

СЕКЦИЯ «ИНТЕРЕСНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА-ПЕДИАТРА»

Синдром Пирсона

Герасимова Юлия Андреевна, Вялых Анна Алексеевна

Научный руководитель: Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница ДЗМ», Москва, Российская Федерация

Синдром Пирсона (СП) — редкое (около 150 случаев во всем мире) мультисистемное заболевание, в основе которого лежат крупномасштабные делеции митохондриальной ДНК (мтДНК) с последующими дефектами окислительного фосфорилирования. Характерны трансфузионно-зависимая анемия, панцитопения, прогрессирование симптоматики с вовлечением различных органов и систем.

Актуальность. Учитывая многообразие клинических фенотипов, их динамическое изменение по ходу течения заболевания, широкий спектр осложнений, отсутствие специфического лечения и фатальный прогноз, педиатры должны быть осведомлены о проявлениях СП, поскольку ранняя диагностика имеет решающее значение для оптимизации мониторинга и ухода, подбора симптоматической терапии.

Цель. Демонстрация трудности диагностического поиска у ребенка с рефрактерной анемией и прогрессирующим полиорганным поражением.

Клинический случай. Мальчик И., 3 года. На первом году жизни перенес 13 гемотрансфузий по поводу тяжелой анемии, сочетающейся с тромбоцито- и нейтропенией. Дифференциальная диагностика проводилась с онкогематологическими заболеваниями, вирус-ассоциированной и врожденной иммунными цитопениями, анемией Даймонда – Блэкфана, наследственными эритропатиями, болезнями обмена веществ — данные патологии были исключены. В возрасте 1 года отмечен паттерн: рефрактерная трансфузионно-зависимая анемия, кольцевые сидеробласты в миелограмме, диффузные изменения паренхимы поджелудочной железы (ПЖ). Заподозрен СП, подтвержден генетически: делеция мтДНК (del4977) в гетероплазматическом состоянии. Установлен диагноз: «Синдром Пирсона, моносомия 7-й хромосомы, вторичный миелодиспластический синдром». Проводилась метаболическая терапия: L-карнитин, коэнзим Q₁₀, витамины E, B₆, B₉. Из-за высокого риска малигнизации введение колониестимулирующих

факторов противопоказано. В 3 года ребенок поступил в МДГКБ с жалобами на вялость, одышку, лихорадку до 40 °С. Состояние крайне тяжелое за счет декомпенсированного лактатацидоза, госпитализирован в ОРИТ с метаболическим кризом, дыхательной недостаточностью 2-й степени. Отрицательная динамика: прогрессирующая макроцитарная анемия, панцитопения, гипонатри- и гипокалиемия, стойкая гипергликемия. Установлен дебют инсулинзависимого сахарного диабета, проводилась инсулинотерапия. На 4-е сут состояние прогрессивно ухудшалось, по данным рентгенографии выявлены признаки отека легких, стойкая склонность к гипотонии, не поддающейся стабилизации при инотропной поддержке адреналином. Несмотря на проводимую терапию, на фоне прогрессирующей десатурации и брадиаритмии развилась асистолия, реанимационные мероприятия без эффекта. Констатирована биологическая смерть.

Обсуждение. СП чаще всего манифестирует в возрасте до 1 года с костномозговой недостаточности, что требует дифференциальной диагностики с широким спектром гематологических заболеваний. При наблюдении следует обратить внимание на нарастающую панцитопению, полиорганные поражения, лактатацидоз, что позволяет предположить митохондриальное заболевание. Существуют диагностические критерии СП, у данного ребенка присутствовали 3 больших (рефрактерная анемия, лактатацидоз, перегрузка железом) и 4 малых (гепатомегалия, спленомегалия, дисфункция ПЖ, эндокринные нарушения) критерия.

Заключение. Выявление и наблюдение пациентов с СП представляет значительные трудности из-за редкости, недостаточного количества данных о рациональных алгоритмах диагностики и терапии. Применение критериев СП может стать важным диагностическим инструментом для врачей. Специфического лечения не существует, исход неизменно летальный, однако в настоящее время разрабатываются молекулярно-генетические способы терапии.