



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

«РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА»

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Университет имени Н.И. Пирогова Минздрава России

Российской Федерации - Научно-исследовательский клинический

институт педиатрии и детской хирургии имени академика

Ю.Е. Вельтищева (Институт Вельтищева)

ул. Островитянова, д. 1, стр. 6, г. Москва, 117513

ИНН 7728095113 | КПП 772801001 | ОГРН 1027739054420

Талдомская ул., д. 2, Москва, 125412

Тел. +7 495 434 0329 | Факс +7 495 434 6129

E-mail: rsmu@rsmu.ru

ОБОСОБЛЕННОЕ СТРУКТУРНОЕ ПОДРАЗДЕЛЕНИЕ

НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ ПЕДИАТРИИ И ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ

ИМЕНИ АКАДЕМИКА Ю.Е. ВЕЛЬТИЩЕВА

ул. Талдомская, д. 2,

г. Москва, 125412

Тел. +7 499 487 54 51

E-mail: doc@pedklin.ru

№

№

от

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ВРАЧА-ДЕТСКОГО КАРДИОЛОГА

Пациент, Шевцов Андрей Алексеевич (9 лет)

Адрес: Белгородская обл. Белгород

ЖАЛОБЫ: утомляемость при выраженной физической нагрузке, одышку при подъеме на 3 этаж.

АНАМНЕЗ ЗАБОЛЕВАНИЯ: у ребенка с осложненным наследственным анамнезом по заболеваниям сердечно-сосудистой системы с рождения на ЭКГ регистрируются признаки предвозбуждения. Приступы учащенного сердцебиения, пре-/синкопальные состояния отрицают. При динамическом наблюдении с регулярным проведением Эхо-КГ в возрасте от 1 месяца до 8 лет утолщения стенок сердца, изменения размеров полостей сердца и функции миокарда не отмечено.

В мае 2024 года обследован в ДКО НСР НИКИ педиатрии и детской хирургии. На Эхо-КГ выявлены незначительное расширение левого предсердия, утолщение межжелудочковой перегородки максимум до 10-11 мм, тенденция к гипертрофии папиллярных мышц. При проведении нагрузочного тредмил-теста толерантность к нагрузке снижена. По данным холтеровского мониторирования регистрируется умеренная брадикардия (средняя ЧСС днем 82 уд/мин, ночью 58 уд/мин), ЭКГ феномен WPW, не зависимо от ЧСС (визуально 60-70% времени исследования). Учитывая отсутствие документированных приступов тахикардии, наличие гипертрофической кардиомиопатии, проведение инвазивного ЭФИ и операции РЧА не показано. Учитывая минимальные проявления гипертрофии миокарда, отсутствие признаков ремоделирования миокарда, отсутствие нарушений ритма, от назначения антиаритмической и кардиопротективной терапии принято решение временно воздержаться.

Посредством секвенирования последовательности гена PRKG2 у матери - выявлен вариант NM_016203:c.1007T>C (p.Val336Ala), расцененный как вариант с неясной клинической значимостью. При проведении секвенирования по Сэнгеру данная мутация обнаружена у пациента.

Пациент поступил в детское кардиологическое отделение Института Вельтищева для обследования, оценки параметров гемодинамики и определения тактики дальнейшего лечения. Специфическую терапию не получает.

АНАМНЕЗ ЖИЗНИ: Семья: полная. Материальное положение семьи: хорошее. Вредные привычки в семье: отрицают. Возраст матери: 39. Возраст отца: 42. Акушерский анамнез матери: Порядок настоящей беременности: 2. Исходы предыдущих беременностей: 1я - роды путем КС в 2006 году (сын). Выкидышей не было. Аборт не было. Мертворождений не было. Течение беременности: неблагоприятное на 22-24 нед - проведено РЧА. Заболеваний во время беременности не было. Роды: срочные, оперативные. Период новорожденности и развития ребенка: Масса тела при рождении: 3280 г. Длина тела: 55 см. Оценка по шкале Апгар: 7-8 б. Асфиксии не было. Физиологическая желтуха была. Период адаптации: благоприятный. Заболеваний в родильном доме не было. Режим питания: соблюдается. Развитие ребенка: Голову держит с 1,5 мес. Сидит с 6 мес. Ходит с 13 мес. Говорит с 15 мес. Зубы появились с 5 мес. Раннее физическое развитие: в соответствии с возрастом. Раннее нервно-психическое развитие: в соответствии с возрастом. Перенесенные заболевания: Инфекционные: ОРЗ частые, ветряная оспа в 3 года, другие инфекционные заболевания - пневмония в 2019 году. Травм не было. Операций не проводилось. Вакцинация проведена в соответствии с возрастом. Диаскин тест отрицательный. Данные о рентгенографии (флюорографии) не предоставлены. Аллергологический анамнез: крапивница пищевая, поллиноз. Непереносимость лекарственных препаратов: нет. Наследственный анамнез: отягощен, известен. Заболевания у родственников: у матери синдром WPW, состояние после РЧА ДПЖС (01.2015, 07.2016, 10.2016, 08.2017); после пластики трикуспидального клапана по Boyd, криомодификации операции Scaly, эпикардального картирования сердца в условиях ИК от 10.2016, по линии матери у бабушки - синдром WPW и пароксизмальная ФП (умерла в 38 лет), у брата пробанда здоров. Детализация: эпизод ВСС у бабушки в возрасте 38 лет.

ДАННЫЕ ОБЪЕКТИВНОГО ОСМОТРА:

Жалобы: утомляемость при выраженной физической нагрузке, одышка при подъеме на 3 этаж. Состояние пациента: средней тяжести постоянно терапию не получает. Сознание: ясное. Ребенок: контактен. Положение: активное. Основные показатели физического развития Вес/масса тела: 38,5 кг. (перцентиль > 97%). Индекс массы тела: 18,06. Рост/длина: 146 см. (перцентиль > 97%). Площадь поверхности тела: 1,25 кв.м. Физическое развитие: очень высокое. Тип телосложения: гармоничный. Микроаномалии: единичные. Кожа и подкожно-жировая клетчатка Кожа: чистая от сыпи инфекционного и аллергического характера. Слизистые оболочки: не изменены. Подкожно-жировая клетчатка развита: избыточно. Лимфатические узлы: множественные, мелкие, эластичные, безболезненные. Мышечная система Мышечная система развита: удовлетворительно. Тонус мышц: нормальный. Костная система и суставы Форма грудной клетки: правильная. Костные деформации: нет. Утолщение ногтевых фаланг пальцев: нет. Суставы: не изменены. Органы дыхания Частота дыхания: 19 в мин. Одышка: нет сатурация 97%. Катаральные явления: нет. Зев: не изменен. Носовое дыхание: свободное. Голос: не изменен. Кашель: не отмечен. Мокрота: нет. Кровохарканье: нет. Перкуторный звук: не изменен. Дыхание: везикулярное. Хрипы: нет. Сердечно-сосудистая система Пульс: 64 в мин. Ритм: правильный. ЧСС стоя: 102 в мин. ЧСС лежа: 60 в мин. А/Д (прав.рука): 117/67 мм.рт.ст. А/Д (лев.рука): 120/66 мм.рт.ст. А/Д (лев.нога): 135/67 мм.рт.ст. Пульс на лучевых артериях: нормальный. Перкуссия сердца: границы соответствует возрасту верхняя - не изменена правая - не изменена левая - не изменена. Тоны сердца: отчетливые, ритмичные. Шум: не выслушивается. Органы пищеварения Аппетит: хороший. Тошнота: нет. Рвота: нет. Другие диспептические явления: нет. Язык: чистый. Склеры: не изменены. Живот: мягкий, безболезненный. Симптомы желчного пузыря: отрицательные. Точки проекции поджелудочной железы: безболезненные. Асцит: нет. Печень: не пальпируется при перкуссии не увеличена. Селезенка: не пальпируется. Симптомы раздражения брюшины: нет. Стул: не изменен. Мочеполовая система Мочиспускание: безболезненное. Дизурические явления: нет. Симптом поколачивания: отрицательный. Нервно-психическая сфера Психическое развитие: соответствует возрасту. Патологические рефлексы: нет. Вредные привычки: нет. Особенности: уравновешенный. Органы зрения и слуха Глаза: без патологии. Слух: без патологии.

ДИАГНОЗ:

Основной диагноз: I45.6 – Манифестный феномен WPW.

Фоновые заболевания: I42.2 – Гипертрофическая кардиомиопатия (?). Носительство варианта NM_016203:c.1007T>C (p.Val336Ala) в гене *PRKAG2*.

РЕКОМЕНДАЦИИ:

На основании анамнеза и фенотипических данных было предположено наличие у пробанда генетически обусловленного заболевания. Учитывая носительство варианта в гене *PRKAG2* с неясной клинической значимостью, пробанду рекомендовано проведение анализа «Секвенирование полного генома».

Врач-детский кардиолог

Пресова В.В.

