

СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

DOI 10.25789/YMJ.2024.87.24

УДК 616.831.95

А.А. Таппахов, А.Н. Ылахова, Н.В. Лугинов,
Л.Т. Оконешникова, Т.Я. Николаева, А.В. Булатов**ГИПЕРТРОФИЧЕСКИЙ ПАХИМЕНИНГИТ
КАК РЕДКАЯ ПРИЧИНА ГОЛОВНЫХ
БОЛЕЙ: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ**

В статье представлено описание собственного клинического наблюдения за женщиной 62 лет, которая на протяжении 5 мес. страдала головными болями. На МРТ головного мозга выявлено тотальное утолщение пахименингеальных оболочек, в особенности в лобно-теменных областях, и намета мозжечка. На основании клинической картины и нейровизуализационных данных пациентке выставлен диагноз идиопатический гипертрофический пахименингит. Проведенная терапия глюкокортикостероидами привела к регрессу болевого синдрома и снижению выраженности изменений на МРТ. В статье также обсуждаются сложности дифференциальной диагностики гипертрофического пахименингита с другими заболеваниями, которые имеют схожие нейровизуализационные изменения и клиническую картину.

Ключевые слова: гипертрофический пахименингит, твердая мозговая оболочка, головная боль, менингеальные знаки

The article presents a description of the clinical case of a 62-year-old woman who had been suffering from headaches for 5 months. MRI of the brain revealed pachymeningeal enhancement, especially in frontal-parietal regions, and tentorium cerebellum. Based on the clinical picture and neuroimaging data, the patient was diagnosed with idiopathic hypertrophic pachymeningitis. Corticosteroid therapy resulted in regression of pain and reduction of MRI changes. The article also discusses the difficulties of differential diagnostics of hypertrophic pachymeningitis with other diseases, which can be imitated by clinical picture and changes on MRI images.

Keywords: hypertrophic pachymeningitis, dura mater, headache, meningeal signs

Введение. Гипертрофический пахименингит (ГПМ) – редкое заболевание, возникающее вследствие локального или диффузного утолщения твердой мозговой оболочки головного и / или спинного мозга [9]. Наиболее частыми проявлениями ГПМ являются головные боли, черепные невралгии, реже развиваются очаговые симптомы [5].

По патогенезу ГПМ может быть первичным и вторичным. Вторичные формы ГПМ развиваются на фоне инфекционных и неинфекционных заболеваний. Инфекционные причины включают туберкулез, грибковые инфекции, болезнь Лайма, сифилис; а неинфекционный ГПМ может развиваться на фоне системных воспалительных заболеваний, таких как гранулематоз, ревматоидный артрит, системная красная волчанка, саркоидоз, IgG4-ассоциированные заболевания, неопластические процессы. Первый

(идиопатический) ГПМ устанавливается при отсутствии причинных факторов [9, 12].

Распространенность ГПМ неизвестна, а научные данные о заболевании основаны на отдельных клинических наблюдениях.

Целью исследования являются описание собственного клинического наблюдения за пациенткой, у которой на основании клинико-нейровизуализационных данных был выставлен диагноз ГПМ, и обсуждение сложностей дифференциальной диагностики данного заболевания.

Клиническая часть. 62-летняя женщина, бухгалтер, проживает в сельской местности, госпитализирована в неврологическое отделение с жалобами на постоянные сильные головные боли в затылочной области, правой височной области сжимающего, ноющего, пульсирующего характера (ВАШ = 5-6 баллов), несистемное головокружение, шаткость при ходьбе, прерывистый сон и повышенную утомляемость.

Больной себя считает на протяжении 5 мес., когда на фоне повышения артериального давления до 170/... мм рт.ст. почувствовала болезненность и скованность в области шеи. Через несколько дней развились сильные головные боли сжимающего характера, преимущественно в затылочной области (ВАШ = 7-8 баллов). Головными болями женщина ранее практически

не страдала, редко определялись давящие головные боли, которые быстро купировались и которые связывала с повышением артериального давления, нарушениями сна или стрессами. Настоящие головные боли носили постоянный характер, усиливались при поворотах, наклонах головы, нутуживании, не сопровождалась тошнотой, рвотой, однако пациентка отмечала фото- и фонофобию. На фоне головных болей нарушился сон и развилась повышенная утомляемость, резко снизилась работоспособность.

Пациентка лечение не получала. Спустя 2 мес. самостоятельно прошла магнитно-резонансную томографию (МРТ) головного мозга с контрастным усилением, на которой выявлено тотальное утолщение пахименингеальных оболочек во всех отделах (рис. 1).

Несмотря на результаты МРТ пациентка обратилась к неврологу только спустя месяц, однако клинические проявления и изменения на томограммах головы были связаны с сосудистой энцефалопатией с синдромом вертебробазилярной недостаточности. Назначена нейрометаболическая терапия, которая не привела к улучшению.

Также самостоятельно пациентка прошла ультразвуковое исследование сонных и позвоночных артерий, по результатам которого выявлен стеноз левой общей сонной артерии до 32%. Также самостоятельно обратилась к офтальмологу, выставлен диагноз: ги-

Медицинский ин-т СВФУ им. М.К. Аммосова: **ТАППАХОВ Алексей Алексеевич** – к.м.н., доцент; с.н.с. ЯНЦ КМП, dralex89@mail.ru, **НИКОЛАЕВА Татьяна Яковлевна** – д.м.н., зав. кафедрой. Клинич. центр РБ№1-НЦМ им. М.Е. Николаева: **ЫЛАХОВА Анастасия Николаевна** – врач-невролог, **ЛУГИНОВ Николай Васильевич** – к.м.н., зав. отделом лучевой диагностики, **БУЛАТОВ Алквяд Валентинович** – к.м.н., директор. **ОКОНЕШНИКОВА Людмила Тимофеевна** – зав. отд. РБ№1-НЦМ им. М.Е. Николаева.

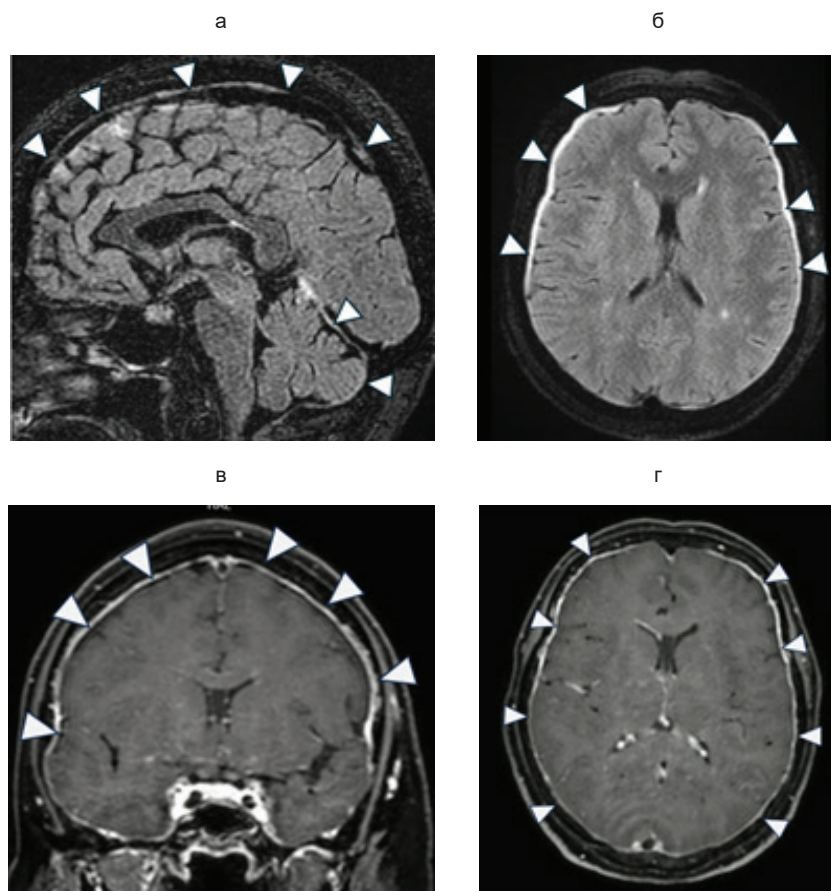


Рис. 1. МРТ головного мозга пациентки через 2 мес. после дебюта: а - сагиттальный срез, б - аксиальный срез, в режиме FLAIR определяется усиление сигнала от твердой мозговой оболочки, преимущественно в лобно-теменных отделах, и намета мозжечка; в, г — при контрастном усилении выявляется равномерное накопление контраста мозговой оболочкой. Стрелками указаны соответствующие изменения

перитоническая ангиопатия сетчатки 2 ст., миопия 1 ст., пресбиопия OU.

В связи с сохраняющимися головными болями на 5-м мес. от момента заболевания была направлена в сосудистый центр с подозрением на острое нарушение мозгового кровообращения. После исключения инсульта пациентка переведена в общее неврологическое отделение.

Хронические заболевания: гипертоническая болезнь 2-й стадии, артериальная гипертония 3-й степени, риск ССО4; хроническая сердечная недостаточность 2А ст., 2 ФК; стенозирующий атеросклероз сонных артерий.

Постоянный прием препаратов: амлодипин 5 мг/сут, азилсартана медоксомил 20 мг/сут.

При объективном осмотре: состояние средней степени тяжести. Кожные покровы обычной окраски. Периферические лимфатические узлы не увеличены, безболезненные. Дыхание в легких везикулярное, хрипов нет. Сердечные тоны ритмичные, приглушенные. Артериальное давление 130/80 мм

рт.ст., частота сердечных сокращений – 88 уд./мин. Живот мягкий, безболезненный. Мочеиспускание регулярное. Стул в норме.

В неврологическом статусе на момент поступления в отделение очаговые симптомы не выявлены, определяется легкая ригидность затылочных мышц, симптом Кернига 60° с обеих сторон. По шкале MoCA – 28/30 баллов (норма), HADS-D (депрессия) – 5 баллов (норма), HADS-A (тревога) – 7 баллов (норма).

Лабораторные анализы крови без воспалительных изменений, в биохимическом анализе крови выявлены признаки дислипидемии (повышение общего холестерина до 6,66 ммоль/л, триглицеридов до 2,98 ммоль/л, при нормальных показателях ЛПНП и ЛПВП).

На МРТ головного мозга с контрастным усилением гадолинием обнаружены ранее выявленные признаки утолщения твердой мозговой оболочки, рекомендовано дифференцировать внутричерепную гипотензию, гипер-

трофический пахименингит и нейросаркоидоз.

Проведенные общий и биохимический анализы спинномозговой жидкости патологии не выявили.

После проведения люмбальной пункции пациентка субъективно отмечала кратковременное улучшение, однако на следующий день головные боли возобновились.

Для исключения саркоидоза и других системных заболеваний проведена компьютерная томография (КТ) органов грудной клетки, которая была в норме, а также проведено исследование крови на С-реактивный белок, АСЛО, ревматоидный фактор, все показатели были в рамках референсных значений.

На основании наличия общемозговой, менингеальной симптоматики, отсутствия данных за инфекционное и системное поражение (например, лихорадки, кашля, увеличения лимфоузлов, нормальные показатели спинномозговой жидкости и маркеров воспаления) с учетом утолщения твердой мозговой оболочки по результатам нейровизуализации пациентке выставлен диагноз идиопатический гипертрофический пахименингит.

Проведено лечение преднизолоном 90 мг/сут в течение 5 дней с последующим снижением дозы.

Начиная со 2-го дня проведения гормональной терапии отмечено значительное улучшение состояния в виде купирования менингеальной и общемозговой симптоматики.

На контрольном снимке МРТ головного мозга (20-й день нахождения в стационаре) отмечено значительное снижение ранее выявленного утолщения твердой мозговой оболочки и уменьшение накопления оболочки контрастного вещества (рис. 2).

С целью онкологического поиска проведен анализ на специфические маркеры (альфа-фетопротеин, СА 15-3, СА-125, СА 19-9), ультразвуковое исследование органов брюшной полости, малого таза. По результатам исследований данные за онкологический процесс не получены.

Пациентка выписана в удовлетворительном состоянии с рекомендациями постепенного снижения дозы преднизолона до полной отмены.

Катамнез пациентки прослежен на протяжении одного года, возобновления общемозговой и менингеальной симптоматики нет, продолжает работать по профессии.

Обсуждение. Нами представлено клиническое наблюдение за пациент-

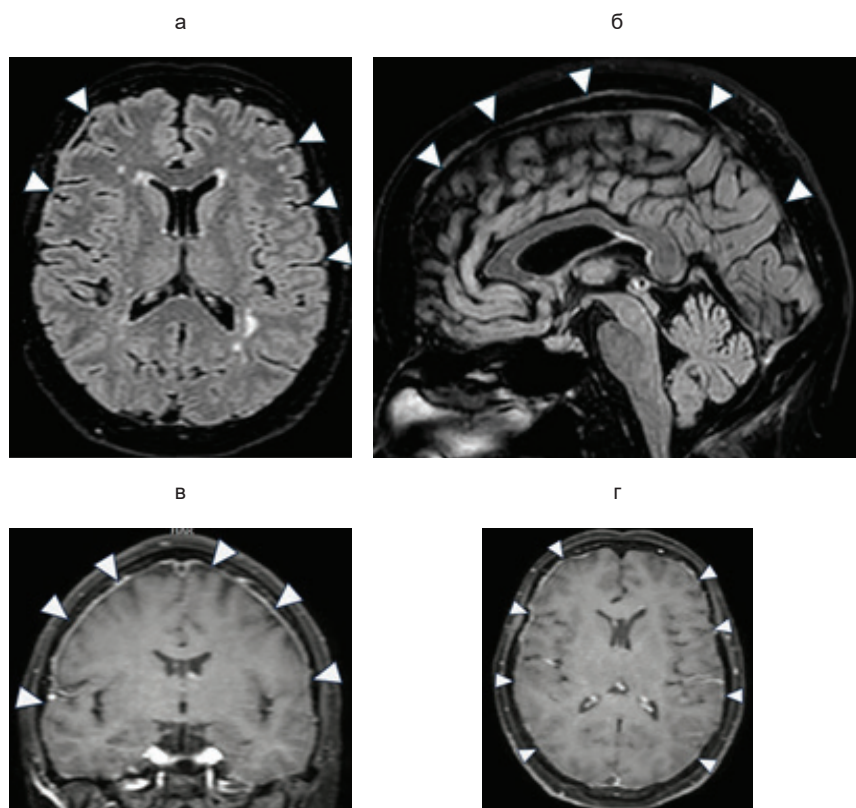


Рис. 2. МРТ головного мозга пациентки после гормональной терапии: в режиме FLAIR ранее выявленный гиперинтенсивный сигнал значительно уменьшился в аксиальном (а) и сагиттальном (б) срезах; наблюдается также ослабление накопления контрастного вещества твердой мозговой оболочкой в коронарном (в) и аксиальном (г) срезах

кой с редким заболеванием – идиопатическим ГПМ. У пациентки с момента дебюта заболевания имеются «сигналы опасности», которые снижают вероятность первичной головной боли (в первую очередь, мигрени и головной боли напряжения) и требуют дальнейшего обследования, а именно: 1) развитие необычной головной боли после 50 лет; 2) отсутствие ремиссий; 3) менингеальная симптоматика; 4) признаки внутричерепной гипертензии (усиление головной боли при натуживании) [3]. Проведенная самостоятельно нейровизуализация выявила специфические признаки, которые требуют специализированной помощи, однако пациентка продолжала работать и поздно обратилась к специалисту. При первичном осмотре неврологом также упущены «сигналы опасности» и изменения на МРТ головы. Эти обстоятельства послужили причиной поздней госпитализации пациента.

По данным исследования ГПМ в Индии, 52% случаев составляют пациенты с первичной (идиопатической) формой, 48% – со вторичной формой (иммунноопосредованной, инфекционной и неопластической). Наиболее частой причиной вторичного ГПМ явились

IgG4-ассоциированные формы (25%), по 3 случая (18,75%) приходилось на саркоидоз, туберкулез и грибковую инфекцию. Головная боль встречалась у всех пациентов, в 73% случаев были выявлены черепные невропатии. Очаговые симптомы указывали на вторичный характер ГПМ. В 97% случаев на МРТ выявлялось локальное пахименингеальное усиление и только у одного пациента – диффузное усиление (при грибковом остеомиелите основания черепа). Лечение проводили глюкокортикостероидами, кроме случаев грибковой этиологии. В тяжелых случаях вводили внутривенные иммуноглобулины, ритуксимаб, циклофосфамид и азатиоприн [12].

Особенный интерес последних лет вызывает IgG4-ассоциированный ГПМ, который, по мнению некоторых исследователей, ранее диагностировался как идиопатический (первичный) ГПМ [6, 10, 13]. Клинически IgG4-ассоциированный ГПМ практически не отличается от идиопатического ГПМ: наиболее часто отмечаются головные боли (67%) и признаки поражения черепных нервов (33%). Однако приблизительно у половины пациентов с IgG4-ассоциированным

ГПМ могут быть системные проявления: потеря веса, дисфункция щитовидной железы, аутоиммунный панкреатит, интерстициальная пневмония, увеличение слюнных желез. На МРТ головного мозга выявляется утолщение твердой мозговой оболочки. Уровень антител к IgG4 в сыворотке крови коррелирует с системными проявлениями заболевания. В спинномозговой жидкости выявляются антитела к IgG4, легкое повышение белка и уровня клеток (лимфоцитов). «Золотым стандартом» диагностики является биопсия твердой мозговой оболочки, которая выявляет вихревые фиброзно-воспалительные реакции. В лечении нет единого мнения, однако применяются глюкокортикостероиды, при их неэффективности возможно применение цитостатиков (метотрексат, азатиоприн, микофенолата мофетил, циклофосфамид), перспективным является применение анти-В-клеточной терапии ритуксимабом [11]. К сожалению, в Российской Федерации проведение исследования на IgG4 не представляется возможным и, вероятно, под случаями идиопатического ГПМ скрываются IgG4-ассоциированные формы. При этом в настоящее время нет убедительных данных, что лечение этих двух форм кардинально различается.

В литературе встречаются описания ГПМ в сочетании с синдромом Толосы-Ханта (СТХ). Иванов В.В. с коллегами сообщили об успешном оперативном вмешательстве с декомпрессией структур орбиты, зрительного нерва у 39-летней пациентки с СТХ и подозрением на объемный процесс правой орбиты, которая обратилась с жалобами на острое снижение зрения на правый глаз и жгучие боли в правом глазу. Интраоперационная биопсия позволила установить диагноз ГПМ [2]. У представленной нами пациентки черепных невропатий не выявлено.

Имеются и редкие причины ГПМ. Например, у 13-летней девочки, которую 8 мес. беспокоили головные боли, невропатии лицевого и отводящего нервов, на МРТ головного мозга выявили контрастное усиление твердой мозговой оболочки. Впоследствии были обнаружены антитела к GFAP, характерные для аутоиммунной астроцитопатии глиального фибриллярного кислого белка – редкого воспалительного заболевания нервной системы, которое проявляется стероид-чувствительным энцефалитом, миелитом, менингитом. Назначение стероидной терапии улучшило состояние девочки [7].

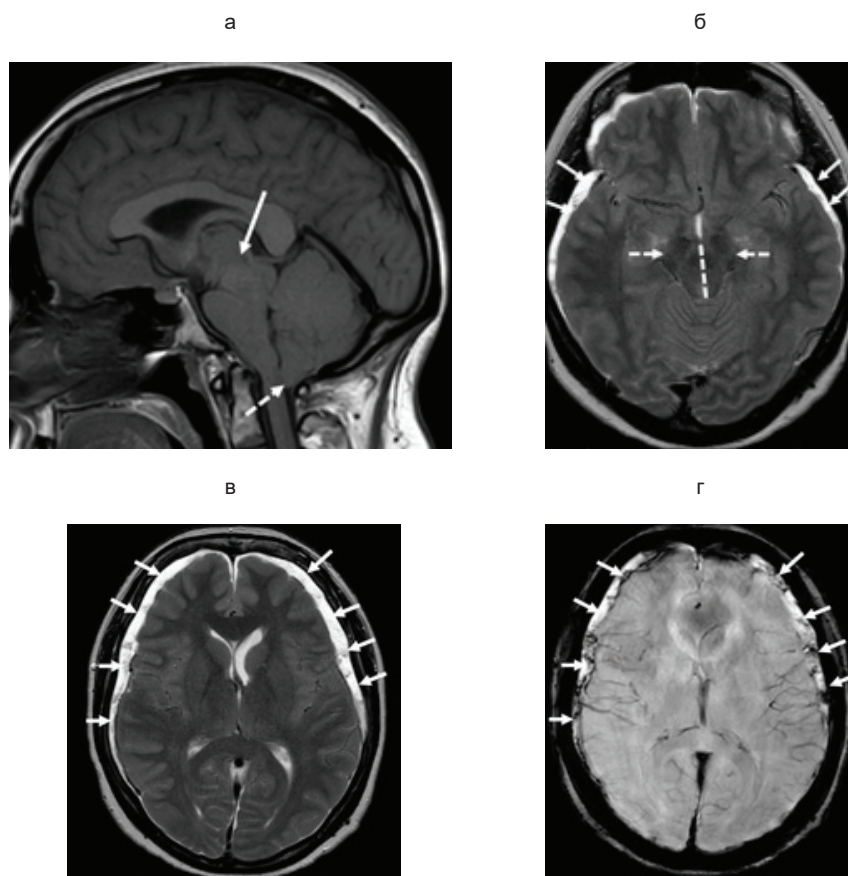


Рис. 3. МРТ головного мозга при внутричерепной гипотензии (собственное наблюдение): а – на T1-взвешенных сагиттальных изображениях определяется каудальное смещение мозжечка (пунктирная стрелка), стволовых структур и среднего мозга, с сужением базальных цистерн мозга, деформацией варолиева моста и ножек мозга (сплошная стрелка); б – на T2-взвешенных аксиальных срезах выявляются субдуральные гиромы (сплошные стрелки), «сплюснутость» среднего мозга с боковых сторон с увеличением его передне-заднего размера (пунктирные стрелки); в – режим T2, г – режим SWI, на аксиальных срезах определяются субдуральные выпоты с небольшим накоплением гемосидерина, что указывает на субдуральные кровоизлияния; также отмечается значительное сужение (щелевидная форма) боковых желудочков

Менделевич Е.Г. и коллеги сообщали о развитии ГПМ у 44-летнего пациента, у которого заболевание дебютировало с сужения глазной щели и только через 2 года от момента развития глазных симптомов развились головные боли, в последующем развилась атрофия зрительных нервов с полной слепотой на левый глаз, преходящая глухота на левое ухо, гиперсомния. По данным МРТ головного мозга и лабораторных исследований (протеинурия, микрогематурия) был выставлен диагноз ГПМ, вероятно, в рамках гранулематоза Вегенера. Больному проведена терапия глюкокортикостероидами (преднизолон 40 мг/сут) с положительным эффектом [4].

В 2020 г. вышли рекомендации по идиопатическому ГПМ для неврологов-цефалологов, согласно которым наиболее частыми клиническими проявлениями являются головные боли и

нарушения функции черепных нервов, в спинномозговой жидкости может наблюдаться повышение уровня белка и лимфоцитарный плеоцитоз, а МРТ с контрастным усилением гадолинием является приоритетным методом диагностики. Болевой синдром при ГПМ имитирует головную боль при хронической мигрени, ежедневной головной боли, реже – при кратковременной односторонней невралгической головной боли (SUNA) [8].

Схожая с ГПМ нейровизуализационная картина, как было отмечено в результате МРТ, может наблюдаться при внутричерепной гипотензии. В то же время для внутричерепной гипотензии также характерно наличие субдуральных гиром и гематом, набухание венозных синусов, каудальное смещение миндалин мозжечка в большое затылочное отверстие со сужением базальных цистерн мозга, увеличение

размеров гипофиза, уменьшение мамиллопонтинного расстояния и понтомезенцефалического угла, сужение желудочковой системы мозга, а также ряд других изменений [1, 14]. У нашей пациентки подобные изменения не выявлены, что снижает вероятность внутричерепной гипотензии. На рис. 3 представлена МРТ головного мозга нашей другой пациентки с внутричерепной гипотензией.

Заключение. Продemonстрированное клиническое наблюдение показывает сложность диагностики редкого неврологического заболевания – идиопатического ГПМ. Диагностика требует в первую очередь исключения первичной головной боли по клиническим данным, а затем тщательного анализа нейровизуализационных данных и исключения системных заболеваний и опухолей. Главным ограничением в нашей стране является отсутствие возможности проведения анализа крови и спинномозговой жидкости на IgG4-антитела, хотя патогенетическое лечение в настоящее время не имеет отличий.

Литература

1. Внутричерепная гипотензия / Рамазанов Г.Р., Шевченко Е.В., Измайлова А.М. [и др.] // Вестник Смоленской гос. медицин. акад. 2021. Т. 20, №1. С. 159-167. doi :10.37903/vsgma.2021.1.24
2. Intracranial hypotension / Ramazanov G.R., Shevchenko E.V., Izmailova A.M. [et al.] // Bulletin of the Smolensk State Medical Academy. 2021. Vol. 20, No. 1. P. 159-167.
3. Гипертрофический базальный пахименингит, распространенный на орбиту, в сочетании с синдромом Толоса-Ханта: описание клинического случая / Иванов В.В., Шестаков А.А., Горожанин А.В. [и др.] // Российский нейрохирургический журнал им. проф. А.Л. Поленова. 2022. Т. 14, №4. С. 111-116. doi: 10.56618/20712693_2022_14_4_111
4. Hypertrophic basal pachymeningitis extended to the orbit, combined with Tolosa-Hunt syndrome: description of a clinical case / Ivanov V.V., Shestakov A.A., Gorozhanin A.V. [et al.] // A.L. Polenov Russian Neurosurgical Journal. 2022. Vol. 14, No. 4. - P. 111-116.
5. Диагностика и лечение мигрени: рекомендации российских экспертов / Осипова В.В., Филатова Е.Г., Артеменко А.Р. [и др.] // Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова. 2018. Т. 48, № 5. С. 621-635. doi:10.1007/s11055-018-0608-2
6. Diagnosis and treatment of migraine: recommendations of Russian experts / Osipova V. V., Filatova E. G., Artemenko A. R. [et al.] // S. S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry. 2018. Vol. 48, No. 5. P. 621-635.
7. Менделевич Е.Г., Фаттахова Ч.С., Богданов Э.И. Гипертрофический пахименингит: современные критерии диагностики и дифференциации (клиническое наблюдение и обзор литературы) // Неврология, нейропсихиатрия, психосоматика. 2015. Т. 7(2). С. 42-46. doi: 10.14412/2074-2711-2015-2-42-46

Mendelevich E. G., Fattakhova Ch. S., Bogdanov E. I. Hypertrophic pachymeningitis: modern criteria for diagnosis and differentiation (clinical observation and literature review) // *Neurology, neuropsychiatry, psychosomatics*. 2015. T. 7 (2). P. 42-46.

5. A clinical approach to hypertrophic pachymeningitis. / Abrantes F. F., de Moraes M. P. M., Rezende Filho F. M. [et al.] // *Arquivos de neuro-psiquiatria*. 2020. T. 78, Vol. 12. P. 797-804. doi: 10.1590/0004-282X20200073

6. A rare case report on hypertrophic pachymeningitis: Serum IgG4-related disease / Rayamajhi S., Shrestha R., Sunuwar N. [et al.] // *Radiology Case Reports*. 2022. T. 17, Vol. 11. P. 4371-4375. doi: 10.1016/j.radcr.2022.08.044

7. Anti-GFAP Antibody-Associated Hypertrophic Pachymeningitis / Tan C., Zhong M., Yao Z.

[et al.] // *Neuropediatrics*. 2022. T. 53, Vol. 2. P. 143-145. doi: 10.1055/s-0042-1742718

8. Charleston L., Cooper W. An Update on Idiopathic Hypertrophic Cranial Pachymeningitis for the Headache Practitioner // *Current Pain and Headache Reports*. 2020. T. 24, Vol. 10. doi: 10.1007/s11916-020-00893-5

9. Idiopathic hypertrophic pachymeningitis: an autoimmune IgG4-related disease / De Virgilio A., de Vincentiis M., Inghilleri M. [et al.] // *Immunologic Research*. 2017. T. 65, Vol. 1. P. 386-394. doi:10.1007/s12026-016-8863-1

10. IgG4-Related Disease Presenting as Hypertrophic Pachymeningitis / Sapkota B., Rampure R., Gokden M., Kanuru S. // *Cureus*. 2022. T. 14, Vol. 2. doi: 10.7759/cureus.21850

11. IgG4-Related hypertrophic pachymeningitis clinical features, diagnostic criteria, and

treatment / Lu L. X., Della-Torre E., Stone J. H., Clark S. W. // *JAMA Neurology*. 2014. T. 71, Vol. 6. P. 785-793. doi:10.1001/jamaneurol.2014.243

12. Jagiasi, K., Barvalia P. Is Hypertrophic Pachymeningitis Really Idiopathic? // *Neurology India*. 2022. T. 70, Vol. 6. P. 2422-2426. doi: 10.4103/0028-3886.364052

13. Sergio P., Alejandro R., Cristian F. Hypertrophic pachymeningitis due to IgG4-related disease (RD-IgG4). A case report. // *Reumatologia clinica*. 2023. T. 19, Vol. 6. P. 338-344. doi: 10.1016/j.reumae.2023.05.001

14. Spontaneous intracranial hypotension: diagnostic and therapeutic workup / Luetzen N., Dovi-Akue P., Fung C. [et al.] // *Neuroradiology*. 2021. T. 63, Vol. 11. P. 1765-1772. doi:10.1007/s00234-021-02766-z

DOI 10.25789/YMJ.2024.87.25

УДК 616.8-056.76

Е.А. Ткачук, Д.М. Барыкова, Т.Е. Повалко, Г.П. Богонослова, И.Ж. Семинский, Т.А. Астахова, Д.В. Любимова, В.В. Сизых

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ДЕФИЦИТА МИТОХОНДРИАЛЬНОГО КОМПЛЕКСА I, ЯДЕРНЫЙ ТИП 5 (СИНДРОМ ЛИ)

ТКАЧУК Елена Анатольевна – д.м.н., доцент, проф. ФГБОУ ВО ИГМУ Минздрава России, с.н.с. ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск, в.н.с. ФГБНУ «Восточно-Сибирский институт медико-экологических исследований», г. Ангарск, ORCID: 0000-0001-7525-2657; **БАРЫКОВА Дарья Михайловна** – врач-генетик ГБУЗ «Иркутская областьная клиническая больница», г. Иркутск, врач-генетик ОГАУЗ «Городская Ивано-Матренинская детская клиническая больница», г. Иркутск, ORCID: 0000-0003-4258-1475; **ПОВАЛКО Тамара Евгеньевна** – врач-реаниматолог ОГАУЗ «Городская Ивано-Матренинская детская клиническая больница», г. Иркутск; **БОГОНОСОВА Галина Петровна** – врач-неонатолог ОГАУЗ «Городская Ивано-Матренинская детская клиническая больница», г. Иркутск, аспирант ФГБНУ «Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека», г. Иркутск, ассистент кафедры ФГБОУ ВО ИГМУ Минздрава России, г. Иркутск, ORCID:0000-0002-9039-2743; **СЕМИНСКИЙ Игорь Жанович** – д.м.н., проф., проректор по научной работе, зав. кафедрой ФГБОУ ВО ИГМУ Минздрава России, ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7530-0716>; **АСТАХОВА Татьяна Александровна** – врач-генетик, н.с. ФГБНУ Научный центр проблем здоровья семьи и репродукции человека, ORCID: 0000-0003-1427-4734; **ЛЮБИМОВА Дарья Владимировна** – студент 4 курса ФГБОУ ВО ИГМУ Минздрава России, Россия, г. Иркутск, ORCID: 0009-0008-9642-3812, darya_lyubimova_2002@mail.ru; **СИЗЫХ Вадим Васильевич** – студент 4 курса ФГБОУ ВО ИГМУ Минздрава России, г. Иркутск, ORCID: 0009-0002-5974-8884, icebear4vv7@gmail.com.

Диагностика митохондриальной патологии – сложная практическая задача. Вариативность клинических проявлений митохондриальных заболеваний связана с высокой генетической гетерогенностью митохондриальной патологии. Поэтому анализ клинических случаев митохондриальной патологии является актуальной задачей для ранней диагностики. В настоящей статье проведен анализ клинического случая дефицита митохондриального комплекса комплекса I, ядерный тип 5 (синдром Ли).

Показано, что развитие заболевание манифестировало в раннем дошкольном возрасте на фоне интеркуррентного заболевания. Заболевание проявлялось метаболическими нарушениями, дегенеративными признаками со стороны нервной системы, иммунологическими изменениями и в течение 9 месяцев привело к летальному исходу. Отсутствие на начальном этапе специфических признаков значительно затрудняет диагностику заболевания и приводит к трудностям в диагностике.

Ключевые слова: синдром Ли; дефицит митохондриальный комплекс I, тип 5; ген NDUFS1.

Diagnosis of mitochondrial pathology is a difficult practical task. The variability of clinical manifestations of mitochoric diseases is associated with high genetic heterogeneity of mitochondrial pathology. Therefore, the analysis of clinical cases of mitochondrial pathology is an urgent task for early diagnosis. The purpose of this study: to analyze a clinical case of mitochondrial complex deficiency complex I, nuclear type 5 (Ley syndrome).

It is shown that the development of the disease manifested in early preschool age against the background of intercurrent disease. The disease manifested itself by metabolic disorders, degenerative signs from the nervous system, immunological changes and within 9 months led to a fatal outcome. The absence of specific signs at the initial stage significantly complicates the diagnosis of the disease and leads to difficulties in diagnosis.

Keywords: Ley syndrome; "mitochondrial complex I deficiency, type 5"; NDUFS1 gene.

Своевременная диагностика наследственной патологии остается актуальной проблемой клинической медицины. Особую сложность в диагностике представляют митохондриальные заболевания. Генетическая гетерогенность митохондриальных заболеваний чрезвычайно велика, в том числе из-за мутаций в генах, регулирующих работу митохондрий,

но расположенных в ядре. При этом очевидных корреляций между генотипом и фенотипом нет, а вывод об этиологии на основе клинической или биохимической картины затруднен, а иногда и невозможен [7]. В связи с этим анализ клинических вариантов митохондриальных заболеваний является важной и актуальной задачей.