

17. Koenig MK. Presentation and Diagnosis of Mitochondrial Disorders in Children. *Pediatr. Neurol.* 2008; 38 (5): 305–313.

18. Bannwarth S, Procaccio V, Lebre AS, et al. Prevalence of rare mitochondrial DNA mutations in mitochondrial disorders. *J. Med. Genet.* 2013; 50 (10): 704–714.

19. Николаева Е.А., Козина А.А., Яблонская М.И. и др. Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением ствола мозга, спинного мозга и повышенным уровнем лактата. *Российский вестник перинатологии и педиатрии.* 2013; 5: 54–58.

20. Николаева Е.А., Яблонская М.И., Барсукова П.Г. и др. Болезнь Ли, обусловленная мутацией гена *SURF1*: диагно-

стика и подходы к терапевтической коррекции. *Российский вестник перинатологии и педиатрии.* 2006; 2: 27–31.

21. Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Харламов Д.А. и др. Подострая некротизирующая энцефаломиопатия. *Российский вестник перинатологии и педиатрии.* 2009; 6: 58–63.

22. Lieber DS, Calvo SE, Shanahan K, et al. Targeted exome sequencing of suspected mitochondrial disorders. *Neurology.* 2013; 80 (19): 1762–1770.

23. McCormick E, Place E, Falk MJ. Molecular Genetic Testing for Mitochondrial Disease: From One Generation to the Next. *Neurotherapeutics.* 2013; 10 (2): 251–261.

© Коллектив авторов, 2014

Г.С. Овсянникова<sup>1</sup>, И.И. Калинина<sup>1</sup>, Д.Д. Байдильдина<sup>1</sup>, Л.А. Хачатрян<sup>1</sup>,  
М.А. Масчан<sup>1</sup>, Н.С. Сметанина<sup>1,2</sup>

## СИНДРОМ ПИРСОНА

<sup>1</sup>ФГБУ ФНКЦ ДГОИ им. Д. Рогачева МЗ РФ,  
<sup>2</sup>ФГБУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, Москва

**В статье представлен подробный разбор клинических случаев крайне редкого заболевания у детей – синдрома Пирсона (СП). Первые клинические проявления заболевания в виде анемии различной степени выраженности на первом году жизни характерны для СП, что создает определенные трудности с постановкой диагноза. Основываясь на анализе литературных данных и собственных клинических наблюдений (7 больных), сформулированы диагностические критерии, позволяющие вовремя заподозрить СП и избежать назначения неадекватного лечения.**

**Ключевые слова:** синдром Пирсона, митохондриопатия, дети, угнетение кроветворения.

**The article presents the detailed analysis of clinical cases of Pearson syndrome (PS), which is an extremely rare disease in children. Early clinical features manifest as anaemia of variable severity in the first year of life, it creates some difficulties in establishing the right diagnosis. Based on literature data and own clinical observations (7 patients), the diagnostic criteria are formulated, allowing to suspect PS in time and to avoid inadequate treatment.**

**Key words:** Pearson syndrome, mitochondriopathy, children, hematopoiesis depression.

Синдром Пирсона (СП) – мультисистемное заболевание с преобладающим вовлечением кроветворения, поджелудочной железы (ПЖ) и печени, развивающееся вследствие дефекта митохондриальной ДНК (мтДНК).

Основные симптомы данного заболевания были впервые описаны в 1979 г. проф. Говардом Пирсоном (Н.А. Pearson) и включали в себя рефрактерную сидеробластную анемию, вакуолизацию клеток гемопоэтических предшественниц в костном мозге, экзокринную дисфункцию ПЖ, с характерным ранним дебютом заболевания, обычно в возрасте до 1 года [1].

10 лет спустя у пациентов с данным симптомокомплексом был выявлен молекулярно-генетический дефект в виде крупной делеции

в геноме митохондрий, что позволило отнести данное заболевание к митохондриопатиям [2].

Митохондриальные болезни – группа наследственных заболеваний, связанных с дефектами в функционировании митохондрий, приводящими к нарушениям энергетического метаболизма в клетках. Функции митохондрий контролируются как ядерной (ядДНК), так и мтДНК. Последняя кодирует рибосомальную и транспортную РНК, а также некоторые субъединицы электронной дыхательной цепи.

В каждой клетке содержатся сотни копий мтДНК, так как каждая митохондрия включает в себя несколько (от 2 до 10) идентичных копий ДНК, а в каждой клетке содержится множество митохондрий. Мутация может возникать во всех

### Контактная информация:

**Овсянникова Галина Сергеевна** – научный сотрудник отдела оптимизации лечения гематологических заболеваний ФНКЦ детской гематологии, онкологии и иммунологии им. Д. Рогачева МЗ РФ

Адрес: 117997 г. Москва, ГСП-7, ул. Саморы Машела, 1

Тел.: (495) 287-65-70, доб. 1712, E-mail: galina.ovsaynnikova@fccho-moscow.ru

Статья поступила 4.02.14, принята к печати 25.06.14.