

### Задача 8.7.1.

Ребенок 8 месяцев.

Анамнез жизни: ребенок от молодых, здоровых родителей. Беременность первая, протекала физиологически, первые срочные роды. Масса, при рождении 3100 г, длина 50 см, закричал сразу, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов, к груди приложен в первые сутки, из родильного дома выписан на 5-е сутки. В первом полугодии жизни изменений в развитии ребенка не наблюдалось, на учете у специалистов не состоял, прививки по плану. Ребенок на грудном вскармливании, прикорм по возрасту. С 7-8-месячного возраста у ребенка нарушилась двигательная активность, возникли периодические бесцельные движения, ритмические покачивания туловища, появился гипертонус конечностей. Ребенок начал отставать в психическом развитии. Временами отмечались приступы неукротимой рвоты.

Объективно: ребенок правильного телосложения, удовлетворительного питания. Обращает внимание очень светлая кожа, белокурые волосы и яркие голубые глаза. От ребенка ощущается своеобразный «мышинный» запах. В легких дыхание пуэрильное, проводится во все отделы, ЧД 32 в 1 минуту. Тоны сердца ясные, ритмичные, ЧСС 124 ударов в мин. Живот, мягкий, доступен глубокой пальпации во всех отделах, безболезненный. Печень выступает на 2 см из-под края реберной дуги, эластичной консистенции, безболезненная; поверхность ровная, гладкая, край закруглен. Неврологический статус: ребенок сидит только с поддержкой, не стоит, эмоционально вял, издает редкие монотонные звуки, не узнает мать, отмечается выраженный гипертонус, усиление глубоких сухожильных рефлексов. Проба Феллинга положительная.

Выберите правильный вариант диагноза:

1. Наследственное обменное нарушение аминокислот. Фенилкетонурия.
2. Перинатальное поражение центральной нервной системы, задержка психомоторного развития.
3. Наследственное обменное нарушение углеводов. Гликогеноз.