

Редкое митохондриальное заболевание — синдром Пирсона — у ребенка

Евдокимова Валерия Андреевна

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

Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация

A Rare Mitochondrial Disease — Pearson Syndrome — in a Child

Valeria A. Evdokimova

Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

Актуальность. Синдром Пирсона (СП) — редкое (< 1 на 1 млн новорожденных) полисистемное генетическое заболевание, где первичным патогенетическим звеном является спорадическая мутация — делеция или дупликация — митохондриальной ДНК (мтДНК). СП обычно манифестирует в грудном возрасте и характеризуется поражением системы кроветворения, недостаточностью функций печени и поджелудочной железы. В большинстве описанных в литературе случаев первым клиническим проявлением является анемия различной степени тяжести.

Цель исследования. Описание пациента А. с ранней диагностикой СП (возраст пациента на момент установления диагноза — 2 мес).

Пациенты и методы. Мальчик А., 2 мес 16 дней (дата рождения: 15.06.2025). Ребенок от второй беременности, протекавшей на фоне артериальной гипертензии и ОРВИ (острой респираторной вирусной инфекции) во II триместре у матери. Роды оперативные на 37-й нед с преэклампсией. Оценка по шкале APGAR — 8/9 баллов. Масса тела при рождении — 2850 г, длина — 48 см. На 2-е сут жизни выявлена анемия (гемоглобин — 90 г/л), потребовавшая гемотрансфузии. В возрасте 1 мес в амбулаторном анализе крови — нарастающая панцитопения; ребенок был госпитализирован в Морозовскую ДГКБ. При поступлении диагностирована трехростковая цитопения: гипорегенераторная нормохромная нормоцитарная анемия I степени (гемоглобин — 91 г/л, эритроциты — 2,81 млн/мкл), тромбоцитопения (115 тыс./мкл), лейкопения (4,46 тыс./мкл). В анализах периферической крови также было обнаружено повышение уровня лактата (5,3 ммоль/л). Проведено комплексное обследование для верификации причины

панцитопении. По результатам исключены острый лейкоз, гемолитические цитопении, тромботические микроангиопатии, инфекционно-индуцированная цитопения. Учитывая возраст дебюта цитопении, гипоклеточность костного мозга, отсутствие ответа на противоанемическую терапию, была заподозрена врожденная костномозговая недостаточность. По результатам молекулярно-генетического исследования (поиск крупных делеций мтДНК методом ПЦР (полимеразная цепная реакция)) обнаружена делеция мтДНК примерно 5000 п.н. в гомоплазмическом состоянии, выделенной из клеток крови и мочевого осадка. У пациента подтвержден синдром Пирсона.

Результаты. У пациента диагностирован редкий врожденный СП, ассоциированный с делецией мтДНК. Патология характеризуется прогрессирующей цитопенией, нарушением метаболизма и высоким риском полиорганных осложнений. Около 50% пациентов с СП не доживают до 3–4 лет. Этиотропной и патогенетической терапии данного заболевания не разработано; лечение — симптоматическое. Ребенок нуждается в мультидисциплинарном подходе и оформлении паллиативного статуса.

Заключение. Данный случай подчеркивает важность целенаправленного генетического обследования при ранней рефрактерной панцитопении для верификации митохондриальной патологии. При диагностике должна настаивать гиперлактатемия. Рекомендовано: наблюдение у педиатра, гематолога, генетика и эндокринолога; прием фолиевой кислоты и препаратов железа; регулярный контроль лабораторных показателей; экстренная госпитализация при снижении гемоглобина ниже 80 г/л и/или тромбоцитов < 25 тыс./мкл, а также при появлении кровотечений.