

**Башлакова А.Н., Мороз Е.А.**

## **ГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ КАРДИОМИОПАТИЯ**

*Белорусский государственный медицинский университет, 2-я кафедра детских болезней,  
г. Минск, Республика Беларусь*

**Bashlakova A.N., Moros E.A.**

## **HYPERTROPHIC MITOCHONDRIAL CARDIOMYOPATHY**

*Belarusian State Medical University, Minsk, Belarus*

**Резюме.** В статье представлен клинический случай гипертрофической кардиомиопатии при митохондриальном заболевании.

**Ключевые слова:** дети, митохондриальные заболевания, гипертрофическая кардиомиопатия.

**Resume.** The article presents a clinical case of hypertrophic cardiomyopathy in mitochondrial disease.

**Key words:** children, mitochondrial diseases, hypertrophic cardiomyopathy.

**Введение.** Митохондриальные болезни - класс наследственных болезней обмена, вследствие генетических и структурно-биохимических дефектов митохондрий, сопровождающихся нарушениями тканевого дыхания, вызванными мутациями митохондриальной ДНК с наследованием по материнской линии, либо мутациями ядерных генов с менделевским наследованием. Энцефалопатия, задержка психомоторного развития, судороги, мышечная гипотония и кардиомиопатия – основные признаки данной патологии. Особенность данных кардиомиопатий - сочетание дилатации полостей сердца и гипертрофии миокарда с проявлениями фиброэластоза эндокарда, концентрический характер гипертрофической кардиомиопатии (ГКМП) с быстрым развитием систолической дисфункции.

**Цель исследования.** Представить клинический случай ГКМП при митохондриальном заболевании.

**Пациенты и методы.** Мальчик от 6-й беременности, 3-х срочных родов. Наследственный анамнез: 1-я беременность – срочные роды, умер в 3 месяца (ГКМП), 3-я – неразвивающаяся беременность в 8 недель, 4-я и 5-я – неразвивающаяся беременность в 6 недель.

**Результаты.** Ребенок в возрасте 2,5 мес. поступил в РНПЦ «Мать и дитя» в связи с задержкой психомоторного развития, утратой навыка держания головы, отказом от еды. При поступлении наблюдался симптомокомплекс нейрометаболического заболевания с нарушением психомоторного развития и регрессией навыков, судорожным синдромом, гиперлактатемией, признаками измененного МР-сигнала от базальных ганглиев головного мозга. Тандемная масс-спектрометрия (активность лизосомальных ферментов), диагностически значимых изменений не выявила. Проведено NGS секвенирование. В динамике прогрессирует ГКМП, нарастает гипертрофия миокарда левого желудочка с выраженной внутрижелудочковой обструкцией, гидроперикардом. Выполнены пункция и дренирование полости перикарда, торакоскопическая перикардэктомия. Лечение продолжено в УЗ «2 ГДКБ» Минска. С момента поступления состояние ребенка тяжелое. Тяжесть обусловлена прогрессирующим нейрометаболическим заболеванием, неврологической симптоматикой с формированием тетрапареза, судорожным синдромом, ГКМП с развитием НК, ИВЛ-зависимостью, инфекционным процессом. Клинический диагноз: Основной. Митохондриальное заболевание: дефицит митохондриального IV комплекса, ядерный тип 2\*(компаунд-гетерозиготная мутация): энцефалопатия тяжелой

степени с регрессом психомоторного развития в виде тетрапареза с бульбарными нарушениями, судорожным синдромом, апноэ, двусторонними изменениями в базальных отделах головного мозга (по результатам МРТ); прогрессирующая концентрическая ГКМП; стойкая гиперлактатемия. Сепсис. СПОН (НК 3ст, ХДН 3ст, ОПП, гастроинтестинальная

н

е

д

о

**Заключение.** Диагностика митохондриальных болезней сложна вследствие редкой встречаемости, мультисистемного характера заболеваний. Необходима настороженность врачей-педиатров в отношении возможной кардиальной патологии в дебюте проявления митохондриальных заболеваний. В настоящее время терапия митохондриальной патологии является исключительно симптоматической. Исход неблагоприятный.

ч

н

о

с

т

ь

,

Д

В

С

- синдром). Осложнения. Гидроторакс слева. Дренирование плевральной полости слева. Нефропатия вероятно лекарственной этиологии. Нейрогенный мочевой пузырь. Кератопатия ОИ. Сопутствующие. 1 группа паллиативной медицинской помощи. 4 степень утраты здоровья. Канюленоситель, трахеостомия. Торакоскопическая перикардэктомия.