

<https://doi.org/10.35336/VA-1506><https://elibrary.ru/NRVVMH>

СЛУЧАЙ ПРОСПЕКТИВНОГО НАБЛЮДЕНИЯ РЕБЕНКА С ГЕНЕТИЧЕСКИ ПОДТВЕРЖДЕННЫМ
СИНДРОМОМ КЕРНСА-СЕЙРА И ИМПЛАНТИРОВАННЫМ ЭЛЕКТРОКАРДИОСТИМУЛЯТОРОМ:
КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

А.Ю.Бокач, Н.С.Игембеков, Ж.Е.Серикова

*КГП «Многопрофильная больница №2 города Караганды» управления здравоохранения
Карагандинской области, Казахстан, Караганда, ул. Крылова, д.23.*

Представлен впервые зарегистрированный на территории Республики Казахстан клинический случай ребенка с редким митохондриальным заболеванием - синдромом Кернса-Сейра, у которого в связи с развитием полной атриовентрикулярной блокады был имплантирован электрокардиостимулятор. Обсуждаются вопросы диагностики и тактики ведения.

Ключевые слова: митохондриальная миопатия; выраженный неврологический дефицит; атриовентрикулярная блокада третьей степени; дети; имплантация электрокардиостимулятора у детей

Конфликт интересов: отсутствует.

Финансирование: отсутствует.

Рукопись получена: 06.04.2025 **Исправленная версия получена:** 23.05.2025 **Принята к публикации:** 08.07.2025

Ответственный за переписку: Серикова Жания Ертаргиновна, E-mail: m.zhaneka96@mail.ru

А.Ю.Бокач - ORCID ID 0009-0002-3058-6906, Н.С.Игембеков - ORCID ID 0009-0007-9974-8164, Ж.Е.Серикова - ORCID ID 0009-0008-3324-0066

Для цитирования: Бокач АЮ, Игембеков НС, Серикова ЖЕ. Случай проспективного наблюдения ребенка с генетически подтвержденным синдромом Кернса-Сейра и имплантированным электрокардиостимулятором: клиническое наблюдение. *Вестник аритмологии*. 2025;32(3): 51-54. <https://doi.org/10.35336/VA-1506>.

FOLLOW-UP OF A CHILD WITH KEARNS-SAYRE SYNDROME AND IMPLANTED PACEMAKER:
A CASE REPORT

A.Y.Bokach, N.S.Igembekov, Zh.E.Serikova

Multi-profile hospital No.2 in Karaganda, Kazakhstan, Karaganda, 23 Krylova str.

A clinical case of a child with a rare mitochondrial disease, Kearns-Sayre syndrome, who had a pacemaker implanted due to the development of complete atrioventricular block, is presented for the first time in the Republic of Kazakhstan. The issues of complex diagnostics and management tactics are discussed.

Key words: mitochondrial myopathy; severe neurological deficit; atrioventricular block of the third degree in children; children; implantation of a pacemaker in children

Conflict of Interest: none.

Funding: none.

Received: 06.04.2025 **Revision Received:** 23.05.2025 **Accepted:** 08.07.2025

Corresponding Author: Serikova Zhaniya, E-mail: m.zhaneka@mail.ru

A.Y.Bokach - ORCID ID 0009-0002-3058-6906, N.S.Igembekov - ORCID ID 0009-0007-9974-8164, Zh.E.Serikova - ORCID ID 0009-0008-3324-0066

For citation: Bokach AY, Igembekov NS, Serikova ZhE. Follow-up of a child with Kearns-Sayre syndrome and implanted pacemaker: a case report. *Journal of Arrhythmology*. 2025;32(3): 51-54. <https://doi.org/10.35336/VA-1506>.

Синдром Кернса-Сейра (СКС) представляет собой редкую митохондриальную патологию, впервые описанную в 1958 году Томасом Кернсом и Джорджем Помероя Сейром в публикации «Пигментный ретинит, наружная офтальмоплегия и полная блокада сердца» [1]. Заболевание характеризуется классической триадой симптомов: дебют до 20 лет, хроничес-

кая прогрессирующая наружная офтальмоплегия и пигментная ретинопатия [2]. Существенной особенностью СКС является высокая частота нарушений проводящей системы сердца, что значительно влияет на прогноз заболевания.

Эпидемиологические данные свидетельствуют о распространённости синдрома на уровне 1-3 случая

на 100000-125000 населения [3-5]. Около 90% случаев СКС являются спорадическими и обусловлены крупными делециями митохондриальной ДНК размером от 1,1 до 10 килобаз. Наиболее часто встречается «стандартная делеция» - утрата 4977 пар нуклеотидов, на которую приходится более трети всех случаев заболевания [6, 7]. Этиологические факторы, вызывающие данные делеции, остаются невыясненными.

У пациентов с СКС часто выявляются нарушения проводимости сердца, варьирующие от удлинения интервала PR до полной атриовентрикулярной (АВ) блокады. Эти нарушения ассоциированы с высоким риском инсульта и внезапной сердечной смерти [4], что обуславливает необходимость своевременной имплантации электрокардиостимулятора (ЭКС). В настоящей статье представлен клинический случай имплантации ЭКС 10-летнему пациенту с СКС. Согласно литературным данным, с XX века на постсоветском пространстве описано менее 10 случаев данного синдрома. Описанный случай является первым документированным в Казахстане.

Пациент - мальчик 10 лет, рожденный от второй беременности. Первая беременность закончилась гибелью ребенка на первый день жизни вследствие сепсиса. Вторая беременность наступила через 6 месяцев, протекала на фоне преэклампсии с угрозой прерывания на протяжении большей части срока. Родился в 40 недель с массой 3550 г. и ростом 53 см. Наследственный анамнез со стороны отца включает системную красную волчанку у бабушки, тремор рук у тети и ее дочери; со стороны матери - не отягощен.

С 3 лет отмечались птоз век, снижение зрения, головные боли, шаткость при ходьбе, задержка психического и физического развития. С 8 лет - мышечная слабость, тремор конечностей. В 10 лет 11 месяцев развилась полная АВ блокада (рис. 1). Выполнена имплантация двухкамерного ЭКС с эндокардиальными электродами активной фиксации, корпус ЭКС установлен в левой подключичной области (рис. 2, 3). В плазме крови выявлены гипокалиемия, гипергликемия, повышение трансаминаз; уровень креатинфосфокиназы - в пределах нормы. По данным эхокардиографии фракция выброса левого желудочка (ЛЖ) составляла 50-54%, без других особенностей.

В 14 лет в рамках молекулярно-генетической диагностики методом ПЦР очень длинных фрагментов выявлена делеция около 7000 пар нуклеотидов в области 1650-16565 в гетероплазмическом состоянии (~70% мутантных копий), что подтвердило диагноз синдрома Кернса-Сейра.

В том же году пациент был экстренно госпитализирован в реанимацию с многократной рвотой со слизью, выраженной слабостью, заторможенностью, затрудненным дыханием и фебрилитетом 38,7 °С. При поступлении состояние оценено как кома I-II степени. Лабораторные данные: лактат 6,1 ммоль/л; выраженный лейкоцитоз с нейтрофилезом, лимфопения; Д-димер 4164,4 нг/мл; С-реактивный белок 12,75 мг/л; NT pro-BNP 17499,8 нг/мл; прокальцитонин 1,56 нг/мл; глюкоза 16,2 ммоль/л. Посев крови не выявил роста микрофлоры. Объективно - гиперемия зева, гнойная фолликулярная ангина. ЭКГ выявила фибрилляцию предсердий, пароксизмы неу-



Рис. 1. Электрокардиограмма пациента с атриовентрикулярной блокадой III степени.

стойчивой желудочковой тахикардии. Отмечалось повышение порога стимуляции правого желудочка с эпизодом неэффективности стимуляции и минимальной ЧСС 46 уд/мин; после повышения амплитуды стимуляции - эффективное навязывание стимулов. Эхокардиография показала тяжелое диффузное снижение систолической функции ЛЖ (фракция выброса 20-25%), без расширения полостей сердца и без изменений клапанного аппарата. В условиях реанимации начата вазопрессорная, антибактериальная, дезинтоксикационная и гипогликемическая терапия. Предполагался инфекционно-токсический миокардит. Несмотря на лечение, прогрессировало ухудшение состояния, развилась остановка сердечной деятельности. Реанимация продолжалась 35 минут без эффекта. В возрасте 14 лет 11 месяцев пациент умер от нарастающей сердечно-сосудистой недостаточности. Родители отказались от патологоанатомического вскрытия.

ОБСУЖДЕНИЕ ПОЛУЧЕННЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ

Пациенты с СКС характеризуются повышенной восприимчивостью к инфекционным заболеваниям, обусловленной мультисистемным митохондриальным поражением и нарушением иммунного ответа.

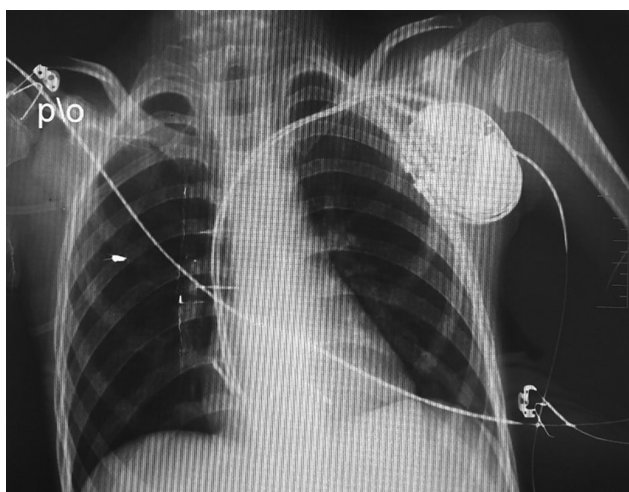


Рис. 2. Рентгенография органов грудной клетки пациента после имплантации ЭКС.

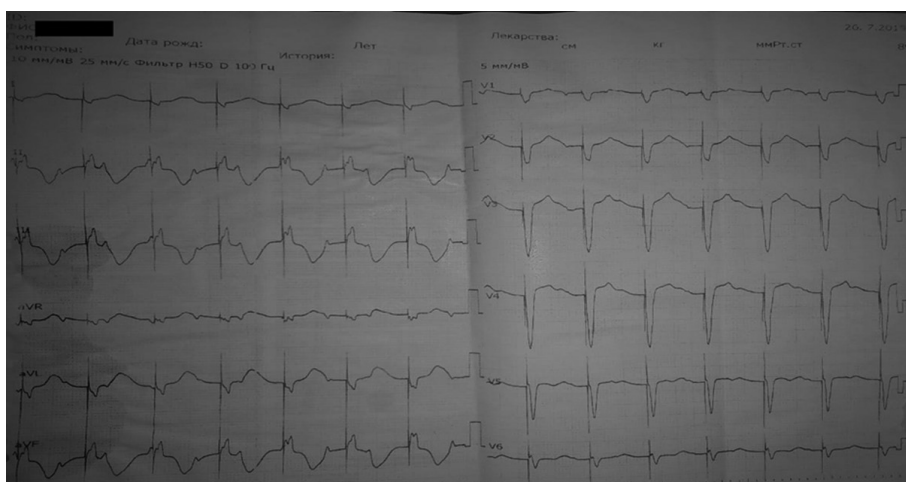


Рис. 3. Электрокардиограмма пациента после имплантации ЭКС.

В данном случае острый тонзиллит, вероятно, спровоцировал инфекционно-токсический миокардит, приведший к острой сердечной недостаточности и летальному исходу.

На сегодняшний день отсутствуют медикаментозные методы лечения митохондриальных заболеваний с высокой доказательной базой. Основные терапевтические стратегии направлены на снижение избыточной продукции свободных радикалов и повышение синтеза аденозинтрифосфата, что критично для улучшения митохондриального метаболизма и энергетического баланса клеток.

Наблюдение пациентов с митохондриальной патологией должно включать регулярное проведение ЭКГ, эхокардиографии, холтеровского мониторирования, аудиометрии и эндокринологического обследования [8], учитывая непредсказуемое течение заболевания и возможность прогрессирования АВ блокады [9].

С учётом высокого риска развития полной АВ блокады, желудочковых аритмий и внезапной сердечной смерти у пациентов с СКС необходимо рассмотреть имплантацию кардиовертера-дефибриллятора (ИКД) [10]. В описанном случае имплантация ЭКС была выполнена до генетического подтверждения диагноза. Первоначально ИКД не устанавливали из-за отсутствия чётких рекомендаций по первичной профилактике внезапной сердечной смерти у данной категории пациентов [11]. Телеметрия ЭКС не выявила жизнеугрожающих аритмий, фракция выброса ЛЖ сохранялась выше 40%, гипертрофия ЛЖ отсутствовала, что обусловило выбор ЭКС вместо ИКД [12].

По литературным данным, среди 15 детей с СКС, наблюдавшихся с 2007 по 2019 год, 11 получили имплантацию ЭКС, а одному с неустойчивой желудочковой тахикардией установлен ИКД. Средний возраст пациентов с нарушениями проводящей системы составил 13,7 года. Четверо умерли в возрасте $14,7 \pm 2,6$ года, однако внезапной смерти не зафиксировано. Двое умерли от сердечной недостаточности, в одном случае в сочетании с септическим шоком; дисфункция ЛЖ у этих пациентов развилась до имплантации ЭКС. Другие причины смерти включали панкреатит и неизвестные факторы [13]. Детали летальных исходов не описаны.

Современные подходы к ведению пациентов с СКС подчёркивают необходимость мультидисциплинарного наблюдения с участием кардиологов, генетиков, эндокринологов и неврологов. Ранняя диагностика и мониторинг позволяют своевременно выявлять прогрессирующие нарушения сердечной проводимости и предотвращать тяжёлые осложнения, включая внезапную сердечную смерть. Вопрос профилактической имплантации ИКД или устройств сердечной ресинхронизиру-

щей терапии с функцией дефибриллятора остаётся предметом исследований и требует дальнейшего клинического обоснования.

Родитель пациента подписал информированное согласие на публикацию данных.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Пациенты с СКС подвержены развитию и прогрессированию нарушений проводящей системы сердца, что требует регулярного и тщательного кар-

диологического мониторинга. Ранняя диагностика позволяет проводить частое ЭКГ и холтеровское мониторирование для своевременного принятия решения об имплантации ЭКС, ИКД или устройств сердечной ресинхронизирующей терапии с функцией дефибриллятора. На данный момент случаи профилактической имплантации данных устройств сразу после постановки диагноза СКС не описаны, что является актуальной проблемой для дальнейших исследований.

ЛИТЕРАТУРА

1. Kearns TP, Sayre GP. Retinitis pigmentosa, external ophthalmoplegia, and complete heart block: unusual syndrome with histologic study in one of two cases. *AMA Arch Ophthalmol.* 1958;60(2): 280-9.
2. Shemesh A, Margolin E. Kearns-Sayre Syndrome. [Updated 2023 Jul 17]. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482341/>
3. Finsterer J. Kearns-Sayre Syndrome. Orpha.net. 2021-09-01. Available from: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/480?name=ORPHA480&mode=orpha>
4. MedlinePlus [Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US) National Library of Medicine 8600 Rockville Pike, Bethesda, MD 20894 U.S. Department of Health and Human Services National Institutes of Health. Last updated December 1, 2011. Available from: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/kearns-sayre-syndrome/#frequency>
5. Zhu Q, Chen C, Yao J. Kearns-Sayre syndrome with a novel large-scale deletion: a case report. *BMC Ophthalmol.* 2022 Jan 24;22(1):35. <https://doi.org/10.1186/s12886-021-02224-7>.
6. Власенко СВ, Пономаренко ЕН, Кушнир ГМ, и др. Клинический случай синдрома Кернса-Сейра: диагностика, тактика лечения. *Нервно-мышечные болезни.* 2018;8(3): 51-57. [Vlasenko SV, Ponomarenko EN, Kushnir GM, et al. Clinical case study of Kearns-Sayre syndrome: diagnosis, methods of treatment. *Neuromuscular Diseases.* 2018;8(3):51-57. (In Russ.)] <https://doi.org/10.17650/2222-8721-2018-8-3-51-57>
7. Tsang SH, Aycinena ARP, Sharma T. Mitochondrial Disorder: Kearns-Sayre Syndrome. *Adv Exp Med Biol.* 2018;1085: 161-162. https://doi.org/10.1007/978-3-319-95046-4_30.
8. Saldaña-Martínez A, Muñoz ML, Pérez-Ramírez G, et al. Whole sequence of the mitochondrial DNA genome of Kearns Sayre Syndrome patients: Identification of deletions and variants. *Gene.* 2019;688: 171-181. <https://doi.org/10.1016/j.gene.2018.11.085>.
9. Рашбаева ГС, Кабаев УТ, Абдрахманов АС, и др. Клинические протоколы Министерства здравоохранения Республики Казахстан, Нарушение проводимости сердца, 2014. Доступно из: <https://diseases.medelement.com/disease> [Rashbaeva GS, Kabaev UT, Abdrakhmanov AS, et al. Clinical protocols of the Ministry of Health of the Republic of Kazakhstan, Cardiac conduction disorder, 2014. Available from: <https://diseases.medelement.com/disease> (In Russ.)].
10. Wiseman K, Gor D, Udongwo N, et al. Ventricular arrhythmias in Kearns-Sayre syndrome: A cohort study using the National Inpatient Sample database 2016-2019. *Pacing Clin Electrophysiol.* 2022 Dec;45(12):1357-1363. <https://doi.org/10.1111/pace.14607>.
11. Kharbouch H, Boussaadani B, Fellat I, et al. Kearns Sayre syndrome: a rare etiology of complete atrioventricular block in children (case report). *Pan Afr Med J.* 2021;40: 154. <https://doi.org/10.11604/pamj.2021.40.154.24281>.
12. Groh WJ, Bhakta D, Tomaselli GF et al. 2022 HRS expert consensus statement on evaluation and management of arrhythmic risk in neuromuscular disorders. *Heart Rhythm.* 2022;19(10): e61-e120. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2022.04.022>.
13. Di Mambro C, Tamborrino PP, Silvetti MS, et al. Progressive involvement of cardiac conduction system in paediatric patients with Kearns-Sayre syndrome: how to predict occurrence of complete heart block and sudden cardiac death? *Europace.* 2021 ;23(6): 948-957. <https://doi.org/10.1093/europace/euaa335>.