

* * *

СИНДРОМ MELAS У РЕБЁНКА ДЕСЯТИ ЛЕТ

Муленкова А.В.

**Научные руководители: профессор
Г.И. Смирнова, профессор А.А. Корсунский**

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

Ключевые слова: дети; митохондриальные болезни;
синдром MELAS; кишечная инфекция; ишемический
инсульт

Актуальность. Синдром MELAS (митохондриальная энцефаломиопатия с лактат-ацидозом и инсультоподобными приступами) относится к редким митохондриальным болезням с выраженными клиническими и генетическими особенностями. Самой распространённой является мутация в гене *MT-TL1*. Частота встречаемости составляет 1 : 15 000. Характерно раннее начало и прогрессирующее течение. Ведущими неврологическими симптомами являются непереносимость физических нагрузок, мышечная слабость, снижение мышечного тонуса, судороги, мозжечковый синдром. Значимыми патоморфологическими признаками синдрома при биопсии мышц больных являются аномальные скопления митохондрий и рваные красные волокна.

Описание клинического случая. Пациент С. в возрасте 10 лет поступил в отделение психоневрологии НМИЦ здоровья детей с жалобами на мышечную слабость, нарушения зрения, пароксизмы тонического напряжения, снижение памяти, низкую массу тела. Ребёнок от 1-й беременности с угрозой прерывания, от преждевременных родов (32-я неделя) путём кесарева сечения. При рождении масса тела 1500 г, длина тела 47 см. Вскармливание искусственное с рождения. В возрасте 5 мес ребёнку была проведена пластика дефектов межжелудочковой и межпредсердной перегородок. Анамнез болезни: болен с рождения, задержка моторного и физического развития. Состоял на учёте у невролога с перинатальным ишемически-гипоксическим поражением головного мозга. В отделении у больного выявлена характерная для синдрома мутация гена *MT-TL1*, поставлен на диспансерный учёт с диагнозом: Синдром MELAS. Назначены базисная противосудорожная терапия, метаболические препараты. На 13-й день госпитализации у больного появились рвота, жидкий стул, гипертермия, в связи с чем был оформлен перевод в инфекционное отделение ДГКБ № 9 им. Г.Н. Сперанского. На фоне развившейся кишечной инфекции у ребёнка появились жалобы на головную боль и нарушения зрения. При компьютерной томографии головного мозга выявлены значимые признаки ишемических изменений в кортико-субкортикальных отделах затылочной доли головного мозга. В крови — лактатацидоз. Ребёнок экстренно переведён в профильное отделение для лечения ишемического инсульта.

Заключение. У представленного больного ишемический инсульт индуцирован острой кишечной инфекцией на фоне проводимой терапии, что указывает на прогрессирующее течение синдрома MELAS. Это необходимо учитывать при опре-

делении объёма лечения и профилактики ишемических нарушений у детей с MELAS-синдромом.

* * *