

LEYA SİNDROMU

Məmmədbəyli A.K.¹, Əliyeva S.E.¹, Rəhimova L.R.²
Azərbaycan Tibb Universiteti, nevrologiya kafedrası¹,
K.Y. Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu²

Leya sindromu erkən uşaqlıq dövründə rast qələn irsi neyrometabolik, yarım kəskin nekrorlaşan sindromdur. Simmetrik nekrozlaşan sahələr beyin sütununda və bazal qanqlionlar nahiyəsində yerləşirlər. Sindromun gedişatında ali beyin funksiyalarının, görmə qabiliyyətinin, əzələ tonusunun enməsi və tənəffüs pozulmalarının meydana çıxması qeyd olunur. Bu günə qədər müalicəsi tapılmayıb, proqnoz birmənalı ağırdır, xəstələr ağır tənəffüs catmamazlığından ölürlər.

Açar sözlər: Beyin sütunu, bazal qanqlionlar, irsi neyro-metabolik, nekrozlaşmış ensefalopatiya.

Leya sindromu. Yarım kəskin nekrozlaşan ensefalomiopatiya- mərkəzi sinir sistemini zədələyən nadir progressivləşən irsi neyrometabolik sindromdur. Rastgəlmə tezliyi 1:36000. 1951-ci ildə Denis Li tərəfindən təsvir edilib. Əsasən, iki yaşa qədər uşaqlar xəstələnirlər, lakin yeniyetmələrin və böyüklərin də xəstələnmə halları müşahidə olunur. Bu günkü gün bu xəstəliyin müalicəsi məlum deyil. Səbəbi mitoxondrilərin fəaliyyəti ilə bağlı olan genlərin mutasiyasıdır. Orqanizmdə energetik mübadilənin formalaşmasına cavabdeh olan fermentlərin çatmamazlığı nəticəsində yarım kəskin nekrozlaşan ensefalomiopatiya inkişaf edir. Fermentlərin çatmamazlığı isə piroüzüm turşusunun qeyri düzgün metabolizmi və respirator həlqədə elektronların miqrasiyasının defekti nəticəsində yaranır [Leigh D.]. Həmçinin, Leya sindromu genetik determinasiya, beyincikdə yenitörəmələr, qlioz, damarların proliferasiyası, MS S-nin degenerativ xəstəliklərinin komplikasiyası, gen mutasiyası, damarlarda iltihabi proseslər nəticəsində yarana bilər. 2016-cı ilin sentyabrında xəstəliyin profilaktikası haqqında məlumatda uşaqların donor yumurta hüceyrənin mitoxondrisindən istifadə etməklə “üç valideyndən” doğulma faktoru qeyd olunub. Ədəbiyyatda klinikanın müxtəlif və dəyişkən olması haqqında məlumat verilir. [1] Yalnız hind müəllifləri tərəfindən hind populyasiyasında rast gəlinən Leya sindromu bir neçə klinik məsələ kimi təqdim olunub.

Leya sindromu kəskin, yarım kəskin və xroniki gedişli ola bilər. Daha çox yarım-

kəskin və ya xroniki gedişat xarakterdir ki, bu da sonunda ölümlə nəticələnir. Nadir hallarda kəskin ensefalopatiya formasında keçir. Xəstəliyin yayılması irsi faktorla bağlıdır. Əgər ailədə xəstə varsa, xəstəliyin uşaqlara ötürülməsi çox yüksək olur. Leya sindromunun hər formasının xarakterik klinik əlamətləri var. Yarım kəskin forma hipertonusa keçən əzələ zəifliyi, orqanizmin ümumi zəifliyi, piramid və ekstrapiramid defisit, süd-turşu asidozu, periodik miokloniyalar, kardiomiopatiya, ataksiya və ətrafların tremoru, hipoventilyasiya, vətər reflekslərinin enməsi əlamətləri ilə təzahür edir. Kəskin və progressivləşən forma klonik və tonik qıcolmalar, ataksiya, görmə sinirinin atrofiyası, spastik parezlər, nadir epileptik tutmalar, mərkəzi skotoma, sürətli kəm ağıllıqla təzahür edir. Bütün formalar üçün klinik xarakteristika ürəkbulanma, qusma, yuxululuq, diqqətin azalması, iştahın itməsi, bədən çəkisinin kəskin itirilməsi, görmə sinirinin atrofiyası, tez yorulma, huşun itməsi, distrofik miotoniya, ətrafların titrəməsi, udmanın pozulmasıdır [1,4]. Leya sindromunun diaqnostikası üçün baş beyin MRT müayinəsi (beyin sütununun ikitərəfli zədələnməsi, lipid əlavələrin əmələ gəlməsi), qanın biokimyəvi analizi (laktat asidoz yaranır, qanda süd turşusunun və piroüzüm turşusunun miqdarı kəskin artır), EKQ (sinus taxikardiyası), EEQ (fokal epileptik aktivlik) aparılır. Diaqnozu təsdiqləmək üçün qan və onurğa beyni mayesini, həmçinin, tənəffüs zənciri fermentlərinin aktivliyini müəyyən etmək lazımdır. Morfoloji müayinədə tala-

mus, qabıqaltı düyünlər, görmə siniri zədələ-nir, simmetrik nekrotik sahələr qeyd olunur.

Xəstə N.N. 16 yaş, xəstəxanaya müraciət edərkən vəziyyəti çox ağır idi. Huşu aydın deyildi. Ümumi rigidlik qeyd olunurdu. Ananın sözlərinə görə xəstəlik 2017-ci ilin mart ayında davranışın dəyişikliyi ilə başlayıb, get-gedə vəziyyəti pisləşib, görməsi zəifləyib, hərəkətləri: oturmağı, yeriməyi pozulub, tam hərəkətsiz hala düşüb. Müalicə almayıblar.

Uşaq 3-cü hamiləlik, 3-cü doğuşdandır. Hamiləlik normal keçib. Uşaq 9 aylıq, 3500 qr çəki ilə doğulub. Erkən inkişafı yaşına uyğun olub. Birinci və ikinci hamiləlikdən olan uşaqlar sağlamdırlar. Valideynlər qohumdurlar. Uşaq infeksiyon xəstəliklərindən qızılca, məxmərək keçirib.

Xəstəxanaya müraciət etdikdən sonra kranial MRT müayinəsi aparılıb.

Nəticə: Hər iki serebral hemisferdə bazal qanqlionlarda və peiventrikulyar ağ maddədə siqnal artışı. Postkontrast sekanslarda qeyd

edilən sahələrdə kontrast tutumu qeyd edil-mədi. Bu MRT görüntü ilkin olaraq toksik və metabolik leykoensefalopatiyalarda, neyro-degenerativ xəstəliklərdə rast gələ bilər. Xəstənin anamnezini, lezyonların xarakterini və lokalizasiyasına əsaslanaraq ilkin olaraq yuven-il Leya sindromu (yarımkəskin nekrozlaşan ensefalomielopatiya) lehinə düşünülür.

Müzakirə. Leya sindromu nadir irsi neyrometabolik yarım-kəskin nekrozlaşan ensefalopatiyadır, X xromosomla ilişikli irsən keçir, DNT nüvəsində mutasiyaya təsir edir.

Təqdim olunan klinik məsələyə əsasən qeyd etmək lazımdır ki. xəstəliyin əlamətləri bir il ərzində tədricən inkişaf edib. Nevroloji simptomatika (görmənin, hərəkətlərin pozulması, davranışda yaranan pozuntular) getdikcə dərinləşib və xəstə ağır vəziyyətə düşüb.

Beləliklə, 16 yaşlı xəstə həkim nəzarəti altında olmayıb və müxtəlif nevroloji simptomatika inkişaf edib. Xəstəlik getdikcə şiddətlənib və xəstə ağır vəziyyətə düşüb.

ƏDƏBİYYAT:

1. Darin N, Oldfors A, Moslemi AR, Holme E, Tulinius M. The incidence of mitochondrial encephalomyopathies in childhood: clinical features and morphological, biochemical, and DNA abnormalities. *Ann Neurol.* 2001;49(3):377-83.

2. DiMauro S., Schon E.A. Mitochondrial respiratory-chain diseases // *New. Eng. J. Med.* — 2003. — V. 348. — P. 2656-2668.

3. John Menkes H: *Textbook of Child Neurology.* 5th Edition. Williams and Wilkins. - London: 1995. - 850 p.

4. Leigh D. Sub acute necrotizing encephalomyelopathy in an infant. *J Neuro Neurosurg Psychiatry.* 1951;14:216.

5. Rahman S., Blok R., Dahl H.H., Danks D.M., Kirby D.M., Chow C.W. Leigh et al. syndrome: clinical features and biochemical and DNA abnormalities // *Annals of neurology.* - 1996. - №39(3). - P. 343-351.

6. Richard Behrman E, Robert Kliegman M, Hal Jenson B, et al.: *Nelson's TextBook of Pediatrics* 17th Edition. Saunders Ltd, Pennsylvania; 2004:p2027

7. Sintini M., Della G.E., Mavilla L. MRI patterns of Leigh syndrome // *Riv. Neuroradiol.* - 1999. - V. 12, Suppl. 2. - P. 101-104.

8. Tiranti V., Hoertnagel K., Carrozo R. et al. Mutations of SURF-1 in Leigh disease associated with cytochrome C oxidase deficiency // *Am. J. Hum. Genet.* — 1998. — V. 63. — P. 1609-1621.

9. Zhu Z, Yao J., Johns T. et al. SURF1, encoding a factor involved in the biogenesis of cytochrome c oxidase, is mutated in Leigh syndrome // *Nature. Genet.* — 1998. — V. 20. — P. 337-34

SUMMARY

LEIGH SYNDROME

Mammadbayli A.K.¹, Aliyeva S.E.¹, Rahimova L.R.²
*Azerbaijan Medical University, Department of Neurology¹,
Scientific Research Institute of Pediatrics named after K.Y.Farajova²*

Keywords: *The brain column, basal ganglions, inherited neurometabolic, necrotizing encephalopathy.*

Leigh syndrome is an under-recognized inherited neurometabolic and subacute necrotizing syndrome. The symptoms of Leigh syndrome are classically described as beginning in infancy. Symmetrical necrosis areas are located in the brain column and basal ganglion. Severe brain function, visual acuity, muscle tone and respiratory disturbances occur in the course of the syndrome. Until now, treatment is unclear and the patient is dying of severe respiratory failure.