

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК: СИНДРОМ ЛЕЯ У ДИТИНИ 2 РОКІВ

Дука О.Є.

Науковий керівник: к.мед.н., доцент Качалова О.С.

Кафедра педіатрії № 4

Завідувач кафедри: д.мед.н., професор Мітюряєва-Корнійко І.О.

Національний медичний університет імені О.О. Богомольця (м. Київ)

Актуальність. Останнім часом у педіатрії все більш актуальною стає рання діагностика мітохондріальних захворювань [1]. Впровадження молекулярно-генетичних методів діагностики мітохондріальних хвороб дало змогу проводити верифікацію багатьох форм спадкової патології [2]. Як правило, у всіх пацієнтів з мітохондріальними енцефаломіопатіями є симптоми мітохондріальної дисфункції [3]. Але діти зазвичай демонструють неспецифічні клінічні симптоми, які можуть викликати складнощі в постановці діагнозу [3, 4). Тому вивчення клінічних проявів мітохондріальної енцефаломіопатії є актуальною проблемою.

Мета. Ознайомитись із клінічними проявами мітохондріальної хвороби – синдромом Лея. Проаналізувати випадок синдрому Лея у дитини, висвітлити клінічні особливості даного випадку, діагностику та прогноз.

Вступ. Синдром Лея (хвороба Лі, підгостра некротизуюча енцефаломіопатія) — рідкісний генетично обумовлений нейрометаболічний синдром, проявом якого є незапальне ураження центральної нервової системи та м'язів. Хвороба Лі належить до прогресуючих мітохондріальних енцефалопатій. Частота виникнення захворювання – 1:40000. Найчастіше синдром Лея виникає як наслідок мутації гену SURF1 – результатом цього є підвищення співвідношення лактат/піруват у крові та спинномозковій рідині. Основні клінічні прояви, характерні для синдрому Лея: затримка психомоторного розвитку, м'язова гіпотонія, гіпертрихоз, мозочковий синдром, полінейропатичний синдром, дихальні порушення, пірамідний синдром, екстрапірамідні порушення, судомний синдром та інші. Важливим біохімічним маркером даного мітохондріального захворювання є підвищення рівня лактату в крові. Також для діагностики цього захворювання необхідні проведення генетичного скринінгу та інструментальних методів дослідження (КТ головного мозку, МРТ головного мозку, електроенцефалографія). Прогноз цієї хвороби несприятливий. Лікування - підтримувальне та симптоматичне.

Опис клінічного випадку. Дівчинка М. знаходилась під спостереженням більше 2 років: із червня 2020 р. по жовтень 2022 р. Народилася 14.01.2020 від 4 вагітності, 4 фізіологічних пологів на 37 тижні гестації. Попередні вагітності і пологи проходили без порушень. У пологах було подвійне обвиття пуповиною навколо ший; оцінка за шкалою Апгар – 9–9 балів. До 2 місяців розвивалася без порушень. У віці 2 місяців мати звернула увагу на зниження апетиту та поганий набір маси тіла, гіпотонус м'язів ший, до лікувального закладу не зверталася. У

червні 2020 р., у віці 5 міс. з'явилися: відмова від їжі, блідість шкірних покривів, акроціаноз, зменшення кількості сечі, зміна характеру стулу, порушення дихання по типу гаспінг. 07.07.2020 дитина була госпіталізована до КНП КМДКЛ 1 у відділення реанімації та інтенсивної терапії. Діагноз при госпіталізації – пізній постнатальний сепсис, септицемія, кома І, судомний синдром. Проводилося обстеження (генетичний скринінг, КТ головного мозку, МРТ головного мозку та електроенцефалографія) та лікування дитини. Консультована неврологом, генетиком. Дані обстеження дали можливість діагностувати некротизуючу енцефаломієлопатію, синдром Лея із прогностично несприятливим перебігом. Стан дитини залишався стабільно тяжким, кома І ст., відмічалися епізоди міоклонічних нападів судом, дихання за допомогою ШВЛ через трахеостому, годування зондове. Отримувала вітамінотерапію (біотин, рибофлавін, тіамін, вітамін D3) та протисудомну терапію (фенобарбітал, леветирацетам). В серпні 2022 р. була переведена до відділення паліативної допомоги.

Висновки. Синдром Лея найчастіше проявляється в ранньому дитинстві утратою набутих психомоторних навичок, мозочковими та екстрапірамідними розладами, судомами, м'язовою гіпотонією. Проведення медико-генетичного скринінгу та МРТ головного мозку є обов'язковою умовою для постановки діагнозу. Специфічного лікування немає. Рання діагностика синдрому Лея необхідна для покращення подальшого прогнозу для життя дитини.

Список літератури

1. Ebihara T, Nagatomo T, Sugiyama Y, Tsuruoka T, Osone Y, Shimura M, Tajika M, Matsunaga A, Ichimoto K, Matsunaga A, Akiyama N, Ogawa-Tominaga M, Yatsuka Y, Nitta KR, Kishita Y, Fushimi T, Imai-Okazaki A, Ohtake A, Okazaki Y, Murayama K. Neonatal-onset mitochondrial disease: clinical features, molecular diagnosis and prognosis. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2022 May;107(3):329-334. doi: 10.1136/archdischild-2021-321633. Epub 2021 Oct 7. PMID: 34625524; PMCID: PMC9046829.

Neonatal-onset mitochondrial disease: clinical features, molecular diagnosis and prognosis

2. Ogawa E, Fushimi T, Ogawa-Tominaga M, Shimura M, Tajika M, Ichimoto K, Matsunaga A, Tsuruoka T, Ishige M, Fuchigami T, Yamazaki T, Kishita Y, Kohda M, Imai-Okazaki A, Okazaki Y, Morioka I, Ohtake A, Murayama K. Mortality of Japanese patients with Leigh syndrome: Effects of age at onset and genetic diagnosis. J Inherit Metab Dis. 2020 Jul;43(4):819-826. doi: 10.1002/jimd.12218. Epub 2020 Feb 10. PMID: 31967322; PMCID: PMC7383885.

Mortality of Japanese patients with Leigh syndrome: Effects of age at onset and genetic diagnosis

3. Fang F, Shen Y, Shen DM, Liu ZM, Ding CH, Zhang WC, Sun SZ, Lyu JL, Han TL, Wang XH, Zhang WH, Yang XY, Li JW, Wu HS. [Clinical and genetic characteristics of children with Leigh syndrome]. Zhonghua Er Ke Za Zhi. 2017 Mar 2;55(3):205-209. Chinese. doi: 10.3760/cma.j.issn.0578-1310.2017.03.008. PMID: 28273704.