

© Коллектив авторов, 2024

УДК: 616.12-008.1

Н.А. Аникеева¹, А.Ю. Лашко², Ю.Д. Каримов¹, Е.А. Сметанина¹, Н.Н. Фокичева²,
М.В. Фалетров², В.В. Горячев², Н.А. Майорова², И.В. Пизнюр¹, А.И. Панина¹

ТРУДНОСТИ ДИАГНОСТИКИ ДИЛАТАЦИОННОЙ КАРДИОМИОПАТИИ У РЕБЕНКА: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

¹ Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова,
Рязань, Россия

² Городская клиническая больница № 11, Рязань, Россия

В педиатрической практике дилатационная кардиомиопатия (ДКМП) является редким диагнозом. Нами описан случай ДКМП, развившейся на фоне центронуклеарной миопатии 5 типа (CNM5) у девочки 8 лет. Манифестация заболевания с неврологической симптоматики и наличие ранее не описанной в литературе мутации гена *SPEG* затруднили и отсрочили своевременную диагностику и лечение заболевания. Попытки консервативной и оперативной коррекции возникшей декомпенсированной сердечной недостаточности в данном случае были безуспешны.

Ключевые слова: дилатационная кардиомиопатия, центронуклеарная миопатия, дети.

*N.A. Anikeeva¹, A.Yu. Lashko², Yu.D. Karimov¹, E.A. Smetanina¹, N.N. Fokicheva²,
M.V. Faletrov², V.V. Goryachev², N.A. Mayorova², I.V. Piznyur¹, A.I. Panina²*

DIFFICULTIES IN DIAGNOSIS OF DILATED CARDIOMYOPATHY IN A CHILD: CLINICAL OBSERVATION

¹ Ryazan State Medical University, Ryazan, Russia

² City Clinical Hospital No. 11, Ryazan, Russia

Dilated cardiomyopathy (DCM) represents a rare diagnosis in pediatric practice. We described the case of DCM, developed against the background of centronuclear myopathy type 5 (CNM5) in a girl 8 years old. Manifestation of the disease with neurological symptoms and presence of previously undescribed *SPEG* mutation has hampered and delayed timely diagnosis and treatment of the disease. Attempts of conservative and operative correction of the decompensated heart failure (HF) in this case were unsuccessful.

Key words: dilated cardiomyopathy, centronuclear myopathy, children.