

*Clinical Guidelines for HIV Infection in Adults.* 2024 (In Russian).

20. Zhang B., He L., Zhou C. et al. A pan-cancer analysis of the clinical and genomic

characteristics of multiple primary cancers. *Scientific Reports.* 2024; 14: 2367. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41598-024-52659-3>.

21. Li Z., Wang K., Shi Y. et al. Incidence of

second primary malignancy after breast cancer and related risk factors - is breast-conserving surgery safe? A nested case-control study. *Int. J. Cancer.* 2020; 146:352-62. DOI: 10.1002/ijc.32259.

**Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.**

**Вклад авторов.** Титов К.С. – научное редактирование текста; Арутюнян А.М. – сбор данных, редактирование текста; Сорокина М.В. – редактирование текста; Кнышинский Г.В. – редактирование текста.

**Сведения об авторах.** Титов Константин Сергеевич – д-р мед. наук, проф., вед. науч. сотр. ГБУЗ ММНКЦ имени С.П. Боткина ДЗМ, проф. кафедры онкологии и рентгенодиагностики имени В.П. Харченко Медицинского института ФГАОУ ВО РUDН им. Патриса Лумумбы, <http://orcid.org/0000-0003-4460-9136>; Арутюнян Анна Меружановна – канд. мед. наук, врач-онкогинеколог отделения диагностики и лечения заболеваний молочной железы и репродуктивной системы центра амбулаторной онкологической помощи, Московский многопрофильный научно-клинический центр имени С.П. Боткина, <http://orcid.org/0009-0001-5071-9916>, [dr.arutyunyana@gmail.com](mailto:dr.arutyunyana@gmail.com); Сорокина Маргарита Викторовна – врач-онколог, зав. отделением диагностики и лечения заболеваний молочной железы и репродуктивной системы центра амбулаторной онкологической помощи, Московский многопрофильный научно-клинический центр имени С.П. Боткина, <http://orcid.org/0000-0002-4436-8101>; Кнышинский Григорий Владимирович – врач-патологоанатом патолого-анатомического отделения, Московский многопрофильный научно-клинический центр имени С.П. Боткина.

**Поступила:** 19.11.2025 / **Принята к публикации:** 09.04.2026



DOI 10.25789/YMJ.2026.94.29

УДК 616.12-005.4-06:616.126.42-008]-07

## Функциональная митральная регургитация у пациентки с острым инфарктом миокарда

Н.В. Ененков, С.В. Селезнев, О.В. Евсина

ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации, ул. Высоковольтная, д. 9, г. Рязань, 390026, Россия

**Аннотация.** В статье описан клинический случай функциональной митральной регургитации у пациентки 76 лет. При госпитализации в экстренном порядке проведена эхокардиография, на которой визуализировано нарушение коаптации створок митрального клапана, регургитация 3-4 степени на митральном клапане. В связи с этим проводилась дифференциальная диагностика причины митральной регургитации: между отрывом хорд митрального клапана и функциональной регургитацией. После ангиопластики и стентирования инфаркт-связанной артерии на 7-е сут госпитализации наблюдалось снижение степени митральной регургитации, что подтверждает эффективность лечения и функциональную природу развившегося состояния. Представленный клинический случай наглядно демонстрирует проблемы дифференциальной диагностики ишемической митральной регургитации. Повышение настороженности и осведомленности врачей о функциональной митральной регургитации может помочь в выборе тактики лечения и определении показаний к хирургическому вмешательству.

**Ключевые слова:** митральная регургитация, функциональная митральная регургитация, инфаркт миокарда, консервативное лечение

**Annotation.** The article describes a clinical case of functional mitral regurgitation in a 76-year-old patient. Upon hospitalization, an echocardiography was performed on an emergency basis, which visualized a violation of the coaptation of the mitral valve flaps, regurgitation of 3-4 degrees on the mitral valve. In this regard, a differential diagnosis of the cause of mitral regurgitation was performed: between the separation of the chords of the mitral valve and functional regurgitation. After angioplasty and stenting of the infarct-related artery, a decrease in the degree of mitral regurgitation was observed on the 7th day of hospitalization, which confirms the effectiveness of treatment and the functional nature of the developed condition. The presented clinical case clearly demonstrates the problems of differential diagnosis of ischemic mitral regurgitation. Increasing doctors' alertness and awareness of functional mitral regurgitation can help in choosing treatment tactics and determining indications for surgery.

**Keywords:** mitral regurgitation, functional mitral regurgitation, myocardial infarction, conservative treatment.

**Финансирование.** Исследование не имело спонсорской поддержки.

**Для цитирования:** Ененков Н.В., Селезнев С.В., Евсина О.В. Функциональная митральная регургитация у пациентки с острым инфарктом миокарда. Якутский медицинский журнал. 2026. 94(2): 131-135. <https://doi.org/10.25789/YMJ.2026.94.29>

**Введение.** Митральная регургитация (МР) является частым осложнением инфаркта миокарда (ИМ). У па-

циентов, перенесших первичное чрескожное коронарное вмешательство (ЧКВ), умеренная МР встречается у

9,5–11,5%, а тяжелая МР – у 0,7–2,8% пациентов [1]. Стоит отметить, что у 20–25 % пациентов после ИМ и у 50%

пациентов с сердечной недостаточностью встречается функциональная или вторичная МР (ФМР) [2].

В отличие от дегенеративной МР, при которой регургитация вызвана структурными изменениями клапанного аппарата, функциональная митральная регургитация – это совершенно другое явление. Ее причиной может служить глобальное или локальное ремоделирование левого желудочка (ЛЖ) вследствие ишемической болезни сердца, кардиомиопатий, фибрилляции предсердий [3]. Факторы риска ФМР включают: пожилой возраст, женский пол, перенесенный инфаркт миокарда, многососудистое поражение коронарных артерий [4,5].

ФМР обычно возникает через 1 неделю после ИМ [6,7], с механической точки зрения возникает из-за дисбаланса между увеличенными силами фиксации створок и сниженными силами их смыкания [8]. ИМ сегментов, расположенных под папиллярными мышцами (как правило, боковая или нижняя стенка ЛЖ), приводит к ремоделированию этой области и временной дисфункции папиллярных мышц. В результате этого папиллярные мышцы смещаются вверх, назад и в стороны. Сосочковая мышца образует нерастяжимые хорды на обеих створках, её смещение приводит к более апикальному расположению створок и точки их смыкания, а также к характерной деформации передней створки, известной как «признак чайки» [9].

В клинической практике трудным остается вопрос дифференциальной диагностики причин МР и выбор тактики лечения. В нашей статье представлен клинический случай успешного консервативного лечения МР у пациентки с ИМ.

**Клинический случай.** Пациентка Р., 76 лет экстренно госпитализирована в областную кардиологический диспансер (г. Рязань) в 21:12 с жалобами на выраженную одышку и чувство нехватки воздуха.

Из анамнеза известно, что более 20 лет страдает артериальной гипертензией, максимальные цифры артериального давления (АД) 180/100 мм рт.ст., привычное АД 130/80 мм рт.ст. Постоянную медикаментозную терапию не применяет. В 18.00 возникли интенсивные загрудинные боли в покое без иррадиации, по мере их стихания нарастала одышка. Вызвала скорую медицинскую помощь, на электрокардиограмме (ЭКГ) – тахисистолическая фибрилляция предсердий (впервые выявленная), подъем сегмента ST по передне-перегородочной стенке левого желудочка (рис.1). Госпитализирована в палату интенсивной терапии и реанимации (ПРИТ).

На момент осмотра состояние тяжелое, ангинозных болей нет. Положение пациента – вынужденное с приподнятым головным концом. Отеков нет. Объективно гиперстенического телосложения (индекс массы тела 34 кг/м<sup>2</sup>), кожные покровы

бледные, влажные, холодные, частота дыхательных движений 30 в мин, SaO<sub>2</sub> 84%.

Перкуторно в нижних отделах легких притупление перкуторного звука, аускультативно – дыхание ослабленное везикулярное, множественные влажные хрипы по всем полям. Ритм сердца неправильный, I тон на верхушке ослаблен, систолический шум в проекции митрального клапана с проведением в подмышечную область, частота сердечных сокращений (ЧСС) 128 в минуту, АД 170/100 мм рт.ст. Стул был накануне, обычной консистенции и цвета. Мочеиспускание свободное, безболезненное.

Биомаркеры некроза миокарда повышены: тропонин I 27710 нг/л (норма < 29 нг/мл), КФК 3328 Е/л, КФК-МВ 453 Е/л.

В палате интенсивной терапии экстренно выполнена эхокардиография (ЭхоКГ). Выявлена дилатация левого предсердия (4,2 см), акинезия передней, передне-перегородочной, боковой стенок на фоне глобального нарушения сократимости ЛЖ, фракция выброса 23%. Отмечено нарушение коаптации створок митрального клапана (МК), регургитация на МК 3-4 степени, нельзя исключить частичный отрыв хорд задней створки МК (ЗСМК). Кроме того, наблюдается расширение полости ЛЖ к верхушке (подозрение на аневризму). В области верхушки ЛЖ – гиперэхогенное образование 3\*4 см, вероятно, тромб (рис. 2).



**Рис.1.** ЭКГ, записанная скорой медицинской помощью: тахисистолическая фибрилляция предсердий, частота сердечных сокращений 115 уд./мин. Подъем сегмента ST в отведениях, соответствующих передне-перегородочной стенке ЛЖ, патологический зубец Q V<sub>2-6</sub>

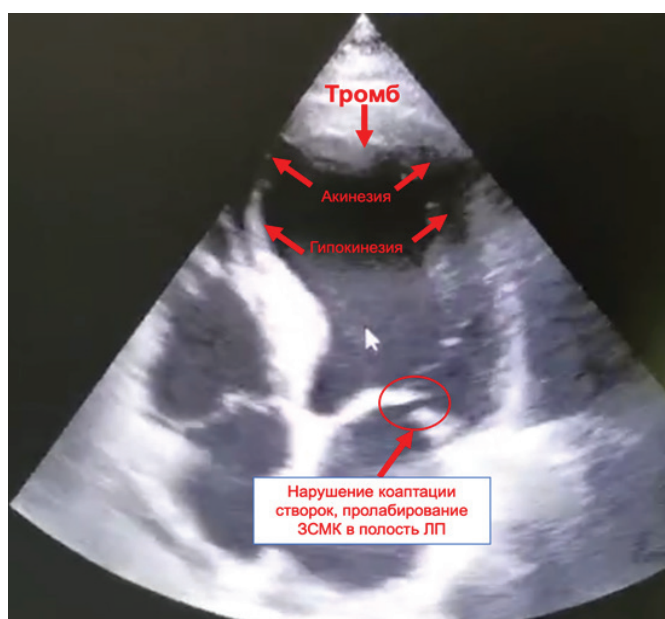


**Рис. 2.** ЭхоКГ в условиях палаты реанимации и интенсивной терапии, апикальная четырехкамерная позиция: нарушение коаптации створок МК, пролабирование задней створки МК в полость левого предсердия; гиперэхогенное образование в области верхушки ЛЖ (ЛП – левое предсердие)

Назначена ингаляция увлажненного кислорода 10 л/мин через носовые катетеры, внутривенная инфузия фуросемида 60 мг, гепарина 1000 ЕД/ч, нитроглицерина 1 мг/ч, а также медикаментозная терапия: тикагрелол 180 мг однократно, далее 90 мг 2 раза в сутки, ацетилсалициловая кислота 100 мг в сутки, аторвастатин 80 мг в сутки, лизиноприл 10 мг в сут, спиронолактон 25 мг в сут. От назначения бета-адреноблокаторов и амиодарона решено воздержаться в связи с симптомами острой сердечной недостаточности (отек легких).

При проведении коронароангиографии (КАГ) спустя 12 ч после госпитализации выявлена окклюзия передней межжелудочковой артерии (ПМЖА) в верхнем сегменте, постокклюзионные отделы не контрастируются. Правая коронарная артерия с неровностью контуров. Выполнены проводниковая реканализация, ангиопластика и стентирование ПМЖА, а также «киссинг»-дилатация устья диагональной ветви (рис.3).

На ЭКГ после коронароангиографии также регистрировалась фибрилляция предсердий с ЧСС 134 уд./мин (рис.4), в связи со стабилизацией пациента проводилась инфузия амиодарона, введение фуросемида и гепарина продолжено.

В биохимическом анализе крови обращают на себя внимание дислипидемия (холестерин липопротеидов низкой плотности 3,23 ммоль/л), ги-

перурикемия (мочевая кислота 454,1 ммоль/л), повышение уровня глюкозы крови до 14 ммоль/л. Уровень креатинина составил 88 мкмоль/л, скорость клубочковой фильтрации 55 мл/мин/1,73 м<sup>2</sup> по формуле СКД-ЕРІ.

В связи с клиникой отека легких и выявленной тяжелой МР проводилась дифференциальная диагностика между отрывом папиллярной мышцы и ФМР. Анализ данных ЭхоКГ в динамике выявил уменьшение выраженности МР до 2 степени, повышение ФВ ЛЖ до 32%, а также уменьшение размера гиперэхогенного образования в области верхушки ЛЖ на 7-й день госпитализации. На 16-й и 35-й дни госпита-

лизации параметры ЭхоКГ без отрицательной динамики: МР 2 степени, ФВ ЛЖ 36 %, гиперэхогенное образование в области верхушки ЛЖ не визуализируется.

На фоне антикоагулянтной терапии у пациентки на 25-й день госпитализации диагностировано малое кровотечение из анальной трещины, на 30-й день госпитализации развилось носовое кровотечение и анемия легкой степени тяжести. В связи с носовым кровотечением произведена передняя тампонада и назначена терапия пероральными препаратами железа (железа III гидроксид полимальтозат 100 мг 2 раза в день).

Выставлен следующий диагноз:

Комбинированное основное заболевание: ИБС: передний распространенный инфаркт миокарда с зубцом Q, острая стадия. Атеросклероз коронарных артерий с острой окклюзией ПМЖА, неровностью контуров ПКА. Проводниковая реканализация, чрескожная транслюминальная коронарная ангиопластика и стентирование ПМЖА, киссинг-дилатация диагональной ветви. Впервые зарегистрированная персистирующая форма фибрилляции предсердий. EHRA IIA.

Фоновое: Гипертоническая болезнь III стадии, целевой уровень АД достигнут. Риск 4. Сахарный диабет 2 типа, целевой уровень HbA<sub>1c</sub> <7.5%. Ожирение 1 степени.

Осложнения: Острая сердечная недостаточность. Killip II. Отёк лёгких. SCAI B. Гидроторакс справа. Аневризма перегородочно-верхушечной области ЛЖ. Тромб верхушки левого желудочка. Недостаточность митрального клапана (МР 3-4 ст → МР 2 ст.) Значи-



**Рис. 3.** Коронароангиограммы, правая косая каудальная проекция: ПМЖА в верхнем сегменте окклюзирована, постокклюзионные отделы не контрастируются

тельная легочная гипертензия. ХСН 1 (2А) ст. со сниженной ФВ ЛЖ (36%). ФК 2 (NYHA).

Сопутствующий: Состоявшееся носовое кровотечение. Передняя тампонада слева. Острая анальная трещина. Хронический холецистит, ремиссия. Железодефицитная анемия легкой степени тяжести. Хронический пиелонефрит, ремиссия.

При выписке даны следующие рекомендации по приему медикаментозной терапии: клопидогрел 75 мг в течение 12 месяцев, апиксабан 5 мг 2 раза в сутки, аторвастатин 80 мг, лизиноприл 2,5 мг, метопролол 12,5 мг/сут с рекомендацией дальнейшей титрации дозы под наблюдением по месту жительства, спиронолактон 50 мг утром и в обед, торасемид 15 мг/сут, пантопрозол 20 мг, железа III гидроксид полимальтозат 200 мг/сут.

**Обсуждение.** В остром периоде инфаркта миокарда в случае выявления ФМР, при выполнении доплер-ЭхоКГ, рекомендовано определение количественных показателей регургитации [10]. Учитывая, что ФМР в значительной степени обусловлена изменением формы ЛЖ, в первую очередь необходима коррекция заболевания, приведшего к ремоделированию.

В случае развития ФМР на фоне острой ишемии миокарда тактика лечения должна быть нацелена на ее коррекцию. Наиболее эффективным методом устранения ишемии миокарда является коронарная реваскуляризация [11]. В представленном клиническом случае своевременное чрескожное коронарное вмешательство привело к значимому клиническому улучшению и уменьшению выраженности МР на 7-е сут госпитализации.

Следует отметить, что оптимальное применение ингибиторов ангиотензин-превращающего фермента, блокаторов рецепторов ангиотензина, антагонистов минералкортикоидных рецепторов и ингибиторов натрий-глюкозного котранспортера 2 типа, а также сердечной ресинхронизирующей терапии может остановить ремоделирование ЛЖ и облегчить течение МР у значительной части пациентов [12,13].

Напротив, хирургические вмешательства на митральном клапане при ФМР имеют противоречивые результаты. В двух рандомизированных клинических исследованиях с участием пациентов с умеренной или тяжелой МР вследствие ишемической болезни

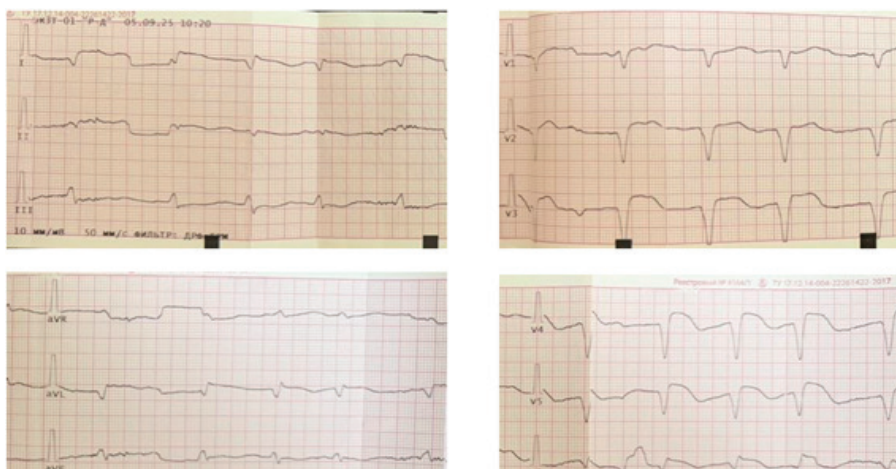


Рис. 4. ЭКГ после КАГ: фибрилляция предсердий с ЧСС 134 уд/мин; динамика переднеперегородочного инфаркта миокарда



Рис. 5. Тактика ведения пациентов с тяжелой ишемической митральной регургитацией (с изм. Estévez-Loureiro R [16])

сердца, но с сохраненной функцией ЛЖ (фракция выброса >40%) реконструкция митрального клапана с использованием кольцевой аннулопластики или хордосберегающего протезирования не оказало долгосрочного благоприятного влияния на клинические исходы и привело к высокой частоте рецидива МР [14,15].

На рис. 5 представлена тактика ведения пациентов с тяжелой ишемической МР. Обращает на себя внимание, что хирургическое лечение ФМР применяется только тогда, когда консервативное лечение неэффективно.

**Выводы.** Острая МР является нередким осложнением инфаркта миокарда: около 25% случаев являются функциональными. Лечение ФМР, в

первую очередь, должно быть направлено на восстановление структуры и функции левого желудочка посредством коррекции ишемии (коронарная реваскуляризация), при этом необходимо применение медикаментозной терапии, направленной на коррекцию симптомов острой сердечной недостаточности.

## Литература

1. Mentias A., Raza M.Q., Barakat A.F., et al. Prognostic significance of ischemic mitral regurgitation on outcomes in acute ST-elevation myocardial infarction managed by primary percutaneous coronary intervention. *Am J Cardiol.* 2017; 119: 20-26.
2. Levine R.A. and Schwammenthal E.: Ischemic mitral regurgitation on the threshold of a

solution: from paradoxes to unifying concepts. *Circulation*. 2005; 112: 745

3. Varma PK, Krishna N, Jose RL, Madkaiker AN. Ischemic mitral regurgitation. *Ann Card Anaesth*. 2017; 20 (4): 432-439. doi: 10.4103/aca.ACA\_58\_17

4. De Servi S., Vaccari L., Assandri J., et al. Clinical significance of mitral regurgitation in patients with recent myocardial infarction. *Eur Heart J*. 1988; 9: 5-9

5. Sharma S.K., Seckler J., Israel D.H., et al. Clinical, angiographic and anatomic findings in acute severe ischemic mitral regurgitation. *Am J Cardiol*. 1992; 70: 277-280

6. Birnbaum Y., Chamoun A.J., Conti V.R., Uretsky B.F. Mitral regurgitation following acute myocardial infarction. *Coron Artery Dis*. 2002; 13: 337-344

7. Calvo F.E., Figueras J., Cortadellas J., Soler-Soler J. Severe mitral regurgitation complicating acute myocardial infarction. Clinical and angiographic differences between patients with and without papillary muscle rupture. *Eur Heart J*. 1997; 18: 1606-1610

8. Piérard LA, Carabello BA. Ischaemic mitral regurgitation: Pathophysiology, outcomes and the conundrum of treatment. *Eur Heart J*. 2010; 31: 2996-3005. doi: 10.1093/eurheartj/ehq411

9. Aklog L, Filsoufi F, Flores KQ, et al. Does

coronary artery bypass grafting alone correct moderate ischemic mitral regurgitation? *Circulation*. 2001; 104: 68-75. doi: 10.1161/hc37t1.094706

10. Михайлов А.А., Желнов В.В., Комарова И.С. Эхокардиографическая количественная оценка функциональной митральной регургитации у больных острым инфарктом миокарда. *Эхография*. 2003; 3: 273-280 / Mikhailov A.A., Zhelnov V.V., Komarova I.S. Echocardiographic quantitative assessment of functional mitral regurgitation in patients with acute myocardial infarction. *Echography*. 2003; 3: 273-280 (In Russian).

11. Костямин Ю.Д., Михайличенко В.Ю., Базиян-Кухто Н.К., Греков И.С. Опыт применения внутриаортальной баллонной контрпульсации как сопровождения коронарного шунтирования и коронарного стентирования у пациентов со сниженной фракцией выброса левого желудочка и митральной регургитацией ишемического генеза. *Российский медико-биологический вестник имени академика И.П. Павлова*. 2021; 29(3): 419-426 / Kostyamin YuD, Mikhaylichenko VYu, Baziyan-Kukhto NK, Grekov IS. Experience of using intra-aortic balloon counterpulsation during coronary bypass surgery and coronary stenting in patients with reduced left ventricular ejection fraction and mitral regur-

gitation of ischemic genesis. *P. Pavlov Russian Medical Biological Herald*. 2021;29(3):419-426 (In Russian). DOI:10.17816/PAVLOVJ60221

12. Martens P., Belien H., Dupont M., Vandervoort P. and Mullens W. The reverse remodeling response to sacubitril/valsartan therapy in heart failure with reduced ejection fraction. *Cardiovasc Ther*. 2018; 36: e12435.

13. Nasser R., Van Assche L., Vorlat A. et al: Evolution of functional mitral regurgitation and prognosis in medically managed heart failure patients with reduced ejection fraction. *J Am Coll Cardiol HF*. 2017: 652.

14. Smith P.K., Puskas J.D., Ascheim D.D., et al. and for the Cardiothoracic Surgical Trials Network Investigators: Surgical treatment of moderate ischemic mitral regurgitation. *N Engl J Med*. 2014; 371: 2178.

15. Acker M.A., Parides M.K., Perrault L.P. et al. Mitral-valve repair versus replacement for severe ischemic mitral regurgitation. *N Engl J Med*. 2014; 370: 23

16. Estévez-Loureiro R, Lorusso R, Tarasasso M, Torregrossa G, Kini A, Moreno PR. et al. Management of Severe Mitral Regurgitation in Patients With Acute Myocardial Infarction: JACC Focus Seminar 2/5. *J Am Coll Cardiol*. 2024; 83 (18): 1799-1817. doi: 10.1016/j.jacc.2023.09.840.

#### Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

**Вклад авторов:** Ененков Н.В. – сбор и анализ данных, написание черновика рукописи, анализ литературных источников; Селезнев С.В., Евсина О.В. – сбор и анализ данных, пересмотр и научное редактирование рукописи.

**Сведения об авторах.** ФГБОУ ВО «Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова» Минздрава России: **Ененков Никита Васильевич** – студент лечебного факультета, <https://orcid.org/0000-0001-7430-9359>, [enenckow2013@yandex.ru](mailto:enenckow2013@yandex.ru); **Селезнев Сергей Владимирович** – канд. мед. наук, доц. кафедры госпитальной терапии с курсом медико-социальной экспертизы, <https://orcid.org/0000-0002-4069-8082>; **Евсина Ольга Валерьевна** – канд. мед. наук, ассистент кафедры госпитальной терапии с курсом медико-социальной экспертизы, <https://orcid.org/0000-0002-6739-2817>.

**Поступила:** 21.01.2026 / **Принята к публикации:** 09.04.2026



DOI 10.25789/YMJ.2026.94.30

УДК 616-053.2:616.74-009.54

## Клинический случай в практике врача-педиатра. Синдром истощения митохондриальной ДНК, тип 2 (миопатическая форма)

А.В. Батяркина<sup>1</sup>, Б.С. Рой<sup>1</sup>, Н.А. Дорохов<sup>1</sup>, Д.Г. Полухин<sup>2</sup>, Д.В. Осинцев<sup>3</sup>, Д.О. Ахметжанова<sup>4</sup>

<sup>1</sup> ФГБОУ ВО «Алтайский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, проспект Ленина, д. 40, ул. Чкалова, д. 62, г. Барнаул, 656038, Россия

<sup>2</sup> КГБУЗ «Детская городская клиническая больница №7, г. Барнаул», ул. Северо-Западная, д. 230-а, г. Барнаул, 656050, Россия

<sup>3</sup> ФГБОУ ВО «Сибирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, Московский тракт, д. 2, г. Томск, 634050, Россия

<sup>4</sup> НАО «Медицинский университет Семей» ул. Абая, д. 103, г. Семей, 071400, Республика Казахстан

**Аннотация.** В работе рассматривается диагностика и лечение синдрома истощения митохондриальной ДНК, связанного с дефектом гена тимидинкиназы 2 типа (ТК-2). Несмотря на расширение неонатального скрининга (до 36 заболеваний, планируется увеличить до 62), выявление чего требует дорогостоящего полногеномного секвенирования и пока не может быть массовым. Описан случай девочки с ТК-2-ассоциированной митохондриальной миопатией. Заболевание проявилось в 9 месяцев слабостью конечностей и регрессом моторных навыков, осложнилось пневмонией, дыхательной недостаточностью и кардиомиопатией. Диагноз подтвержден генетически. Пациентка получила терапию дезокситимидином и дезоксицитидином; состояние стабилизировалось, появились новые навыки. Многолетнее наблюдение показало снижение частоты пневмоний, улучшение анализов и уменьшение зависимости от респираторной поддержки. Подчеркивается важность ранней генетической диагностики и доступа к лечению; помочь в этом могут научно-исследовательские центры и телемедицина.