

СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ ЛЕЙКОЭНЦЕФАЛОПАТИИ С ПРЕИМУЩЕСТВЕННЫМ ПОРАЖЕНИЕМ СТВОЛА МОЗГА, СПИННОГО МОЗГА И ПОВЫШЕННЫМ ЛАКТАТОМ У ДЕТЕЙ (LBSL)

Афанасьева Н. А.

*Крымский республиканский специализированный медико-генетический центр,
г. Симферополь, Украина*

Введение. В 2003 году M. Van der Knaap с соавторами было открыто новое заболевание из группы лейкоэнцефалопатий – LBSL, характеризующееся мозжечковыми, пирамидными нарушениями, поражением задних столбов спинного мозга и специфичной картиной при МРТ, в 2007 году G.Scherer и соавторами были выявлены молекулярно-генетические основы заболевания. Было высказано предположение, что заболевание имеет аутосомно-рецессивный тип наследования.

Целью данной работы является изучение клинических проявлений, нейрорадиологического и молекулярно-генетического обследования двух детей в семье с подозрением на нейродегенеративное заболевание.

Методы и материалы: клиничко-генеалогический анамнез, физикальное и психоневрологическое обследование пациентов, компьютерная томография и магнитно-резонансное исследование головного мозга, молекулярно-генетическое обследование семьи.

Результаты и обсуждение. Обследована семья П., имеющая двух детей с нейродегенеративным заболеванием. Родители и двое старших детей здоровы, в роду подобных случаев не встречалось. Дочь С., 2008 года рождения, беременность и роды без особенностей, масса при рождении – 3440 г, развивалась по возрасту, в 8 месяцев перенесла тяжелую ОРВИ, после которой стала отставать в моторном развитии. При обследовании в 1 год 5 месяцев самостоятельно не ходит, мышечный тонус снижен, сухожильные рефлексы торпидные, контактна, говорит несколько слов. Проведено: КТ головного мозга – симметричное снижение плотности белого вещества полушарий головного мозга и мозжечка; МРТ – повсеместное повышение интенсивности МР-сигнала от белого вещества головного мозга, мозжечка, спинного мозга на T2 ВИ; ТМС – данных за нарушение обмена аминокислот, органических аминокислотопатий, митохондриального β-окисления не выявлено; метахроматическая лейкодистрофия, болезнь Краббе, спинальная мышечная атрофия исключены. Была диагностирована лейкодистрофия неуточненного генеза.

Сын А., 2011 года рождения, в 1 год 3 месяца не сидит, не ходит самостоятельно, психическое развитие соответствует возрасту. В неврологическом статусе: нистагм, снижение мышечного тонуса, отсутствие коленных рефлексов. На КТ и МРТ головного и спинного мозга – картина, аналогичная сестре.

Проведенное молекулярно-генетическое обследование семьи выявило у детей две мутации в гене DARS2, который кодирует mtAspRS (mitochondrial aspartyl-tRNA synthetase): Chr.1: 173800770 T>C, с.492+2 T>C отцовского происхождения и Chr.1: 173797459 с.228-12 C>G материнского. Подобные изменения обнаруживаются у больных лейкоэнцефалопатией с преимущественным поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным лактатом в пораженном белом веществе (LBSL).

Выводы. Клиническая картина и специфичные особенности МРТ головного и спинного мозга указывают на наличие данного заболевания у детей. Молекулярно-генетическое обследование семьи убедительно показывает аутосомно-рецессивный тип наследования заболевания, позволяет провести пренатальную диагностику.