

**КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ И ДИАГНОСТИКА
СИНДРОМА ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ
ДНК У РЕБЁНКА С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ *MPV17*****Хохлова А.П., Сухарева С.А., Зубакова С.В.,
Научный руководитель: доцент Е.А. Саркисян**Российский национальный исследовательский
медицинский университет имени Н.И. Пирогова
Минздрава России, Москва, Россия**Ключевые слова:** *клинический случай; дети;
синдром истощения митохондриальной ДНК; ген
MPV17; поражение печени; синдром вялого ребёнка;
метаболические нарушения; диагностика*

Актуальность. Синдром истощения митохондриальной ДНК — редкая группа заболеваний, связанная с нарушением энергетического баланса во всех тканях организма. Мутация в гене *MPV-17* характеризуется манифестацией в неонатальном периоде и стёртыми клиническими проявлениями, что затрудняет своевременную диагностику и лечение.

Описание клинического случая. Девочка Я., от 1-й осложнённой беременности (токсикоз, угроза прерывания, многоводие), 1-х родов на 38,5 неделе гестации у матери 25 лет. При рождении масса тела 2770 г, длина тела 47 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. С рождения отмечался синдром вялого ребёнка. При осмотре в возрасте 1 мес отмечались желтуха, мышечная гипотония, прибавка за месяц 530 г. Спустя месяц состояние ухудшилось: отмечалось нарастание желтухи и мышечной гипотонии, выявлена гипотрофия II–III степени, ребёнок был госпитализирован с подозрением на вирусный гепатит. При поступлении выявлены синдром холестаза, цитолиза, увеличение размеров печени. Обследование на TORCH-инфекции и маркеры вирусных гепатитов отрицательные. Проводилась симптоматическая терапия гепатита неясной этиологии, а также частичное парентеральное питание. Прогрессивное снижение массы тела, а также развитие отёчного синдрома обусловили перевод ребёнка в отделение в возрасте 3 мес 10 сут. Масса тела при поступлении составляла 2820 г. Отмечались клинические и ультразвуковые признаки цирроза печени. Особого внимания заслуживали метаболические нарушения в виде гиперлактатемии (18 мМ/л) и гипогликемии (2,4 мМ/л). При проведении экзомного секвенирования была обнаружена патогенная мутация гена *MPV17* и выставлен диагноз: синдром истощения митохондриальной ДНК, гепатоцеребральная форма (тип 6). Несмотря на проводимую терапию, состояние ребёнка ухудшалось: на фоне прогрессирования отёчного синдрома развились признаки дыхательной недостаточности и в возрасте 4 мес девочка была переведена в специализированное учреждение для решения вопроса о трансплантации печени.

Заключение. Синдром истощения митохондриальной ДНК, ассоциированный с мутацией в гене *MPV17*, характеризуется ранней манифестацией с развитием печёночной недостаточности в 1-м полугодии жизни больного. В представленном случае у ребёнка отмечалось стёртое начало, что ошибочно было расценено как гипоксическая энцефалопатия и желтуха грудного молока. У детей с необъяснимой гипотонией, быстрой потерей массы тела, гепатопатией с эпизодами метаболических нарушений должна быть заподозрена генетическая патология.