

**Е.П. Здыбская, Е.Я Гречанина**

*Харьковский межобластной специализированный медико-генетический центр –  
центр редких болезней*

## **СИНЕРГИЧЕСКИЙ ЭФФЕКТ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ МУТАЦИИ У РЕБЕНКА С ИНФАНТИЛЬНОЙ ЭПИЛЕПТИЧЕСКОЙ ЭНЦЕФАЛОПАТИЕЙ ТИПА 18**

### **ВСТУПЛЕНИЕ**

Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия типа 18 – тяжелое аутосомно-рецессивное неврологическое расстройство. Судороги, резистентные к терапии возникают на первом году жизни, дети отстают в психомоторном развитии, имеют лицевые дизморфии. Заболевание обусловлено мутациями в гене SZT2.

Мы сообщаем о ребенке с вариантами SZT2 c.82C> T p. (Arg28 \*) и SZT2 c.6190C> T p. (Arg2064 \*). Оба варианта классифицированы как вероятно патогенные. Кроме того, в митохондриальном геноме был обнаружен редкий вариант, NC\_012920.1\_MT-CYB: m.15534A> G p.CYTB: (Asn263Ser), в гомоплазматическом состоянии. Полное экзомное секвенирование митохондриального генома проводилось в лаборатории Centogene AG (prof. Dr. Bauer, Dr. Iris Novel, PhD).

### **НАШЕ НАБЛЮДЕНИЕ**

Мальчик, 2 года, родился от молодых родителей, не являющихся кровными родственниками. Беременность 2, протекала на фоне гепатоза, преэклампсии тяжелой степени. В связи с угрозой для здоровья женщины в сроке гестации 29 недель была проведена операция кесарево сечение. Ребенок родился с массой 1000 г. Первые судорожные приступы начались в 6 месяцев. В фенотипе ребенка обращает внимание – лицевые дизморфии, агенезия левой

почки, венрикуломегалия, грубая задержка развития, диффузная мышечная гипотония, вскармливается через зонд, полиморфные судорожные приступы, резистентные к проводимой терапии. При обследовании выявлено снижение уровня магния, цинка, меди, фолиевой кислоты, витаминов E, B6, умеренное повышение гомоцистеина, гепатомегалия, диффузные изменения паренхим печени, холестаза, нефрокальциноз правой почки. Органической ацидурии, специфического нарушения обмена аминокислот не выявлено.

### **ОБСУЖДЕНИЕ**

Вариант мутации в гене MT-CYB не описан в базе данных митохондриального генома человека, поэтому в настоящее время он рассматривается как вариант неопределенного значения (класс 3). Известные мутации в этом гене приводят к развитию митохондриальных заболеваний (мультисистемная патология). Учитывая время манифестации, течение заболевания, клиническую картину, полиорганность поражения у нашего пациента, можно думать о сочетанной патологии: ранней инфантильной эпилептической энцефалопатии тип 18 и митохондриального заболевания. (патология комплекса III дыхательной цепи), которое сопровождается вовлечением в патологический процесс нескольких органов и систем. Можно думать, что данный вариант мутации в гене MT-CYB является, вероятнее всего, патогенным.