

* * *

МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ ЛЕЙКОДИСТРОФИЯ У РЕБЁНКА 3 ЛЕТ

Мамедова А.Р.¹, Ципелева А.О.¹, Князева М.С.¹

Научный руководитель: доцент О.В. Глоба^{1,2}

¹Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), Москва, Россия;

²Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *дети; митохондриальная патология; лейкодистрофия; дифференциальная диагностика*

Актуальность. Диагностика лейкодистрофий представляет сложную задачу, требующую интеграции клинических данных, результатов генетических исследований и данных нейровизуализации. Данный случай демонстрирует роль определённых поражений в головном мозге, позволяющих заподозрить митохондриальную природу лейкодистрофии, и исключить другие возможные формы с помощью различных диагностических методов.

Описание клинического случая. Больной, 3 года, поступил планово с жалобами на слабость, нарушение походки. Парезы в левой руке и ноге возникли на фоне полного здоровья в возрасте 1 года 4 мес. При МРТ выявлены обширные поражения в белом веществе больших полушарий с распространением на область колена мозолистого тела. Данная картина характерна для лейкодистрофии, точную форму которой предстояло выявить. О наличии возможной генетической аномалии указывали индивидуальные особенности больного: высокая граница роста волос, широкий кончик носа, тонкая верхняя губа, диспластичные ушные раковины с приросшими мочками, вариант поперечной ладонной борозды слева. Пробанд голубоглазый блондин, родители смуглые. Дальнейшие обследования были проведены для выявления причины данного поражения. Методом tandemной масс-спектрометрии исключены врождённые заболевания, обусловленные нарушениями метаболизма, аминокислотопатии, органические ацидурии и нарушения β -окисления жирных кислот. X-сцепленная аденолейкодистрофия, метахроматическая лейкодистрофия исключены ферментным и молекулярно-генетическим тестированием. Несмотря на схожие клинические признаки и МР-картину, исключена митохондриальная лейкоэнцефалопатия с мутацией в гене *DARS2* ввиду отсутствия у ребёнка достоверных признаков поражения спинного мозга. Прямое

автоматическое секвенирование по Сэнгеру не подтвердило данную мутацию, но выявило другую — нуклеотидный вариант в гене *NDUFV2* (chr18:9134193C>T; c.664C>T, p.R222C, NM_021074.5; rs772693645) в гомозиготном состоянии у ребёнка; у родителей — в гетерозиготном состоянии. Крайне редкая встречаемость этой мутации не даёт оценить её истинную клиническую значимость, но определённый фенотип больного, характерная картина МРТ делают диагноз митохондриальной лейкодистрофии, связанной с нуклеотидным вариантом нарушения, более вероятным.

Практическая значимость. Схожая клиническая картина поражения белого вещества головного мозга не позволяет провести дифференциальную диагностику между различными типами лейкодистрофий, что требует проведения молекулярно-генетического тестирования.

* * *