

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ РЕДКОГО МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

Янин К.Р.

Научный руководитель: доцент О.И. Гуменюк

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского» Минздрава России, Саратов, Россия

Ключевые слова: клинический случай; синдром Альперса–Хуттенлохера; эпилепсия; фатальный токсический гепатит

Актуальность. Большинство митохондриальных болезней протекает с неврологическими и экстракраниальными нарушениями. Эпилепсия — один из ключевых клинических признаков митохондриальных болезней, в том числе вызванных мутациями в гене *POLG*. К *POLG*-ассоциированным нарушениям относят синдром Альперса–Хуттенлохера (синдром Альперса), который проявляется эпилептическими приступами, дистрофией печени и регрессом психомоторного развития. Использование в качестве терапии эпилептических приступов вальпроевой кислоты вызывает фатальный токсический гепатит. Своевременная диагностика заболевания и исключение препаратов вальпроевой кислоты увеличивает продолжительность жизни больного.

Описание клинического случая. Под наблюдением находился пациент, 2010 г.р. Ребёнок от 1-й беременности, протекавшей на фоне анемии, 1-х срочных родов. Брак кровнородственный, родители двоюродные сибсы. С 1-го года жизни отмечалась задержка психоречевого развития ребёнка. С 5 лет появилась неустойчивость при ходьбе и слабость в конечностях. Исключены: спинальная мышечная атрофия, миодистрофия Дюшенна/Беккера, панель «наследственные полинейропатии» — отрицательная. С 9 лет перестал прибавлять в весе и ходить, появились приступы судорог с нарушением сознания. При электроэнцефалографии эпилептическая активность не зарегистрирована. Был назначен препарат вальпроевой кислоты на фоне приёма которого приступы судорог участились, развился токсический гепатит с развитием печеночной недостаточности и летального исхода. Посмертно получены данные полного секвенирования экзона: выявлен патогенный вариант гена *POLG* в гомозиготном состоянии, характерный для синдрома Альперса–Хуттенлохера с аутосомно-рецессивным типом наследования (OMIM 203700).

Заключение. Представленный клинический случай демонстрирует классические проявления митохондриального заболевания — синдрома Альперса: задержка психоречевого развития, миопатия, полинейропатия, эпилепсия, подтвержденного молекулярно-генетическим исследованием. Своевременная верификация диагноза с назначением симптоматической терапии, исключающей назначение препаратов вальпроевой кислоты, позволяет улучшить качество и увеличить продолжительность жизни пациента.

* * *