Федеральное государственная бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Красноярский государственный медицинский университет им.проф.В.Ф. Войно-Ясенецкого» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра нервных болезней с курсом ПО

Зав.кафедрой, преподаватель:

д.м.н., проф., Прокопенко Семён Владимирович

Реферат

Тема: «Синдром Альперса-Хуттенлохела»

Выполнила:

Клинический ординатор 2 года обучения

 кафедры нервных болезней с курсом ПО

Жилина С.В.

г. Красноярск, 2023 г.

**Оглавление**

[Введение 3](#__RefHeading___55)

[Особенности 3](#__RefHeading___56)

[Причины 3](#__RefHeading___57)

[Виды заболевания 3](#__RefHeading___58)

[Клиническая картина 3](#__RefHeading___59)

[Диагностика 4](#__RefHeading___60)

[Лечение 4](#__RefHeading___61)

[Прогноз 5](#__RefHeading___62)

[Литература 6](#__RefHeading___95)

## Введение

В мире насчитывается множество заболеваний, передающихся по наследству, и синдром Альперса является одним из них. Как правило, патология выявляется в раннем детстве и имеет необратимые последствия. Впервые описали данное заболевание и опубликовали его клиническую картину в 1931 году. Это был американский нейрохирург Бернард Якоб Альперс. Рассмотрим более детально причины, симптомы и прогнозы при синдроме Альперса.

## Особенности

Синдром Альперса – это не что иное, как диффузная прогрессирующая атрофия коры головного мозга. Страдает в основном серое вещество больших полушарий. Патология необратима, стремительно развивается. Сильные поражения обнаруживаются в мозжечке, коре головного мозга, в зрительном бугре, области клеток базальных ганглиев. При макроскопическом исследовании тканей мозга наблюдается их атрофия по диффузному типу.

## Причины

Синдром Альперса – это наследственная патология, вызванная мутациями митохондриальной ДНК. Передается болезнь по аутосомно-рецессивному признаку. Это значит, что оба родителя являются носителями синдрома, но сами им не страдают. При слиянии половых гамет мужчины и женщины зародыш, а в последующем и плод, является обладателем мутаций генетического аппарата. Что выражается в нарушении нормального функционирования митохондрий.

Стоит отметить, что митохондрии являются «энергетическими станциями» в человеческом теле. Дефекты их работы проявляются в развитии у пациента умственной и физической отсталости. Заболевание описал еще один ученый в 1976 году, поэтому в некоторых источниках можно встретить его под названием синдром Альперса-Хуттенлохела.

Если оба родителя являются носителями дефектного гена, то в 50% случаев дети будут страдать данным синдромом.

Встречаются случаи внезапного заболевания синдромом Альперса, когда оба родителя здоровы. Причиной является мутирование гена, кодирующего y - полимеразу митохондриальной ДНК. Сложность выявляется в том, что внутриутробная диагностика плода не выявит дефектов его развития. Поэтому синдром Альперса проявляется уже после рождения ребенка.

## Виды заболевания

Различают две формы патологии:

* Ранняя. Выявляется в младенчестве, уже в первые месяцы или годы жизни.
* Поздняя. Диагностируется у лиц подросткового возраста (14-18 лет). Данная форма недуга является очень редкой, поэтому существенных описаний нет.

## Клиническая картина

Симптомы синдрома Альперса в связи с постоянным прогрессированием заболевания со временем становятся все отчетливее. Зачастую первые признаки можно увидеть уже у детей первых месяцев жизни. Отставание в психическом, умственном и физическом развитии выражается как:

* задержка развития основных навыков. Ребенок не держит головку, не переворачивается, не берет в ручки предметы. Он вялый, наблюдается выраженный гипотонус мышц. Синдром Альперса у детей проявляется еще неумением разговаривать, эмоционально реагировать на раздражители;
* частые срыгивания и рвота;
* судорожный синдром. Судороги могут быть генерализованными (затрагивающими все тело) или локальными (на определенном участке организма), разной частоты и длительности;
* нарушения координации движений. Ребенок совершает резкие, размашистые движения, они лишены плавности и точности;
* эпилептические припадки. Часто они статусного характера, резистентные к терапии;
* тяжелые поражения печени. Очень быстро развивается цирроз, а впоследствии печеночная недостаточность. Этот симптом развивается в терминальной стадии синдрома. Синдром Альперса у новорожденных проявляется скованностью суставов, деформацией грудной клетки, сниженной массой тела, внутриутробной задержкой роста и микроцефалией.

В зависимости от тяжести поражения головного мозга, у ребенка наблюдается глухота, потеря зрения (частичная или полная), тяжелые формы слабоумия.

Симптомы постоянно прогрессируют.

## Диагностика

Синдром Альперса – это патология, которая поддается диагностированию различными методиками:

* Биохимический анализ крови (печеночные пробы, коагулограмма). Развернутое исследование позволяет увидеть нарушения в работе печеночных ферментов. На ранних стадиях болезни данное обследование не информативно, но при прогрессирующем синдроме Альперса дает исчерпывающую информацию о состоянии печени.
* УЗИ печени дает возможность оценить работу органа, перерождение его клеток, плотность.
* Электроэнцефалография (ЭЭГ). Данное исследование показывает нарушения ритмов и волн мозга, наличие спаек и очаговых нарушений.
* КТ или МРТ головного мозга. Самое информативное обследование, которое дает возможность получить снимки мозга в различных проекциях. Специалист видит патологические очаги, их размер, локализацию и здоровые окружающие ткани. Наблюдается прогрессирующая атрофия головного мозга с очагами пониженной плотности.
* Биопсия печени выявляет ее жировую перестройку, цирроз, пролиферацию желчных протоков.
* Идентификация генетических мутаций гена POLG1.

## Лечение

Терапия синдрома Альперса симптоматическая. Она направленна на поддержку печени, устранение эпилептических припадков. Зачастую для устранения судорог используют препараты вальпроевой кислоты (Депакин Хроно, Конвулекс). Сложность заключается в том, что они очень токсично действуют на и так ослабленную печень. Из-за чего происходит прогрессирование цирроза и печеночной недостаточности. Исключение препаратов вальпроевой кислоты из терапии синдрома достоверно увеличивает срок жизни больных.

Поддержка функциональности головного мозга производится Актовегином, Церебролизином, Кортексином. Лекарства вводятся внутримышечно, внутривенно и перорально.

## Прогноз

Прогноз неблагоприятный, большинство пациентов умирает в возрасте до 3 лет. Синдром Альперса является смертельным заболеванием. Вылечить его невозможно, так как убрать дефект гена из генетического аппарата больного не представляется возможным. Чем ранее обнаружили патологию, тем короче будет срок жизни пациента. Поддерживающая терапия влияет на печень, хотя в ряде случаев данный орган не страдает во время синдрома. Смерть наступает во время судорог (эпилептического припадка).

## Литература

1. Батышева Т.Т., Трепилец В.М., Ахадова Л.Я., Голосная Г.С. СИНДРОМ АЛЬПЕРСА-ХУТТЕНЛОХЕРА. *Эпилепсия и пароксизмальные состояния*. 2015;7(1):46-55.
2. Korinthenberg R.et al. (2020). Alpers- and MNGIE-like dis-ease with disturbed CSF folate transport and an unusual modeof genetic transmission of POLG mutations: a case report. Jour-nal of the International Child Neurology Association, 20(216).

<https://doi.org/10.17724/jicna.2020.216>