выброса левого желудочка по Симпсон	69	%
Конечный диастолический размер	42	мм
Конечный диастолический объем	128	мл
Индекс конечного диастолического объема	73	мл/м ²
Конечный систолический объем	40	мл
Индекс конечного систолического объема	23	мл/м ²
Ударный объем	88	мл
Площадь правого предсердия	15	см ²
Правый желудочек, базально	34	мм
Правый желудочек, передне-задний размер	27	мм
Передняя стенка правого желудочка	4	мм
TAPSE	>17	мм
Расчетное систолическое давление в легочной артерии	24	мм рт.ст.
Градиент в ВТЛЖ, максимальный	12	мм рт.ст.
Градиент на уровне срединных отделов, максимальный	49	мм рт.ст.
Пик E	0,73	м/сек
Пик A	0,74	м/сек
e' септальный	5	см/сек
e' латеральный	7	см/сек
E/A	0,99	
E/e'	12	
Deceleration time	154	мсек
Диастолическая дисфункция	2	степени
Передне-систолическое движение митрального клапана	нет	
Митральная регургитация	1	степени
Аортальная регургитация	нет	
Пулмональная регургитация	приклапанная	
Трикуспидальная регургитация	приклапанная	

Сокращения: ВТЛЖ — выносящий тракт левого желудочка, TAPSE — систолическая экскурсия кольца трикуспидального клапана.

обогащения было проведено исследование 39 генов, ассоциированных с развитием ГКМП, а также её т.н. "фенокопий", с последующей верификацией результата по Сэнгеру. Выявлены варианты в генах: *MYH7* (p.Thr1929Met), *FHOD3* (p.Ala493Thr), *BAG3* (p.Cys179Trp), все в гетерозиготном состоянии, которые интерпретированы как варианты неопределенной клинической значимости (VUS) (табл. 2).

Медицинские вмешательства. Выполнена стратификация риска ВСС по шкале "HCM-SCD" (европейская модель), расчетный риск составил 5,35% (промежуточный) [8]. Принимая во внимание изолированную СрОб, перспективы успешной миоэктомии

трансаортальным доступом были расценены как сомнительные. Было также учтено наличие зон позднего контрастного усиления гадолиния при МРТ сердца во всех стенках ЛЖ. Результаты генетического тестирования на момент госпитализации еще не были известны. Принято решение об имплантации ИКД-DR. В связи с минимальной ЧСС до 40 уд./мин на фоне небольших доз соталола (40 мг 2 раза/сут.), выбор пал на ИКД с функцией двухкамерной электрокардиостимуляции по требованию для расширения перспектив титрации антиаритмической терапии.

Клинический диагноз. Основной: ГКМП со СрОб, семейная форма. Риск ВСС по шкале "HCM-SCD"

Таблица 2

Характеристика выявленных генетических вариантов у пациентки

Характеристика/ген	<i>MYH7</i>	<i>FHOD3</i>	<i>BAG3</i>
Хромосомная позиция	Chr14:23882972	Chr18:34232723	Chr10:121431796
Вариант	NM_000257.4: c.C5786T: p.Thr1929Met	NM_001281740.3: c.G1477A: p.Ala493Thr	NM_004281.4: c.C537G: p.Cys179Trp
Номер rs	rs730880918	rs1440337292	rs1564774433
Зиготность	гетеро-	гетеро-	гетеро-
Частота по GnomAD, %	0.005308	0.006378	не зарегистрирован
Патогенность по ACMG/AMP	VUS	VUS	VUS

Примечание: по сборке hg38. VUS — вариант неопределенной клинической значимости.

5,35%, промежуточный (дата расчета 10.12.2023). Генетические варианты в *MYH7* (p.Thr1929Met), *FHOD3* (p.Ala493Thr), *BAG3* (p.Cys179Trp) неопределенной клинической значимости по ACMG. Имплантация двухкамерного ИКД Intica Neo 5 DR-T (IS-1;DF-1) от 12.12.2023.

Осложнения: Пароксизмальная форма ФП, вне пароксизма. CHA₂DS₂-VASc — 1 балл. HAS-BLED — 0 баллов. EHRA III. Электроимпульсная терапия с восстановлением синусового ритма от 05.03.2023. Желудочковая экстрасистолия 5 градации по Ryan. Пароксизмы неустойчивой мономорфной желудочковой тахикардии. Морганьи-Адамса-Стокса (-).

Сопутствующий: Гиперлипидемия 26 типа. Атеросклероз брахиоцефальных артерий гемодинамически незначимый. Амиодарон-индуцированный тиреотоксикоз в анамнезе, эутиреоз. Коронарография от 05.11.2023.

Динамика и исходы. На настоящий момент на фоне антиаритмической терапии соталолом наблюдаются повторные пароксизмы тахисистолической ФП, требующие госпитализации и проведения электроимпульсной терапии, в связи с чем планируется проведение радиочастотной аблации субстрата аритмии.

Обсуждение

Представленный клинический случай демонстрирует клиническое течение ГКМП СрОб у пациентки с комбинацией редких миссенс-вариантов в генах *MYH7*, *FHOD3* и *BAG3* и семейным анамнезом по развитию ГКМП и ВСС.

Гены белков саркомеров (*MYH7*, *MYBPC3* и др.) являются наиболее распространенной причиной ГКМП у генотип-положительных пациентов [1]. В то же время известно, что пенетрантность саркомерных вариантов составляет лишь порядка 50% [9], что побуждает исследователей к поиску других генетических и приобретенных причин, влияющих на реализацию фенотипа ГКМП. В этом отношении гены *FHOD3* и *BAG3* примечательны тем, что их частые варианты имеют наиболее сильную ассоциацию с фенотипом ГКМП по результатам полногеномных исследований ассоциаций [10, 11]. Редкие же варианты гена, кото-

рый кодирует белок FHOD3, участвующий в сборке актина в кардиомиоцитах, относительно недавно были описаны как одна из причин развития ГКМП в 1–2% случаев [12]. Описания редких вариантов гена *BAG3*, играющего критическую роль в процессах белковой деградации и апоптоза, в связи с ГКМП ограничены единичными клиническими случаями при узком спектре мутаций [13].

В приведенном клиническом примере проведение генетического исследования у сестры пробанда, имеющей фенотип ГКМП, а также каскадного клинического и генетического скрининга среди других родственников пациентки могло существенно повлиять на интерпретацию выявленных генетических вариантов и их вклад в реализацию фенотипа кардиомиопатии в данной семье, однако, не было доступно на момент написания статьи, но рассматривается в будущем.

Красной линией здесь проходил вопрос стратификации риска ВСС, поскольку известно, что среднежелудочковый морфологический вариант ГКМП является одним из неблагоприятных фенотипов с точки зрения развития апикальной аневризмы, дилатации и сопутствующих рисков ВСС [1]. Европейский калькулятор стратификации риска ВСС "HCM-SCD" формально учитывает только градиент на уровне ВТЛЖ, но не учитывает степень СрОб [8]. Семейный анамнез ВСС в 40 лет у тети пациентки также не попадал под критерии, применяемые в данном калькуляторе. Возможности хирургического лечения как метода, способного повлиять на прогноз заболевания, в данном случае были ограничены. Следует отметить, что согласно данным литературы, хирургическое лечение ГКМП СрОб транспикальным доступом демонстрирует благоприятные отдаленные результаты в опытных центрах, но не представляется широко распространенной тактикой как в России, так и за рубежом [1, 3], в то время как трансортальный доступ предоставляет ограниченные возможности в коррекции СрОб. Данные МРТ сердца с контрастным усилением гадолинием, которые учитывает американская модель расчета риска ВСС [2], здесь были необходимы для исключения апикальной аневризмы (не выявлена у пациентки), учета степени

распространенности фиброза (интрамуральные фиброзные изменения во всех стенках ЛЖ) и явились одним из обоснований к постановке ИКД у пациентки с промежуточным риском ВСС.

Заключение

ГКМП с СрОб является важной морфологической формой ГКМП, ассоциированной с повышенным риском развития неблагоприятных исходов. Такие пациенты требуют персонализированного подхода при стратификации риска ВСС с применением методов мультимодальной визуализации. Редкие миссенс-варианты в генах *FHOD3* и *BAG3* могут рассматри-

ваться как модификаторы реализации фенотипа ГКМП, либо же могут быть интерпретированы в качестве самостоятельной причины заболевания при получении дополнительных сегрегационных данных.

Информированное согласие

От пациентки получено письменное добровольное информированное согласие на публикацию результатов обследования и лечения (дата подписания 06.12.2023).

Отношения и деятельность. Работа выполнена при финансовой поддержке гранта РФФИ 15-20-00271 П.

Литература/References

1. Gabrusenko SA, Gudkova AY, Koziova NA, et al. 2020 Clinical practice guidelines for Hypertrophic cardiomyopathy. Russian Journal of Cardiology. 2021;26(5):4541. (In Russ.) Габрусенко С.А., Гудкова А.Я., Козилова Н.А. и др. Гипертрофическая кардиомиопатия. Клинические рекомендации 2020. Российский кардиологический журнал. 2021;26(5):4541. doi:10.15829/1560-4071-2021-4541.
2. Ommen SR, Mital S, Burke MA, et al. 2020 AHA/ACC Guideline for the Diagnosis and Treatment of Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy. Circulation. 2020;142:558-631. doi:10.1161/CIR.0000000000000937.
3. Schaff HV, Juarez-Casso FM. Treatment Strategies for Hypertrophic Cardiomyopathy: Surgical. Am J Cardiol. 2024;212:S53-63. doi:10.1016/j.amjcard.2023.10.053.
4. Maeda R, Minami Y, Haruki S, et al. Implantable cardioverter defibrillator therapy and sudden death risk stratification in hypertrophic cardiomyopathy patients with midventricular obstruction: A single-center experience. Int J Cardiol. 2016;214:419-22. doi:10.1016/j.ijcard.2016.03.231.
5. Efthimiadis GK, Pagourelas ED, Parcharidou D, et al. Clinical characteristics and natural history of hypertrophic cardiomyopathy with midventricular obstruction. Circ J. 2013;77:2366-74. doi:10.1253/CIRCJ.CJ-12-1561.
6. Inagaki N, Hayashi T, Takei Y, et al. Clinical and genetic backgrounds of hypertrophic cardiomyopathy with mid-ventricular obstruction. J Hum Genet. 2018;63:1273-6. doi:10.1038/S10038-018-0509-9.
7. Komissarova SM, Rineiska NM, Chakova NN, et al. Overlapping Phenotype: Left Ventricular non-Compaction and Hypertrophic Cardiomyopathy. Kardiologiya. 2020;60(4):137-45. (In Russ.) Комиссарова С.М., Ринейская Н.М., Чакова Н.Н. и др. Смешанный фенотип: некомпактный миокард левого желудочка и гипертрофическая кардиомиопатия. Кардиология. 2020;60(4):137-45. doi:10.18087/CARDIO.2020.4.N728.
8. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies: Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J. 2023;44:3503-626. doi:10.1093/eurheartj/ehad194.
9. Lorenzini M, Norrish G, Field E, et al. Penetrance of Hypertrophic Cardiomyopathy in Sarcomere Protein Mutation Carriers. J Am Coll Cardiol. 2020;76:550-9. doi:10.1016/j.jacc.2020.06.011.
10. Harper AR, Goel A, Grace C, et al. Common genetic variants and modifiable risk factors underpin hypertrophic cardiomyopathy susceptibility and expressivity. Nat Genet. 2021;53:135-42. doi:10.1038/s41588-020-00764-0.
11. Tadros R, Francis C, Xu X, et al. Shared genetic pathways contribute to risk of hypertrophic and dilated cardiomyopathies with opposite directions of effect. Nat Genet. 2021;53:128-34. doi:10.1038/s41588-020-00762-2.
12. Ochoa JP, Sabater-Molina M, Garcia-Pinilla JM, et al. Formin Homology 2 Domain Containing 3 (FHOD3) Is a Genetic Basis for Hypertrophic Cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol. 2018;72:2457-67. doi:10.1016/j.jacc.2018.10.001.
13. Lin H, Koren SA, Cvetojevic G, et al. The role of BAG3 in health and disease: A "Magic BAG of Tricks". J Cell Biochem. 2022;123:421. doi:10.1002/jcb.29952.