

Синдром Ли

1. возраст пациента – от 8 месяцев до 5 лет.
2. задержка и/или регресс психомоторного развития.
3. симметричные очаги поражения в базальных ганглиях и/или в стволе мозга, среднем мозге, мозжечке.
4. мышечная гипотония и/или дистония
5. гипертрихоз



Лабораторная диагностика

Определение уровня молочной кислоты в крови (лактата)

При СЛ наблюдается повышение концентрации лактата.

Определение органических кислот в моче

Могут значительно повышаться концентрации промежуточных метаболитов цикла Кребса (3-гидроксибутират, 2-оксиглутарат, сукцинат, фумарат, лактат и малат).

Исследование активности ферментов комплексов дыхательной цепи митохондрий

Оно выявляет нарушения процессов окислительного фосфорилирования.

Поиск патогенных вариантов в причинных генах

Проводится в семье для подтверждения диагноза при помощи методов молекулярно-генетической диагностики. Идет поиск патогенных вариантов в причинных генах, начиная с наиболее частых (SURF1, SCO2, PDHA1, мтДНК).

Тип диагностики

Тест на частые патогенные варианты мтДНК и ядерных генов, связанных с развитием синдрома Ли.

Анализ органических кислот в моче

Исследование методом массового параллельного секвенирования с применением таргетной панели, включающей частые гены митохондриальных заболеваний, а также секвенирование мтДНК и экзема (при необходимости)

Метод

MLPA-анализ, секвенирование по Сенгеру, массовое параллельное секвенирование

Основания для исследования

Клинические симптомы и лабораторные показатели:

1. Задержка/регресс психомоторного развития
2. Мышечная гипотония и/или дистония
3. Симметричные очаги поражения в базальных ганглиях и/или в стволе мозга, среднем мозге, мозжечке

Материал для анализа

Цельная незамороженная венозная кровь с ЭДТА (2—4 мл)

Утренняя порция мочи (20—200 мл)

Срок диагностики

ДНК-диагностика — 25—45 дней

Экзомное секвенирование — 60 дней

Лечение

Пока специфического лечения синдрома Ли не разработано, применяются метаболическая и симптоматическая терапия.