

для СКМП. На ЭхоКГ выявляются гипокинез или акинез средних и апикальных сегментов ЛЖ, топически локализованные вне зоны распределения какой-либо одной коронарной артерии. Отмечается также снижение фракции выброса в острой стадии до 20–49% с последующим повышением до 59–76%, в среднем, к 20-му дню от начала заболевания. Вторым важным критерием является вовлечение верхушки ПЖ. Данный критерий выявляется примерно у 25% обследованных пациентов.

ИНФАНТИЛЬНАЯ ФОРМА БОЛЕЗНИ ПОМПЕ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

**ХАБИБРАХМАНОВА З.Р.¹, САДЫКОВА Д.И.¹, САБИРОВА Д.Р.¹, ФИРСОВА Н.Н.²,
КУЧЕРЯВА А.А.², СЛАСТНИКОВА Е.С.²**

¹ФГБОУ ВО «Казанский ГМУ» Минздрава России; ²ГАУЗ «ДРКБ» МЗ РТ, г. Казань. Россия

Цель работы. Своевременная постановка педиатрами диагноза «Болезнь Помпе».

Материал и методы. Описание случая диагностики пациента с инфантильной формой болезни Помпе.

Результаты. Ребенок Х., от 1-й беременности, протекавшей на фоне ОРВИ легкой степени в 1-ом триместре. Семейный анамнез не отягощен. При плановом ультразвуковом исследовании плода патологии не выявлено. Роды самостоятельные, в срок. Аспирация меконием при рождении. Оценка по шкале Апгар – 1/2/4 балла. ИВЛ – в течение 30 часов. Проведена ЭхоКГ в возрасте 8 дней, выявлена гипертрофия миокарда (межжелудочковая перегородка, МЖП – 12 мм). В динамике, в 1 мес. 6 дней, по данным ЭхоКГ сохраняется утолщение миокарда: МЖП 11 мм, задняя стенка левого желудочка, ЗСЛЖ – 10 мм. В возрасте 1 мес. 9 дней ребенок впервые поступил в ДРКБ в тяжелом состоянии с диагнозом: Гипертрофическая кардиомиопатия? Некомпактный миокард обоих желудочков? Высокая легочная гипертензия. НК II. При осмотре обращали на себя внимание вялость ребенка, бледность кожных покровов, цианоз носогубного треугольника, отеки на лице, перкуторно расширение границ сердца, тахикардия до 160 уд в мин, систолический шум 3/6 над всей областью сердца, стонущее дыхание с участием вспомогательной мускулатуры, тахипноэ до 64 в мин, снижение сатурации кислорода до 90%, гепатомегалия (печень +5 см). Данные обследования: ЭхоКГ – дилатация левых и правых отделов сердца, гипертрофия миокарда ЛЖ и ПЖ (МЖП – 11 мм, ЗСЛЖ – 11 мм, передняя стенка ПЖ – 6 мм), подозрение на некомпактный миокард обоих желудочков, снижение фракции выброса левого желудочка до 48%, недостаточность на обоих атриовентрикулярных клапанах 3 степени, при-

Закключение. Несмотря на большое разнообразие современных методов диагностики, СКМП остается малоизученным заболеванием. Повышение частоты заболевания наблюдается у женщин в период постменопаузы, на фоне эмоционального стресса, клинически проявляющийся стенокардической болью за грудиной, подъемом сегмента ST. Характерны изменения на ЭКГ и ЭхоКГ.

знаки выраженной легочной гипертензии (СДЛА – 113 мм рт.ст.). ЭКГ-признаки гипертрофии миокарда правых и левых отделов сердца, грубые нарушения процессов реполяризации. Рентгенограмма органов грудной клетки в прямой проекции: выраженная кардиомегалия. В биохимическом анализе крови – повышение уровня ферментов: АСТ – 106 Ед/л, ЛДГ – 690 Ед/л, КФК – 324 Ед/л, с нарастанием показателей в динамике. В крови значительно повышен уровень NT-proBNP – 32642,0 пг/мл. Учитывая клиническую картину заболевания, данные обследования, на 9-е сутки пребывания в стационаре заподозрена младенческая форма болезни Помпе. Анализ крови методом tandemной масс-спектрометрии выявил снижение активности альфа-глюкозидазы. Диагноз «Болезнь Помпе» стал высоковероятным. В период обследования в клинике и ожидания результатов генетического обследования проводилась симптоматическая терапия сердечной недостаточности. Состояние ребенка прогрессивно ухудшалось в виде нарастания вялости, мышечной гипотонии, регресса моторных навыков, прогрессирования сердечной недостаточности. К сожалению, в данном случае агрессивное течение заболевания привело к летальному исходу до генетического подтверждения диагноза и назначения патогенетического лечения. Выполнена ДНК-диагностика, обнаружены мутации с.2104С>Т и с.2269С>Т гена GAA (исследование проводилось в лаборатории наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», Москва). Диагноз «Болезнь Помпе» был подтвержден.

Закключение. Более ранняя дифференциальная диагностика кардиомиопатий в клинической практике принципиально важна, так как при подтверждении болезни Помпе в настоящее время доступна эффективная ферментозаместительная терапия.