

LEIGH SYNDROME: A RARE CASE REPORT

Țurcan Doina, Ușurelu Natalia, Blăniță Daniela, Sacară Victoria

Scientific adviser: Sacară Victoria

Institute of Mother and Child

Background. Mitochondrial diseases are the most common group of inherited metabolic disorders characterized by defects in energy production, caused by mutation of genes encoded by nuclear or mitochondrial DNA. Leigh syndrome is a progressive neurological disorder, affecting 1:40,000 live births.

Objective of the study. To report a rare progressive neurodegenerative, mitochondrial disorder in a child with seizures, hypotonia, ataxia and psychomotor delay. **Material and Methods.** We report on a case of a 20 months old boy, born at term from non-consanguineous, healthy parents, with an uneventful perinatal history. The patient presented with generalized seizures, developmental regression, hypotonia, ataxia, general weakness and fatigue, feeding difficulty and psychomotor retardation. He had no family history of any genetic or neurological disorder. **Results.** According to the patient's clinical picture, an inborn error of metabolism was suspected. Blood lactate, LDH and CK-MB were markedly elevated. Amino acid analysis was performed in the blood and urine and a high level of Alanine and deviant Ala/Lys ratio was determined. The electroencephalography revealed dysfunction in cortical structures and low convulsive threshold. Magnetic resonance imaging revealed symmetrical hyperintensity in T2w images in thalamus, mesencephalon, brainstem, medullary tegmentum and cerebellar hemispheres (periventricular), medulla oblongata. Genetic analysis revealed the m.3243A>G mutation in the TL1 gene of the mitochondrial genome. **Conclusion.** The diagnosis of Leigh syndrome should be considered in a child with neurological symptoms whose MRI shows bilateral symmetric hyperintense T2w images of the brainstem and basal ganglia. Further investigations include evaluation of blood gas profile and genetic analysis.

Keywords: Leigh syndrome, mitochondrial DNA mutation, mitochondrial disease.

SINDROMUL LEIGH: CAZ CLINIC RAR

Țurcan Doina, Ușurelu Natalia, Blăniță Daniela, Sacară Victoria

Conducător științific: Sacară Victoria

IMSP Institutul Mamei și Copilului

Introducere. Bolile mitocondriale sunt cele mai frecvente tulburări metabolice, caracterizate prin defecte de producere a energiei, cauzate de mutațiile genelor codificate de ADN-ul nuclear sau mitocondrial. Sindromul Leigh este o tulburare neurologică progresivă, cu incidența 1:40.000 nașteri vii. **Scopul lucrării.** Raportarea unui caz rar de patologie mitocondrială neurodegenerativă progresivă la un copil cu convulsii, hipotonie, ataxie și retard psihomotor. **Material și Metode.** Raportăm cazul unui băiat de 20 luni, născut la termen fără complicații perinatale la un cuplu sănătos neconsangvin. Pacientul a prezentat convulsii generalizate, regresie în dezvoltarea neuro-motorie, hipotonie, ataxie, slăbiciune generală și oboseală, dificultăți de hrănire și retard psihomotor. Absența anamneșticului heredocolateral de tulburare genetică sau neurologică. **Rezultate.** În conformitate cu tabloul clinic al pacientului a fost suspectată o eroare înăscută de metabolism. Acidul lactic sangvin, LDH și CK-MB au fost semnificativ crescute. Profilul aminoacizilor din sânge și urină a relevat un nivel ridicat de Alanină și devierea raportului Ala/Lys. Electroencefalografia a prezentat disfuncții în structurile corticale și prag convulsivant scăzut. IRM a relevat prezența semnalelor bilaterale simetrice hiperintense în regim T2, în proiecția la talamus, mezencefal, trunchiul cerebral, tegmentul medular și emisferile cerebelare (periventricular), medula oblongata. Analiza genetică a prezentat mutația m.3243A>G în gena TL1 a genomului mitocondrial. **Concluzii.** Sindromului Leigh trebuie luat în considerare la un copil cu simptome neurologice, al cărui IRM prezintă semnale bilaterale simetrice hiperintense în regim T2, din trunchiul cerebral și ganglionii bazali. Investigațiile suplimentare includ analiza gazelor în sânge și analiza genetică.

Cuvinte-cheie: Sindromul Leigh, mutația ADN-ului mitocondrial, boală mitocondrială.