

* * *

МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ ЭНЦЕФАЛОМИОПАТИЯ, АССОЦИИРОВАННАЯ С МУТАЦИЕЙ В ГЕНЕ *MSTO1* У БОЛЬНОГО 16 ЛЕТ

Мамедова А.Р.¹

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

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

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

Ключевые слова: клинический случай; митохондриальная
патология; мутация в гене *MSTO1*; кардиомиопатия;
инсульт; метаболическая терапия

Актуальность. Митохондриальная патология — группа наследственных заболеваний, вызванных дисфункцией митохондрий, ведущих к нарушениям энергетического обмена и поражению энергоёмких органов. Из-за полиморфизма симптоматики возникают трудности в постановке диагноза.

Описание клинического случая. Больной 16 лет с митохондриальной патологией — носитель нуклеотидного варианта в гене *MSTO1*. В возрасте 3,5 мес при эхокардиографии (ЭхоКГ) было выявлено открытое овальное окно. В возрасте 11 мес у больного отмечалась рвота без повышения температуры. При рентгенографии грудной клетки — выраженная кардиомегалия, пневмония. После перелёта больного для госпитализации в стационар состояние ухудшилось, появился гемипарез слева в связи с нарушением мозгового кровообращения в бассейне средних мозговых артерий с двух сторон. При ЭхоКГ выявлена дилатация левых отделов сердца. Застойные явления в малом круге кровообращения по данным рентгенографии. В крови выявлен повышенный уровень лактата. Обследован на частые мутации синдрома MELAS — не обнаружены. В возрасте 2 лет при ЭЭГ был выявлен очаг эпилептиморфной активности в левой лобно-центрально-теменно-височной области. В возрасте 3 лет у больного был диагностирован нефротический синдром. В связи с лактат-ацидозом, поражением сердца, перенесённым инсультом, нефротическим синдромом проводился диагностический поиск этиологического фактора. Были исключены инфекционные, иммунные заболевания, аминокислотопатии, органические ацидурии и дефекты митохондриального β-окисления липидов. В возрасте 7 лет больному был проведён сиквенс митохондриального генома, обнаружены мутации: в гене *NC_012920.1 (MT-ND1)*: c.9101T>C — 4216T>C, в гене *NC_012920.1 (MT-ND2)*:

c.488A>G — 4917A>G. При полноэкзомном секвенировании — установлен патогенный вариант c.661G>T в гене *MSTO1* в гетерозиготном состоянии с аутосомно-доминантным наследованием. У матери были выявлены аналогичные мутации с незначительной трабекулярностью левого желудочка и у сестры с некомпактным миокардом. Отец здоров. Ребёнок наблюдается у кардиолога с диагнозом: кардиомиопатия неклассифицируемая, повышенная трабекулярность миокарда левого желудочка; у невролога с постинсультной эпилепсией и двигательными нарушениями в виде левостороннего гемипареза, получает терапию, в том числе метаболическую, рекомендованную при митохондриальной патологии, с положительной динамикой по клинической картине.

Заключение. Представленный клинический случай интересен разнообразием клинических проявлений митохондриальной патологии в целом и в частности, связанных с мутациями в гене *MSTO1* 661G>T в гетерозиготном варианте.

* * *