СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА КЕРНСА-СЕЙРА

(КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)

Д.мед. н., проф. Сенаторова А.С., к. мед. н., доц. Омельченко Е.В., Шапко М.В., Холодова М.В., Стрелкова М.И.

Харьковский национальный медицинский университет

Кафедра педиатрии №1 и неонатологии, г. Харьков, Украина

Цель исследования – совершенствование диагностики синдрома Кернса-Сейра.

Впервые синдром Кернса-Сейра (КSS) под названием «пигментный ретинит, наружная офтальмоплегия, полная блокада сердца» Т.Р. Kearns и G.P. Sayre описали в 1958 г. Клиническая картина характеризуется сочетанием симптомов поражения нервной и эндокринной систем. Заболевание относится к группе митохондриальных болезней; лица мужского и женского пола страдают одинаково часто. Синдром обусловлен крупными перестройками мтДНК (делеции, дупликации) как единичными, так и множественными. Наиболее распространенной является делеция 4977 п.н. (del4977), которая встречается примерно в 40%-50% случаев. Другие делеции различного размера (от 2000-10000 пн), как правило, уникальны для каждой семьи. В 70% случаев делеции маркированы короткими прямыми повторами и локализованы в области мтДНК 8300-15400 пн. Единичные крупные перестройки мтДНК чаще возникают de novo и семейные случаи заболеваний встречаются крайне редко.

Девочка А., 15 лет поступила в клинику с жалобами на: выраженное опущение век, обездвиженность глаз, слабость нижних конечностей, которая усиливается к вечеру, боль в мышцах ног и коленных суставов, шаткость при ходьбе.

Из анамнеза жизни: родилась от І беременности, протекавшей на фоне преэклампсии легкой степени, І физиологических родов в сроке 40 недель. Закричала сразу. Вес при рождении – 2200 г. В психомоторном развитии не отставала.  Из перенесенных заболеваний: ОРЗ, ветряная оспа.

Мать обратила внимание на опущение верхних век у девочки после рождения, педиатром и неврологом данные изменения были расценены как конституциональные особенности. В возрасте 2-х лет при осмотре неврологом было обращено внимание на невозможность крайнего отведения глазных яблок и после обследования в условиях неврологического стационара, установлен диагноз: миастения локализованная (глазная форма). Через год появились слабость в ногах. Заболевание имело медленное прогрессирование,  в 11 лет постепенно присоединились быстрая утомляемость, при физической нагрузке, периодическое поперхивание при еде. Обследована в 12 лет в Минске, где установлен диагноз: синдром Кернса-Сейра. Однако заболевание приобрело неуклонно прогрессирующий характер и присоединились боль в мышцах ног и коленных суставах, шаткость при ходьбе.

При поступлении состояние удовлетворительное, телосложение астеническое, кожные покровы чистые, бледные. В легких дыхание везикулярное, тоны сердца приглушены, ритмичные.

 Неврологический статус: отсутствие движения глазных яблок во всех направлениях, устойчивый экзофтальм, умеренная слабость нижних конечностей – не может ходить на носках, пятках, вставать с пола без посторонней помощи, мышечный тонус диффузно снижен. Проприоцептивные рефлексы с рук торпидны, с ног – повышены. Пошатывается в позе Ромберга. Гипотрофия мышц рук, преимущественно дистальных. Речь и интеллект развиты соответственно возрасту. Эмоционально лабильна.

Фенотип: синофриз, частичный птоз верхних век, экзофтальм, голубые склеры, высокое небо, приросшие мочки ушей, гипермобильность суставов.

Родословная отягощена мультифакториальными заболеваниями.

 В общем анализе крови, мочи, при биохимических исследованиях крови патологических изменений не выявлено.

 ЭКГ: ритм синусовый, правильный.

ЭЭГ: уровень порога судорожной готовности снижен на фоне дисфункции медиобазальных структур.

Эхо-Эг: нормотензия.

Окулист: глазное дно без патологии.

Эндокринолог: патологии со стороны щитовидной железы не выявлено.

Ребенок обследован в лаборатории нехромосомной наследственности, проведен ПЦР-анализ образцов ДНК, выявлено крупные делеции митохондриальной ДНК, которые являются причиной наблюдаемых симптомов. Таким образом, диагноз синдром Кернса-Сейра подтвержден путем ДНК-диагностики.

Второй ребенок из семьи мальчик И., 7 лет поступил в клинику с жалобами на: выраженную слабость в конечностях, двусторонний частичный птоз верхних век, боль в мышцах ног и коленных суставов, трудности при подъеме по лестнице.

Из анамнеза жизни и заболевания известно, что мальчик от ІІ нормально протекавшей беременности, ІІ физиологических родов в сроке 40 недель. Закричал сразу. Вес при рождении – 2800 г. Этапы физического и психомоторного развития в раннем детстве соответствовали возрасту. В возрасте 1,5 лет мать обратила внимание на слабость в нижних конечностях, косолапость. В 2,5 года осмотрен неврологом, выставлен диагноз: резидуальная церебральная недостаточность, миастенический синдром. В 4 года обследован в Минске, где установлен диагноз: синдром Кернса-Сейра.

При поступлении эмоциональный фон лабилен, симптомы астенизации. Речь и интеллект развиты соответственно возрасту.

Фенотип: широкое лицо, синофриз, частичный птоз верхних век, голубые склеры, высокое небо, гипертрихоз, гипермобильность суставов, вальгусная деформация стоп.

 Неврологический статус: отсутствие движения глазных яблок во всех направлениях, двусторонний птоз, умеренная слабость нижних конечностей – не может ходить на носках, пятках, вставать с пола без посторонней помощи, мышечный тонус диффузно снижен. Проприоцептивные рефлексы торпидные, ровные. Пошатывается в позе Ромберга. Гипотрофия мышц рук, преимущественно дистальных.

Клинический анализ крови и мочи без патологии.

ЭКГ: синусовая тахиаритмия.

ЭЭГ:снижение уровня порога возбудимости церебральных структур на фоне стволовой дисфункции.

Эхо-Эг: нормотензия.

Окулист: глазное дно без патологии.

Синдром Кернса-Сейра подтвержден путем ДНК-диагностики, проведен ПЦР-анализ образцов ДНК, выявлено крупные делеции митохондриальной ДНК.

В описанных нами наблюдениях представлена форма синдрома Кернса — Сейра, который редко встречается в одной семье. Она характеризуется ранней манифестацией, упорным прогрессирующим течением и отсутствием заметной положительной динамики на фоне лечения. Представленный клинический случай демонстрирует эффект антиципации (усиление клинических проявлений у второго ребенка), сложность диагностики.