

В.А. Евдокимова¹, Т.Ю. Купцова², И.Н. Лаврентьева², Л.Е. Ларина^{1, 2}, И.А. Максимова²¹ Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет), Москва, Российская Федерация² Морозовская детская городская клиническая больница, Москва, Российская Федерация

Редкий вариант митохондриальной патологии у ребенка: клинический случай синдрома Пирсона

Автор, ответственный за переписку:

Евдокимова Валерия Андреевна, студентка Института материнства и детства Российского национального исследовательского медицинского университета им. Н.И. Пирогова (Пироговский Университет)

Адрес: 117513, Москва, ул. Островитянова д. 1, тел.: +7 (963) 737-12-86, e-mail: evdokimova_va1@rsmu.ru

Обоснование. Синдром Пирсона (СП) — исключительно редкое митохондриальное заболевание детского возраста, отличающееся выраженным клиническим полиморфизмом, что нередко приводит к диагностическим ошибкам и задержке установления верного диагноза. Представленный клинический случай призван привлечь внимание клиницистов к ранним гематологическим проявлениям синдрома и подчеркнуть сложность дифференциальной диагностики у детей неонатального и грудного возраста. **Описание клинического случая.** У ребенка с первых суток жизни была выявлена гипорегенераторная нормоцитарная анемия (гемоглобин 90 г/л на 2-е сут жизни), которая потребовала проведения заместительных гемотрансфузий. В дальнейшем отмечены развитие панцитопении (лейкоциты до 2×10^9 /л, тромбоциты до 93×10^9 /л) и эпизоды выраженной гиперлактатемии — до 11,2 ммоль/л. При морфологическом исследовании костного мозга выявлены вакуолизация клеточных элементов и умеренная гипоклеточность без сужения эритроидного роста, что позволило заподозрить у ребенка СП. Проведенное молекулярно-генетическое исследование подтвердило наличие крупной делеции митохондриальной ДНК (~5000 п.н.) в гомоплазмическом состоянии, что верифицировало СП. Проводилась симптоматическая терапия, включавшая трансфузии компонентов крови, введение высоких доз внутривенного иммуноглобулина, антибактериальное лечение, что приводило к временной стабилизации показателей крови. **Заключение.** Представленный клинический случай подчеркивает значимость раннего включения митохондриальных заболеваний в диагностический поиск при гипорегенераторных нормохромных нормоцитарных анемиях с повышением уровня лактата у младенцев, демонстрирует необходимость междисциплинарного подхода и своевременного проведения генетического обследования.

Ключевые слова: синдром Пирсона, митохондриальные заболевания, гипорегенераторная анемия, панцитопения, делеция митохондриальной ДНК, грудной возраст

Для цитирования: Евдокимова В.А., Купцова Т.Ю., Лаврентьева И.Н., Ларина Л.Е., Максимова И.А. Редкий вариант митохондриальной патологии у ребенка: клинический случай синдрома Пирсона. Педиатрическая фармакология. 2026;23(3):325–331. doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v23i3.3074>

Valeriya A. Evdokimova¹, Tamara Yu. Kuptsova², Inna N. Lavrentieva², Lyubov E. Larina^{1, 2}, Irina A. Maksimova²¹ Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation² Morozovskaya Children's City Clinical Hospital, Moscow, Russian Federation

A Rare Variant of Mitochondrial Pathology in a Child: A Case Report of Pearson Syndrome

Background. Pearson syndrome (PS) is an exceptionally rare mitochondrial disorder of childhood, characterized by marked clinical polymorphism, which often leads to diagnostic errors and delayed correct diagnosis. The presented clinical case is intended to draw clinicians' attention to the early hematological manifestations of the syndrome and to highlight the complexity of differential diagnosis in neonates and infants. **Case Report.** From the first day of life, the child was found to have hyporegenerative normocytic anemia (hemoglobin 90 g/L on day 2 of life), which required red blood cell transfusions. Subsequently, the development of pancytopenia (leukocytes down to 2×10^9 /L, platelets down to 93×10^9 /L) and episodes of severe hyperlactatemia — up to 11.2 mmol/L — were noted. Morphological examination of the bone marrow revealed vacuolization of cellular elements and moderate hypocellularity without narrowing of the erythroid lineage, which led to suspicion of PS. Molecular genetic testing confirmed the presence of a large deletion of mitochondrial DNA (~5000 bp) in a homoplasmic state, thus verifying PS. Symptomatic therapy was administered, including blood component transfusions, high-dose intravenous immunoglobulin, and antibacterial treatment, which resulted in temporary stabilization of blood counts. **Conclusion.** The presented case report underscores the importance of including mitochondrial disorders early in the diagnostic workup of hyporegenerative normochromic normocytic anemia with elevated lactate levels in infants, demonstrates the need for a multidisciplinary approach, and highlights the necessity of timely genetic testing.

Keywords: Pearson syndrome, mitochondrial disorders, hyporegenerative anemia, pancytopenia, mitochondrial DNA deletion, infancy

For citation: Evdokimova Valeriya A., Kuptsova Tamara Yu., Lavrentieva Inna N., Larina Lyubov E., Maksimova Irina A. A Rare Variant of Mitochondrial Pathology in a Child: A Case Report of Pearson Syndrome. *Pediatricheskaya farmakologiya* — *Pediatric pharmacology*. 2026;23(3):325–331. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.15690/pf.v23i3.3074>

ОБОСНОВАНИЕ

Синдром Пирсона (СП) — редкое митохондриальное заболевание детского возраста, обусловленное крупной делецией митохондриальной ДНК (мтДНК), приводящей к нарушению процессов окислительного фосфорилирования [1, 2]. По данным зарубежных регистров и обобщенных обзоров, его распространенность оценивается примерно как 1 случай на 1 млн населения, при этом общее число описанных в мире пациентов не превышает 200 [2, 3]. В отечественной литературе представлены лишь единичные клинические наблюдения СП [1–5].

Дебют заболевания в большинстве случаев приходится на неонатальный период или раннее младенчество и проявляется гематологическими нарушениями [1, 3]. Ведущим симптомом является тяжелая макроцитарная или нормоцитарная гипорегенераторная анемия, которая у части пациентов сочетается с нейтропенией и/или тромбоцитопенией [2, 3, 6]. Подобный характер гематологического дебюта описан в российских клинических наблюдениях, где анемия длительное время оставалась первым и единственным проявлением заболевания [4, 6, 7]. В результате СП нередко ошибочно расценивают как железодефицитную, B_{12} -/фолиеводефицитную или врожденную апластическую анемию, что приводит к затяжному и сложному диагностическому поиску [8].

По мере прогрессирования заболевания к гематологическим нарушениям присоединяются другие проявления, включая задержку роста, экзокринную недостаточность поджелудочной железы, мышечную гипотонию, поражение почек, эндокринные нарушения и лактацидоз [1–3]. Такая эволюция клинической картины подробно описана В.Б. Егоровой и соавт., которые подчеркивают постепенное нарастание экстрагематологических симптомов на фоне временной стабилизации показателей крови [1]. В то же время Л.У. Улуханова отмечает, что у детей старшего возраста клинические проявления могут становиться менее типичными, что дополнительно осложняет диагностику [2].

Характерными диагностическими признаками СП являются изменения костного мозга: вакуолизация миелоидных и эритроидных предшественников, наличие кольцевых сидеробластов и диспластические изменения всех ростков кроветворения [3, 9, 10]. По данным С. Shoeleh и соавт. [9], а также N. Greenberg-Kushnir и соавт. [10], у части пациентов с СП имеется риск клональной эволюции и развития миелодиспластического синдрома или миелоидных злокачественных новообразований [11]. У детей грудного и раннего возраста нередко формируется выраженная трансфузионная зависимость, при этом у двух третей пациентов в возрасте 1–3 лет отмечается спонтанное разрешение анемии, что, однако, не приводит к существенно улучшению долгосрочного прогноза заболевания [3, 9]. Жизнеугрожающим состоянием с высоким риском летального исхода у данных пациентов с СП остаются метаболические кризы. Несмотря на редкость синдрома и многообразие клинических проявлений, высокий риск развития тяжелых осложнений обосновывает необходимость его включения в дифференциально-диагностический поиск при гипорегенераторной анемии у детей раннего возраста.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР

О пациенте

Первичный контакт с пациентом в рамках описываемой клинической ситуации состоялся в возрасте 2 мес жизни при его госпитализации в гематологическое

отделение стационара. Пациент — мальчик грудного возраста, постоянно проживающий в городе Москве, европеоидного происхождения. Госпитализация была обусловлена нарастанием анемического синдрома и изменениями показателей периферической крови.

Основными жалобами, со слов матери, на момент первого обращения в гематологический стационар были выраженная бледность кожных покровов, вялость, снижение аппетита и эпизоды выраженной слабости.

Из анамнеза жизни известно, что ребенок от второй беременности (первый ребенок здоров), протекавшей у матери на фоне артериальной гипертензии и острой респираторной инфекции, перенесенной во II триместре. Роды оперативные, на сроке 37 нед гестации, в связи с преэклампсией. Оценка по шкале APGAR составила 8/9 баллов, масса тела при рождении — 2850 г, длина тела — 48 см. Ребенок находился на грудном вскармливании, прибавка массы тела в первые месяцы жизни соответствовала возрастным нормам. Аллергологический анамнез не отягощен. Семейный анамнез по наследственным и онкогематологическим заболеваниям не отягощен.

Неонатальный период осложнился развитием респираторных и метаболических нарушений, а также неонатальной инфекцией мочевыводящих путей. На 2-е сут жизни была выявлена выраженная анемия с уровнем гемоглобина (Hb) 90 г/л, в связи с чем ребенку проведена заместительная гемотрансфузия с повышением уровня Hb до 129 г/л. В возрасте 20 сут жизни вновь потребовалось переливание компонентов крови по поводу рецидива анемии (Hb — 73 г/л, эритроциты — $2,10 \times 10^{12}/л$), тромбоцитопении ($117 \times 10^9/л$) и лейкопении ($3,73 \times 10^9/л$). После выписки при амбулаторном лабораторном контроле в возрасте 1 мес отмечено дальнейшее прогрессирование цитопении с формированием панцитопении, что послужило основанием для госпитализации.

При поступлении в стационар выявлена трехростковая цитопения, представленная гипорегенераторной нормохромной нормоцитарной анемией I степени (Hb — 91 г/л, эритроциты — $2,81 \times 10^{12}/л$), тромбоцитопенией ($115 \times 10^9/л$), лейкопенией ($4,46 \times 10^9/л$). В ходе обследования проведен расширенный комплекс диагностических мероприятий для исключения онкогематологических, инфекционных, иммунных и иных причин цитопении. По результатам обследования были исключены острый лейкоз, врожденные и приобретенные гемолитические анемии, тромботические микроангиопатии и инфекционно-индуцированные цитопении.

Ранний дебют заболевания (со 2-х сут жизни), рецидивирующий характер анемии и данные морфологического исследования костного мозга соответствовали картине врожденной костномозговой недостаточности. Одновременно длительно нарастающая лактатемия послужила основанием заподозрить СП.

Для подтверждения диагноза выполнено молекулярно-генетическое исследование, в ходе которого выявлена крупная делеция мтДНК протяженностью около 5000 пар нуклеотидов в гомоплазмическом состоянии, обнаруженная в клетках крови и мочевого осадка. На основании совокупности клинико-лабораторных и генетических данных пациенту был подтвержден диагноз СП.

С учетом высокого риска прогрессирования мультисистемных осложнений СП пациент нуждается в динамическом наблюдении и ведении в рамках мультидисциплинарного подхода.

Физикальная диагностика

Состояние пациента при поступлении расценено как средней тяжести за счет анемического синдрома. Сознание ясное, ребенок был контактен, активен, питание удовлетворительное. Кожные покровы бледные, чистые, нормальной влажности, тургор сохранен, отеки не выявлены, геморрагический синдром отсутствует. Подкожная жировая клетчатка развита умеренно, распределена равномерно. Периферические лимфатические узлы пальпируются в подчелюстной области до 0,5 см, подвижные, безболезненные, кожа над ними не изменена. Дыхание пуэрильное, проводится равномерно, частота дыхательных движений — 37/мин, хрипов и учащения вспомогательной мускулатуры не отмечалось. При перкуссии над легкими определялся ясный легочный звук. Сердечные тоны ясные, ритмичные, шумы не выслушивались, частота сердечных сокращений — 144 уд./мин, сатурация кислорода — 99%. Живот не увеличен, симметричный, мягкий и безболезненный при пальпации, участвует в акте дыхания. Печень при пальпации выступала из-под края реберной дуги на 1 см, эластичной консистенции, селезенка не пальпировалась. Мочеиспускание свободное, безболезненное, моча обычного желтого цвета, патологических изменений со стороны мочевыделительной системы при осмотре не выявлено.

Предварительный диагноз

D64.0 Врожденная сидеробластная анемия (синдром Пирсона).

Диагностические процедуры

В ходе диагностического поиска пациенту был выполнен комплекс лабораторных и инструментальных исследований. По данным повторных клинических анализов крови сохраняется цитопения, представленная нормоцитарной нормохромной анемией с выраженной ретикулоцитопенией, тромбоцитопенией и лейкопенией, что соответствует описаниям СП у грудных детей, приведенным в литературе [4, 11].

При оценке кислотно-щелочного состояния сохранялась стойкая гиперлактатемия. В биохимическом анализе крови — повышение концентрации ферритина при сохраненной функции печени и почек, что расценивалось как проявление митохондриальной дисфункции и трансфузионной нагрузки и согласовывалось с данными T. Kitano и S. Yoshida [12]. По данным миелограммы выявлен гипоклеточный костный мозг с нарушением созревания миелоидного ростка и вакуолизацией клеточных элементов без признаков злокачественной инфильтрации, что соответствовало морфологическим особенностям СП, описанным Л.У. Улухановой [2] и N. Greenberg-Kushnir и соавт. [10].

Иммунологическое обследование, прямой и непрямой тесты Кумбса, а также исследования на ВИЧ, вирусные гепатиты и парвовирус B19 дали отрицательные результаты, что позволило исключить иммунный и инфекционный (вирус-индуцированный) генез цитопении.

Инструментальные методы (ультразвуковое исследование органов брюшной полости и почек, эхокардиография, нейросонография) не выявили клинически значимых структурных изменений. Проведение расширенного метаболического скрининга и оценки экзокринной функции поджелудочной железы было отложено в связи с ранним возрастом пациента и тяжестью состояния. Генетическое исследование мтДНК методом полимеразной цепной реакции подтвердило наличие

крупной делеции мтДНК в гомоплазмическом состоянии, что в совокупности с клинико-гематологическими данными позволило верифицировать диагноз СП.

Клинический диагноз

На основании клинико-анамнестических, лабораторных и молекулярно-генетических данных выставлен клинический диагноз: «D64.0 Врожденная сидеробластная анемия (синдром Пирсона)».

Дифференциальная диагностика

В ходе дифференциальной диагностики рассматривались инфекционно-индуцированные и иммунные цитопении, однако отрицательные результаты обследования на вирусные инфекции, а также прямой и непрямой пробы Кумбса позволили исключить данный генез. Врожденные формы костномозговой недостаточности, включая апластические анемии Блэкфана – Даймонда, Фанкони, также обсуждались, однако отсутствие парциальной красноклеточной аплазии костного мозга и характерных фенотипических признаков делало их менее вероятными. Онкогематологические заболевания были отвергнуты на основании данных миелограммы и повторных клинических анализов крови. Прогрессирующий характер цитопении и отсутствие стойкого эффекта от трансфузионной терапии не соответствовали транзиторным неонатальным цитопениям. Совокупность раннего дебюта заболевания, гипорегенераторной цитопении и выявленной делеции мтДНК позволила подтвердить СП при остающихся неопределенными прогнозах тяжести дальнейшего течения заболевания.

Медицинские вмешательства

В неонатальном периоде был выполнен комплекс лечебно-диагностических мероприятий, направленных на коррекцию анемического синдрома, купирование инфекционных осложнений и стабилизацию общего состояния. На фоне клинико-лабораторных признаков инфекционного процесса пациент получал антибактериальную терапию с учетом результатов микробиологических посевов: первоначально применялись цефалоспорины широкого спектра действия с последующей эскалацией до меропенема в дозе 90 мг/кг/сут и добавлением ванкомицина в зависимости от динамики клинико-лабораторных показателей. С иммуномодулирующей целью на фоне выраженной лейкопении были назначены внутривенные иммуноглобулины, что рассматривалось как поддерживающее вмешательство при подозрении на врожденную иммунную дисфункцию.

При ухудшении состояния и развитии дыхательных нарушений пациент был переведен в отделение реанимации, где проводилась неинвазивная респираторная поддержка с последующим переходом на режим респираторной поддержки с созданием постоянного положительного давления в дыхательных путях (Continuous Positive Airway Pressure; CPAP) и самостоятельное дыхание. Энтеральное питание осуществлялось с ограничением объема в соответствии с физиологическими потребностями и индивидуальной переносимостью. В ходе наблюдения выполнен широкий спектр лабораторных и инструментальных исследований, включая повторные анализы крови, исследование миелограммы, ультразвуковые исследования органов брюшной полости, эхокардиографию, нейросонографию и рентгенографию органов грудной клетки.

В период госпитализации в гематологическое отделение пациенту в связи с рецидивирующим нарастанием

анемии и признаками тканевой гипоксии проводились повторные трансфузии эритроцитсодержащих компонентов крови в дозе 15–20 мл/кг, а также симптоматическая терапия, направленная на стимуляцию гемопоэза.

В ходе стационарного лечения было выполнено генетическое исследование мтДНК, результаты которого позволили подтвердить диагноз СП. Все медицинские вмешательства осуществлялись в рамках программы обязательного медицинского страхования; альтернативные или комPLEMENTARные методы лечения не применялись.

Динамика и исходы

В динамике заболевания после первого контакта отмечалось волнообразное течение анемического синдрома с чередованием эпизодов ухудшения и частичной стабилизации на фоне проводимой терапии. В период госпитализации пациент с 1 мес 12 дней до 2 мес 17 дней находился 36 койко-дней в стационаре, где состояние расценивалось как тяжелое с последующим улучшением. С целью купирования анемии заместительные гемотрансфузии проводились на 2-е и 20-е сут жизни, а также в 1 мес 19 дней и 2 мес 5 дней. На фоне трансфузионной терапии и интенсивного лечения к моменту выписки уровень Hb составил 112 г/л, признаков перегрузки железом не отмечалось, что позволило выписать ребенка в удовлетворительном состоянии под амбулаторное наблюдение.

После получения результатов генетического обследования в возрасте 1 мес 26 дней ребенок консультирован врачом-генетиком: диагноз СП расценен как достоверный, на момент консультации этиотропная и патогенетическая терапия данного заболевания не разработана, лечение носит симптоматический характер. Пациент признан нуждающимся в мультидисциплинарном подходе и оформлении паллиативного статуса, что было реализовано при выписке из стационара.

При контрольном амбулаторном обследовании в возрасте 3 мес 16 дней отмечено повторное снижение показателей периферической крови: Hb до 76 г/л, лейкоциты до $3,74 \times 10^9$ /л, тромбоциты до 107×10^9 /л. По данным лабораторного мониторинга также регистрировались эпизоды выраженной гиперлактатемии (до 5,1 ммоль/л), соответствующие признакам митохондриальной дисфункции. Анемический синдром был купирован на фоне проведения заместительной гемотрансфузии.

В дальнейшем после верификации диагноза ребенок ежемесячно госпитализировался в стационар для проведения заместительных гемотрансфузий эритроцитсодержащими компонентами крови (эритроцитарная взвесь, отмые эритроциты) с индивидуальным подбором с целью купирования анемии. В возрасте 4 мес 22 дней уровень Hb составил 65 г/л (эритроциты — $2,34 \times 10^{12}$ /л), в 5 мес 24 дня — 80 г/л (эритроциты — $2,82 \times 10^{12}$ /л), в 7 мес — 79 г/л (эритроциты — $2,71 \times 10^{12}$ /л). Приверженность лечению оценивалась как средняя; контроль состояния осуществлялся медицинскими работниками стационара и поликлиники совместно с матерью пациента, при этом достоверность полученных данных расценивалась как высокая.

Прогноз

СП относится к тяжелым жизнеугрожающим состояниям, при которых основными прогностическими факторами являются высокий риск развития тяжелых метаболических кризов, инфекционные осложнения на фоне цитопении, а также развитие эндокринных и неврологических нарушений.

Ранняя диагностика заболевания в краткосрочном прогнозе рассматривается как благоприятный прогностический признак, однако долгосрочный прогноз остается во многом неопределенным, что обусловлено ранним дебютом СП и выраженными гематологическими нарушениями. Несмотря на временную стабилизацию показателей крови на фоне заместительной трансфузионной терапии (повышение уровня Hb до референсных для возраста значений к моменту выписки), в динамике отмечались повторные эпизоды анемии с его снижением до 65–89 г/л и сохраняющаяся тромбоцитопения на уровне $90\text{--}100 \times 10^9$ /л. Неблагоприятными прогностическими факторами являются высокая трансфузионная зависимость с риском поражения внутренних органов (печень, миокард, поджелудочная железа) при развитии вторичной перегрузки железом, а также эпизоды выраженной гиперлактатемии (до 11,2 ммоль/л), свидетельствующие о раннем вовлечении метаболических механизмов и прогрессирующей митохондриальной дисфункции. Относительно благоприятным признаком на данном этапе является сохранение функций жизненно важных органов и отсутствие выраженной печеночной и панкреатической недостаточности по данным инструментальных и лабораторных исследований. Неопределенность прогноза связана с невозможностью предсказать сроки появления и темпы прогрессирования мультисистемных осложнений, что определяет необходимость длительного специализированного наблюдения. В связи с крайне неблагоприятным прогнозом исхода заболевания и отсутствием этиотропной и патогенетической терапии пациенту оформлен паллиативный статус. Согласно литературным данным, более чем у половины пациентов с ранней манифестацией СП летальный исход наступает в возрасте до 3–5 лет, однако индивидуальное течение заболевания остается вариабельным, что требует динамической оценки прогноза.

Временная шкала

Для наглядного представления течения заболевания у пациента ниже приведена временная шкала, отражающая основные этапы клинического наблюдения от неонатального периода до текущего момента. В таблице последовательно представлены ключевые события, диагностические находки и лечебные вмешательства в хронологическом порядке.

Представленная временная шкала демонстрирует прогрессирующий характер заболевания с ранним дебютом гематологических и метаболических нарушений и последующей верификацией диагноза СП. Полученные данные подчеркивают необходимость длительного динамического наблюдения и мультидисциплинарного подхода к ведению пациента.

Рекомендации

Пациент выписан из стационара с рекомендациями по дальнейшему динамическому наблюдению у участкового педиатра, гематолога, невролога и эндокринолога. С учетом подтвержденного диагноза СП показано семейное консультирование и наблюдение врача-генетика. Учитывая крайне неблагоприятный прогноз течения заболевания, рекомендована консультация психолога для членов семьи. Необходим регулярный лабораторный контроль клинического анализа крови не реже 1 раза в 10–14 дней с оценкой уровня Hb, тромбоцитов, лейкоцитов и ретикулоцитов, а также мониторинг биохимических показателей крови для оценки функций печени, поджелудочной железы, маркеров вторичной перегруз-

Таблица. Временная динамика клинических проявлений, диагностических и лечебных мероприятий при синдроме Пирсона у ребенка
Table. Temporal dynamics of clinical manifestations, diagnostic and therapeutic measures in children with Pearson's syndrome

№	Возраст/дата	Ключевые события и клинические данные
1	Рождение	Ребенок от второй беременности, роды оперативные на 37-й нед на фоне преэклампсии; масса тела — 2850 г, длина тела — 48 см, APGAR — 8/9 баллов
2	2–3-и сут жизни	Выявлена анемия (Hb — 90 г/л); выполнена трансфузия отмытых облученных эритроцитов в дозе 20 мл/кг, Hb повышен до 129 г/л
3	12–20-е сут жизни	Прогрессирование анемии и панцитопении (Hb до 73 г/л, тромбоциты до $93 \times 10^9/\text{л}$, лейкоциты до $3,73 \times 10^9/\text{л}$); лечение инфекции мочевых путей, перевод в отделение реанимации и интенсивной терапии новорожденных
4	1 мес жизни	Тяжелое состояние, панцитопения (гипорегенераторная нормохромная нормоцитарная анемия I степени (Hb — 91 г/л, эритроциты — $2,81 \times 10^{12}/\text{л}$), тромбоцитопения — $115 \times 10^9/\text{л}$, лейкопения — $4,46 \times 10^9/\text{л}$) с метаболическими нарушениями и гиперлактатемией до 11,2 ммоль/л; повторная гемотрансфузия, неинвазивная респираторная поддержка / CPAP, по данным миелограммы — гипоклеточный костный мозг
5	Госпитализация (36 дней)	Госпитализация 36 койко-дней; выявлена крупная делеция мтДНК, подтвержден диагноз СП; выписка при Hb 112 г/л
6	После выписки / прогноз	Повторные снижения Hb до 65–89 г/л и лейкопения до $2–3 \times 10^9/\text{л}$; высокий риск мульти-системных осложнений, необходимость мультидисциплинарного подхода; оформлен паллиативный статус

ки железом с периодичностью 1 раз в 3 мес. Ребенок угрожаем по состоянию метаболического криза, в связи с чем требуется контроль показателей кислотно-основного состояния 1 раз в 2–4 нед.

Показано проведение ультразвукового исследования органов брюшной полости и почек, эхокардиографии, электрокардиографии 1 раз в 6 мес, а также проведение магнитно-резонансной томографии печени и миокарда в режиме T2 для оценки перегрузки органов железом. Рекомендован прием фолиевой кислоты и препаратов метаболической терапии (рибофлавин, убидекаренон и левокарнитин). Экстренная госпитализация показана при снижении Hb ниже 80 г/л и/или тромбоцитов ниже $25 \times 10^9/\text{л}$, а также при появлении признаков кровотечений.

ОБСУЖДЕНИЕ

Данный клинический случай представляет собой пример типичного, но диагностически сложного течения СП у ребенка грудного возраста, при котором ранний дебют гипорегенераторной анемии сменился развитием панцитопении. По данным российских и зарубежных публикаций, сходный гематологический дебют с анемией в неонатальном периоде как первым и длительное время ведущим проявлением синдрома нередко приводит к задержке верификации диагноза [1–4, 6, 7]. В представленном наблюдении своевременное проведение расширенного диагностического поиска, включавшего морфологическое исследование костного мозга и молекулярно-генетическое подтверждение делеции мтДНК, позволило подтвердить СП на раннем этапе, что можно расценивать как положительный результат оказания медицинской помощи.

Тем не менее, клиническое течение синдрома сопровождалось рядом неблагоприятных факторов, таких как необходимость повторных гемотрансфузий, эпизоды выраженной гиперлактатемии и волнообразная динамика показателей периферической крови. Эти особенности соответствуют данным A. Yoshimi и соавт. [6], J. S. Son и соавт. [7], а также N. Greenberg-Kushnir и соавт. [10]. Описанные проявления отражают ключевые патогне-

тические механизмы СП, связанные с нарушением окислительного фосфорилирования и энергетического обмена в высокоэнергетозависимых тканях, прежде всего в костном мозге. Как и в ряде ранее опубликованных наблюдений, временная стабилизация гематологических показателей на фоне трансфузионной терапии не сопровождалась стойким улучшением течения заболевания и не являлась благоприятным прогностическим признаком [3, 9, 10].

Ограничением оказания медицинской помощи в описанном клиническом случае явилась невозможность проведения расширенного метаболического скрининга и ранней оценки экзокринной функции поджелудочной железы, что было обусловлено возрастом пациента [13]. Подобные ограничения, препятствующие полноценной диагностической оценке в остром периоде заболевания, также описаны в литературе и подчеркивают сложности комплексного ведения пациентов с синдромом Пирсона на ранних этапах [4, 8]. Альтернативные подходы к терапии, включая трансплантационные стратегии (митохондриальная трансплантация, трансплантация гемопоэтических стволовых клеток при выраженных гематологических нарушениях), описаны лишь в отдельных публикациях и не демонстрируют убедительных данных в отношении улучшения выживаемости или профилактики мультисистемных осложнений. В связи с этим подобные методы могут рассматриваться только в индивидуальном порядке и не могут быть рекомендованы как универсальный стандарт ведения пациентов с СП [8, 10].

Итак, приведенный клинический случай подчеркивает необходимость высокой настороженности врачей в отношении СП при гипорегенераторной анемии у детей грудного возраста, а также важность раннего генетического подтверждения диагноза. Вместе с тем авторы считают, что выводы, которые сделаны на основании одного наблюдения, должны интерпретироваться с осторожностью и не могут быть напрямую экстраполированы на широкие группы пациентов, что соответствует общепринятым принципам анализа клинических случаев.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Описанный клинический случай наглядно демонстрирует сложности ранней диагностики редких митохондриальных заболеваний у детей грудного возраста и вариабельность их начальных клинических проявлений. Использование поэтапного диагностического подхода с включением морфологического и молекулярно-генетического исследований позволило уточнить характер заболевания и определить дальнейшую тактику наблюдения. Выявленные ограничения, связанные с тяжестью состояния пациента и возрастными особенностями, подчеркивают необходимость оптимизации диагностических алгоритмов на ранних этапах заболевания. Представленные клиничко-лабораторные данные могут способствовать формированию более обоснованной настороженности в отношении СП при гипорегенераторных анемиях у младенцев. Полученный клинический опыт подчеркивает значимость междисциплинарного взаимодействия и может быть учтен при анализе аналогичных клинических ситуаций в педиатрической практике.

ИНФОРМИРОВАННОЕ СОГЛАСИЕ

Ввиду полной анонимизации данных пациента (с исключением любой идентифицирующей информации) информированное добровольное согласие от законного представителя пациента не требовалось.

INFORMED CONSENT

Due to the complete anonymization of the patient's data (excluding any identifying information), informed voluntary consent from the patient's legal representative was not required.

ВКЛАД АВТОРОВ

В.А. Евдокимова — осмотр пациента, анализ литературных данных, редактирование статьи.

Т.Ю. Купцова — генетическое консультирование и обследование пациента.

И.Н. Лаврентьева — клиническое обследование пациента, комментирование и редактирование статьи.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ / REFERENCES

- Егорова В.Б., Николаева С.А., Протопопова Н.Н. и др. Клинический случай синдрома Пирсона у ребенка в Республике Саха (Якутия) // *Вестник Северо-Восточного федерального университета им. М. К. Аммосова. Серия «Медицинские науки»*. — 2024. — № 2. — С. 70–75. — doi: <https://doi.org/10.25587/2587-5590-2024-2-70-76> [Egorova VB, Nikolaeva SA, Protopopova NN, et al. Clinical case of Pearson syndrome in a child in the Republic of Sakha (Yakutia). *Vestnik of the North-Eastern Federal University. Medical Sciences Series*. 2024;(2):70–75. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.25587/2587-5590-2024-2-70-76>]
- Улукханова Л.У. Синдром Пирсона у 2-летнего мальчика // *Российский педиатрический журнал*. — 2022. — Т. 3. — № 1. — С. 312. [Ulukhanova LU. Pearson syndrome in a 2-year-old boy. *Rossiiskij pediatričeskij žurnal — Russian Pediatric Journal*. 2022;3(1):312. (In Russ).]
- Конюхова Т.В., Гладкова В.А. Клинический случай синдрома Пирсона у ребенка 6-месячного возраста // *Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского*. — 2023. — Т. 102. — № 6. — С. 176–181. — doi: <https://doi.org/10.24110/0031-403X-2023-102-6-176-181> [Konyukhova TV, Gladkova VA. Clinical case of Pearson syndrome in a 6-month-old child. *Pediatriya. Journal n.a. G.N. Speransky*. 2023;102(6):176–181. (In Russ). doi: <https://doi.org/10.24110/0031-403X-2023-102-6-176-181>]
- Панченко А.С., Максимова О.Г., Мацеха Е.П. и др. Случай синдрома Пирсона у грудного ребенка. Клиническое наблюдение // *Доктор.Ру*. — 2018. — № 11. — С. 38–42. [Panchenko AS, Maksimova OG, Matsekha EP, et al. A case of Pearson syndrome in an infant: clinical observation. *Doctor.Ru*. 2018;(11):38–42. (In Russ).]

Л.Е. Ларина — клиническое обследование пациента, комментирование и редактирование статьи.

И.А. Максимова — ведение пациента — лечащий врач, предоставление истории болезни.

AUTHORS' CONTRIBUTION

Valeriya A. Evdokimova — patient examination, literature data analysis, editing.

Tamara Yu. Kuptsova — genetic counseling and examination of the patient.

Inna N. Lavrentieva — clinical examination of the patient, commenting and editing.

Lyubov E. Larina — clinical examination of the patient, commenting and editing.

Irina A. Maksimova — patient management (attending physician), providing of medical history.

ИСТОЧНИК ФИНАНСИРОВАНИЯ

Отсутствует.

FINANCING SOURCE

Not specified.

РАСКРЫТИЕ ИНТЕРЕСОВ

Авторы статьи подтвердили отсутствие конфликта интересов, о котором необходимо сообщить.

DISCLOSURE OF INTEREST

Not declared.

ORCID

В.А. Евдокимова

<https://orcid.org/0009-0008-3421-9154>

Т.Ю. Купцова

<https://orcid.org/0009-0006-5287-5169>

И.Н. Лаврентьева

<https://orcid.org/0000-0003-2747-695X>

Л.Е. Ларина

<https://orcid.org/0000-0002-0735-7139>

И.А. Максимова

<https://orcid.org/0009-0008-8300-5574>

- Овсянникова Г.С., Калинина И.И., Байдильдина Д.Д. и др. Синдром Пирсона // *Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского*. — 2014. — Т. 93. — № 6. — С. 83–90. [Ovsyannikova GS, Kalinina II, Baydildina DD, et al. Pearson syndrome. *Pediatriya. Journal n.a. G.N. Speransky*. 2014;93(6):83–90. (In Russ).]
- Yoshimi A, Ishikawa K, Niemeyer C, et al. Pearson syndrome: a multisystem mitochondrial disease with bone marrow failure. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):379. doi: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02538-9>
- Son JS, Seo GH, Kim YM, et al. Clinical and genetic features of four patients with Pearson syndrome: an observational study. *Medicine (Baltimore)*. 2022;101(5):e28793. doi: <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000028793>
- Belgacem ZH, Dubois SM, Jacoby E, et al. Successful cord blood transplantation for del7q myelodysplastic syndrome in Pearson marrow pancreas syndrome. *Am J Hematol*. 2023;98(12):E376–E379. doi: <https://doi.org/10.1002/ajh.27107>
- Shoeleh C, Donato UM, Galligan A, et al. A case report on Pearson syndrome with emphasis on genetic screening in patients presenting with sideroblastic anemia and lactic acidosis. *Cureus*. 2023;15(1):e33963. doi: <https://doi.org/10.7759/cureus.33963>
- Greenberg-Kushnir N, Grossmann LD, Barg A, et al. Long-term hematopoietic dysfunction in patients with large-scale mitochondrial DNA deletion syndromes. *Pediatr Blood Cancer*. 2025;72(1):e31383. doi: <https://doi.org/10.1002/pbc.31383>
- Degroot GN, Empain A, Dedeken L, et al. Clinical and morphological bone marrow characteristics of Pearson syndrome: about three consecutive cases and review of the literature. *Case Rep Pediatr*. 2025;2025:3076141. doi: <https://doi.org/10.1155/crpe/3076141>

12. Kitano T, Yoshida S. Pearson syndrome as a rare cause of failure to thrive, anemia and exocrine pancreatic insufficiency: a case report. *Pediatr Ther.* 2018;8:341. doi: <https://doi.org/10.4172/2161-0665.1000341>

13. Uygun V, Daloğlu H, Öztürkmen S, et al. Pearson syndrome in a child transplanted for Diamond–Blackfan anemia. *Arch Argent Pediatr.* 2021;119(5):e559–e561. doi: <https://doi.org/10.5546/aap.2021.eng.e559>

Статья поступила: 30.01.2026, принята к печати: 16.06.2026
The article was submitted 30.01.2026, accepted for publication 16.06.2026

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ / ABOUT THE AUTHORS

Евдокимова Валерия Андреевна, студентка [**Valeria A. Evdokimova**, student];

адрес: 117513, г. Москва, ул. Островитянова, д. 1 [**address:** 1, Ostrovityanova Str., Moscow, 117513, Russian Federation]; **телефон:** +7 (963) 737-12-86; **e-mail:** evdokimova_va1@rsmu.ru

Купцова Тамара Юрьевна [**Tamara Yu. Kuptsova**, MD]; **e-mail:** lesnichenkoty@zdrav.mos.ru

Лаврентьева Инна Николаевна [**Inna N. Lavrentieva**, MD]; **e-mail:** inna.nem@mail.ru; **eLibrary SPIN:** 3018-1584

Ларина Любовь Евгеньевна, к.м.н., доцент [**Lyubov E. Larina**, MD, PhD, Associate Professor];
e-mail: LLarina@morozdgkb.ru; **eLibrary SPIN:** 4866-4339

Максимова Ирина Андреевна [**Irina A. Maksimova**, MD]; **e-mail:** mia19mai@gmail.com