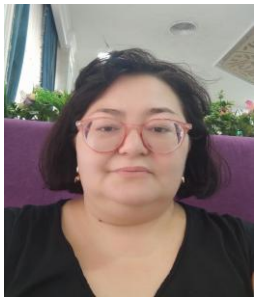
URGANCH DAVLAT TIBBIYOT INSTITUTI
JANUBIY OROLBO‘YI TIBBIYOT JURNALI
2 - TOM, 6 - SON. 2026
14.00.00 - TIBBIYOT FANLARI ISSN: 3093-8740

УДК: **616-091.818**

«ЭКСПЕРТНАЯ ОЦЕНКА РИСКА СКОРОПОСТИЖНОЙ СМЕРТИ У ЛИЦ МОЛОДОГО ВОЗРАСТА С ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ»



Каратаева Лола Абдуллаевна
к.м.н., доцент кафедры анатомии, гистологии, патологической анатомии Ташкентского государственного медицинского университета.
ORCID: 0000-0001-8468-905X
lola.abdulla76@mail.ru

АННОТАЦИЯ

Рассмотрены возможности экспертной оценки риска скоропостижной сердечной смерти у подростков при подозрении на наследственные заболевания сердца. Цель работы — определить значение семейного анамнеза, клинического обследования и посмертной генетической диагностики для выявления наследственной патологии. Представлен краткий анализ международных публикаций и исследования, опубликованного в Узбекистане. Обоснована необходимость сопоставления генетических находок с клиническими и морфологическими данными. Отдельное внимание уделено различию между наследованием патогенного варианта и вероятностью смертельного события.

Ключевые слова:*скоропостижная сердечная смерть, подростки, генетическая предрасположенность, каналопатии, кардиомиопатии, молекулярная аутопсия, семейный скрининг.*

Karatayeva Lola Abdullaevna*,*
Doctor of Medical Sciences, Associate Professor in the Department of Anatomy, Histology and Pathological Anatomy at Tashkent State Medical University

"EXPERT ASSESSMENT OF THE RISK OF SUDDEN DEATH IN YOUNG INDIVIDUALS WITH A GENETIC PREDISPOSITION"

ABSTRACT

This paper examines the possibilities for expert assessment of the risk of sudden cardiac death in adolescents when hereditary heart diseases are suspected. The objective is to determine the significance of family history, clinical examination, and post-mortem genetic diagnostics in identifying hereditary pathologies. A brief analysis of international publications, as well as research conducted in Uzbekistan, is presented. The necessity of correlating genetic findings with clinical and morphological data is substantiated. Particular attention is given to the distinction between the inheritance of a pathogenic variant and the probability of a fatal event.

Keywords:*sudden cardiac death, adolescents, genetic predisposition, channelopathies, cardiomyopathies, molecular autopsy, family screening.*

URGANCH DAVLAT TIBBIYOT INSTITUTI
JANUBIY OROLBO‘YI TIBBIYOT JURNALI
2 - TOM, 6 - SON. 2026
14.00.00 - TIBBIYOT FANLARI ISSN: 3093-8740

ВВЕДЕНИЕ

Скоропостижная смерть подростка требует установления причины, даже если при жизни он считался здоровым. Особую сложность представляют наследственные нарушения сердечного ритма: опасная аритмия может развиться без выраженных структурных изменений сердца. Поэтому отсутствие убедительной патологии на вскрытии не исключает наследственное заболевание. В экспертной работе необходимо разграничивать две задачи: ретроспективное установление причины смерти и оценку риска у живых родственников. Эти задачи связаны, но требуют разных доказательств. Международный консенсус APHRS/HRS предусматривает совместное использование обстоятельств смерти, результатов аутопсии, генетического исследования и обследования семьи.

Масштаб проблемы иллюстрирует исследование R. D. Bagnall и соавторов, опубликованное в 2016 году. В Австралии и Новой Зеландии за 2010–2012 годы зарегистрировали 490 случаев внезапной сердечной смерти среди лиц 1–35 лет. Частота составила 1,3 случая на 100 000 человек в год; 40% смертей остались необъяснёнными после комплексного вскрытия. Эти показатели характеризуют широкую возрастную группу и не могут непосредственно использоваться как статистика подростковой смертности в Узбекистане.

МЕТОДОЛОГИЯ

Работа выполнена как краткий описательный обзор. Сопоставлены результаты популяционного исследования Bagnall и соавторов, положения консенсуса APHRS/HRS 2020 года и данные клинико-генеалогического исследования, опубликованного в журнале «Кардиология Узбекистана» в 2026 году. Анализ сосредоточен на трёх вопросах: информативности семейного анамнеза, диагностическом значении генетического тестирования и ограничениях интерпретации результатов. Собственная выборка пациентов не формировалась; приведённые ниже клинические ситуации являются условными примерами.При сопоставлении публикаций учитывались возраст участников, объём обследования и знаменатель каждого процентного показателя. Результативность генетического исследования среди умерших с необъяснённой смертью рассматривалась отдельно от частоты заболевания в населении. Такой подход необходим, поскольку диагностическая находка в отобранной группе не определяет индивидуальную вероятность смерти подростка.

РЕЗУЛЬТАТЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

Анализ международных данных показывает дополнительную диагностическую ценность молекулярной аутопсии. В исследовании Bagnall и соавторов клинически значимые генетические изменения выявлены у 31 из 113 обследованных умерших с необъяснённой внезапной сердечной смертью — приблизительно у 27%. Этот результат относится к конкретной обследованной подгруппе. Он не означает, что у 27% подростков имеется наследственная сердечная патология или что носительство выявленного изменения неизбежно приводит к смерти.

Для Узбекистана представляет интерес работа, опубликованная 29 июня 2026 года в журнале «Кардиология Узбекистана». Авторы изучили родственников 24 умерших в возрасте 1–35 лет, используя родословные, охватывающие 3–4 поколения. В большинстве межгрупповых сравнений статистически значимых различий не обнаружено — $p > 0{,}05$. Исследование демонстрирует возможность применения семейного анализа в местной практике, однако небольшой объём выборки и широкий возрастной диапазон ограничивают выводы именно о подростках. Представленные данные нельзя считать национальной оценкой распространённости наследственной внезапной смерти.

Практическое значение комплексного подхода можно показать на **условном примере.** Подросток 16 лет потерял сознание во время бега; при опросе установлено, что его отец умер

внезапно в 32 года. Такое сочетание требует исключения наследственной аритмии или кардиомиопатии. Однако два обстоятельства сами по себе ещё не подтверждают диагноз. Другой условный пример — внезапная смерть 17-летнего подростка при отсутствии выраженных изменений сердца на вскрытии. Здесь сохранение пригодного для исследования ДНК материала и обследование ближайших родственников могут дополнить судебно-медицинские данные. В консенсусе APHRS/HRS указано, что сочетание генетического анализа умершего и клинического обследования родственников позволяет ретроспективно установить причину в 20–40% исследованных случаев необъяснённой смерти.

Особенно осторожно следует интерпретировать наследственный риск. При аутосомно-доминантном заболевании вероятность передачи патогенного варианта от гетерозиготного родителя ребёнку составляет 50%. Это вероятность наследования варианта, а не вероятность скоропостижной смерти. Выраженность заболевания и риск осложнений требуют отдельной клинической оценки. Вариант неопределённого значения также нельзя использовать как самостоятельное доказательство причины смерти.

ОБСУЖДЕНИЕ

Основная трудность экспертной оценки скоропостижной сердечной смерти у подростков заключается в несоответствии между внешним благополучием и возможным наличием наследственного заболевания. При некоторых нарушениях сердечного ритма выраженные структурные изменения отсутствуют. Поэтому отрицательные результаты морфологического исследования не завершают диагностический поиск. Необходимо сопоставить обстоятельства смерти, предшествующие симптомы, семейный анамнез и результаты дополнительных исследований. При этом предположение об аритмическом механизме должно оставаться гипотезой до получения достаточных доказательств.

Диагностическое значение генетического исследования показано в работе Bagnall и соавторов: клинически значимые генетические изменения обнаружены в 31 из 113 обследованных случаев необъяснённой внезапной сердечной смерти — приблизительно в 27%. Однако этот показатель характеризует результативность обследования конкретной группы умерших в возрасте 1–35 лет. Его нельзя трактовать как вероятность смерти подростка с генетической предрасположенностью. Для индивидуального прогноза необходимы сведения о конкретном заболевании, его клинических проявлениях и семейной истории.

Рассмотрим **условный клинический пример**. Подросток 16 лет неоднократно теряет сознание во время бега, а его близкий родственник умер внезапно в молодом возрасте. Такое сочетание требует исключения наследственной аритмии или кардиомиопатии. Вместе с тем обморок нельзя автоматически считать проявлением опасной желудочковой аритмии. Необходимо уточнить обстоятельства приступов и провести кардиологическое обследование. Генетическое тестирование дополняет этот поиск, а его результаты оцениваются вместе с клиническими данными. Вариант неопределённого значения не является самостоятельным подтверждением диагноза.

URGANCH DAVLAT TIBBIYOT INSTITUTI
JANUBIY OROLBO‘YI TIBBIYOT JURNALI
2 - TOM, 6 - SON. 2026
14.00.00 - TIBBIYOT FANLARI ISSN: 3093-8740



.Рисунок 1. Комплексная оценка наследственной предрасположенности к скоропостижной сердечной смерти у подростков.

Для Узбекистана представляет интерес исследование, опубликованное в 2026 году в журнале «Кардиология Узбекистана». Авторы изучили семейные сведения о родственниках 24 умерших в возрасте 1–35 лет, охватив родословные за 3–4 поколения. В большинстве межгрупповых сравнений статистически значимые различия отсутствовали ($p>$ 0,05). Полученные наблюдения полезны для разработки семейного обследования, однако ограниченная выборка не позволяет установить национальную частоту наследственной скоропостижной смерти или сделать отдельный прогноз для подростков.Практический смысл комплексной оценки состоит в переходе от отдельной находки к обоснованному заключению. Семейный случай смерти указывает на необходимость проверки, но не доказывает наследственную природу заболевания. Генетический результат требует клинической интерпретации, а отсутствие выраженных изменений сердца — дальнейшего анализа возможных причин. Предлагаемая схема объединяет два направления: оценку риска у живого подростка и установление причины смерти с последующим обследованием семьи. Она отражает последовательность диагностического поиска и не заменяет специализированную оценку индивидуального риска.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Анализ публикаций показывает, что экспертная оценка риска скоропостижной сердечной смерти у подростков с генетической предрасположенностью требует сопоставления клинических, семейных, морфологических и молекулярно-генетических данных. Ни отсутствие выраженных изменений сердца, ни обнаружение отдельного генетического варианта не позволяют самостоятельно сформулировать достоверное заключение. Необходимо учитывать обстоятельства события, предшествующие симптомы и подтверждённые заболевания родственников.

Следует разграничивать установление причины уже наступившей смерти и прогнозирование риска у живого подростка. В первом случае генетическое исследование дополняет результаты судебно-медицинской экспертизы. Во втором — помогает уточнить диагноз и определить направления семейного обследования. Наследование патогенного варианта не означает неизбежности смертельного события; индивидуальный риск оценивается с учётом конкретного заболевания и его проявлений.

Для Узбекистана перспективно проведение многоцентровых исследований с отдельным анализом подростковой возрастной группы и едиными требованиями к сбору сведений. Согласованная работа судебно-медицинских экспертов, кардиологов и медицинских генетиков может повысить обоснованность заключений и способствовать выявлению родственников, нуждающихся в дальнейшем обследовании.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. A prospective study of sudden cardiac death among children and young adults / R. D. Bagnall, R. G. Weintraub, J. Ingles [et al.] // The New England Journal of Medicine. — 2016. — Vol. 374, № 25. — P. 2441–2452. — DOI: 10.1056/NEJMoa1510687.
2. 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 / M. K. Stiles, A. A. M. Wilde, D. J. Abrams [et al.] // Heart Rhythm. — 2021. — Vol. 18, № 1. — P. e1–e50. — DOI: 10.1016/j.hrthm.2020.10.010.
3. Clinical significance of the genealogical analysis method in victims of sudden cardiac death among the young population (1–35 years) / E. Ya. Tursunov, R. D. Kurbanov, N. U. Zakirov, P. U. Rakhimov // Cardiology of Uzbekistan. — 2026. — Vol. 3, № 2. — P. 4–12. — DOI: 10.70626/cardiouz-2026-3-00083.