***Омельченко О.В., к.мед.н, Саніна І.О., к.мед.н., Сенаторова А.В.***

*Харківський національний медичний університет, кафедра педіатрії №1 та неонатології*

**РІДКІСНІ ФОРМИ КАРДІОМІОПАТІЇ У ДІТЕЙ**

Мета роботи: удосконалення діагностики рідкісних форм КМП у дітей.

Методи. Обстежено 2 дітей з однієї сім'ї з порушенням обміну жирних кислот з довгим вуглецевим ланцюгом й кардіоміопатією у віці 4 і 8 місяців, 1 пацієнт 8 років з синдромом MELAS, 5 дітей з кардіоміопатією Тако-Цубо.

Результати. У 2 дітей встановлено діагноз: вроджене порушення обміну речовин - порушення β-окислення жирних кислот з довгим вуглецевим ланцюгом (недостатність ацил-КоА дегідрогенази жирних кислот), гіпертрофічна кардіоміопатія, НК IIА ст, Рейе-подібний синдром. При обстеженні дітей відмічались прогресуюча млявість, сонливість, м'язова гіпотонія, розлади серцевої діяльності (симетрична гіпертрофічна кардіоміопатія), печінкової недостатності (синдром Рея). Також рання клінічна маніфестація, регрес психомоторних навичок, гіперлактатемія, підвищення рівня трансаміназ, зниження вільного карнітину при збільшенні ацилкарнітину, висока екскреція фумарової, адипінової, 3-метілглутанолової, оксоглутарової кислот дозволили встановити вищеназваний діагноз. Летальний результат був зареєстрований у обох дітей.

У 1 дитини діагностований MELAS синдром (мітохондріальна міопатія, енцефалопатія, лактат-ацидоз, інсультоподібні епізоди) в поєднанні з затримкою фізичного і психомоторного розвитку. Клінічними проявами були: блювота, діенцефальні кризи, слабкість, млявість, прогресуюча поліорганна недостатність (серцева недостатність на фоні гіпертрофічної кардіоміопатії, дихальна недостатність, міопатичний синдром, енцефалопатія, ендокринні порушення, шлунково-кишкові розлади, підвищення вмісту молочної та піровиноградної кислот). При молекулярно-генетичному дослідженні виявлена мутація 14470Т/С, 14766С/Т, 15326А/G. Летальний результат у віці 8 років.

У 5 підлітків діагностована кардіоміопатія Тако-Цубо. Діти надходили в клініку зі скаргами, що імітують гострий коронарний синдром: загрудинні болі, серцебиття, задишку, що раптово виникали після фізичного та психоемоційного стресу. На ЕКГ реєструвалися підйом сегмента ST, інверсія зубця Т в II, III, V5, V6 відведеннях. На ЕхоКГ визначалась дисфункція, дискінезія лівого шлуночка, що зачіпають верхівку і міжшлуночкову перегородку. При аортокоронарографіі оклюзії, аномалії судин не виявлено. Протягом 3-4 тижнів функція серця нормалізувалася.