

ЛИТЕРАТУРА

1. Радзинский, В. Е. Медикаментозное опорожнение матки при неразвивающейся беременности — есть ли опасность? / В. Е. Радзинский, И. М. Ордянец, О. С. Побединская // Эффективная фармакотерапия. Акушерство и гинекология. — 2014. — № 5. — С. 4–7.
2. Российская Федерация. Клинические рекомендации (протокол лечения) «Медикаментозное прерывание беременности»: принят МЗ РФ 14.10.2015 № 15-4/10/2-6120.
3. Higham, J. M. Assessment of menstrual blood loss using a pictorial chart / J. M. Higham, P. M. S. O'Brien, R. W. Shaw // Br J Obstet Gynaecol. — 1990. — Vol. 97, № 8. — P. 734–739.

УДК 576.311.347

МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

Неброва А. С., Ефимченко А. Л.

Научный руководитель: *И. В. Фадеева, к.б.н. Н. Е. Фомченко*

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

Введение

Цитоплазматическое или нехромосомное наследование было открыто в 1909 г. немецкими генетиками Карлом Корренсом (1864–1933) и Эрвином Бауром (1875–1933). Генетическая роль митохондрий была открыта в 1949 г. французским генетиком Борисом Эфрусси (1901–1979). Возможными критериями цитоплазматической наследственности являются: отсутствие количественного менделевского расщепления в потомстве; невозможность выявить сцепление; различные результаты реципрокных скрещиваний. Митохондрии содержат собственный геном, представленный кольцевой молекулой ДНК. У большинства многоклеточных организмов цитоплазматическое наследование идет по материнской линии, так как яйцеклетка много митохондрий. Открытие в последние годы ведущей роли митохондрий в чувствительности к лекарствам, их ключевой ролью в старении, апоптозе и нейродегенеративных расстройствах привело к созданию митохондриальной медицины. Важной ее задачей является изучение болезней человека, связанных с нарушением функции митохондрий — митохондриальных цитопатий.

Цель

Провести обзор наиболее часто встречаемых митохондриальных заболеваний человека по литературным источникам.

Результаты исследования и их обсуждение

Митохондриальные заболевания — неоднородная группа наследственных заболеваний, которые вызваны структурными, генетическими или биохимическими дефектами митохондрий, приводящих к нарушениям энергетических функций в клетках эукариотических организмов. У человека при митохондриальных заболеваниях в первую очередь поражается мышечная и нервная система. Выделяют две группы митохондриальных заболеваний:

1. Ярко выраженные наследственные синдромы, обусловленные мутациями генов, ответственных за митохондриальные белки (синдром Барта, синдром Кернса-Сейра, синдром Пирсона, синдром MELAS, синдром MERRF и другие).

2. Вторичные митохондриальные заболевания, включающие нарушение клеточного энергообмена как важное звено формирования патогенеза (болезни соединительной ткани, синдром хронической усталости, гликогеноз, кардиомиопатия, мигрень, печеночная недостаточность, панцитопения, а также гипопаратиреоз, диабет, рахит и другие).

Доказано, что триггерными механизмами для заболевания могут послужить стресс, курение, алкоголь, токсины, вирусы, прием некоторых лекарственных средств.

Необходимость знания митохондриальных заболеваний велика в связи с высокой частотой встречаемости. Рассмотрим наиболее часто встречающиеся заболевания.

Наследственная оптическая нейропатия LHON Лебера, или атрофия зрительного нерва Лебера, — является наследственной митохондриальной дегенерацией ганглионарных клеток сетчатки и их аксонов, что приводит к острой или почти острой потере центрального зрения; это влияет преимущественно на молодых мужчин. Тем не менее, LHON передается только по материнской линии, прежде всего, из-за мутаций в митохондриальном геноме. LHON, как правило, связана с одной из трех патогенных митохондриальных ДНК (мтДНК) точечных мутаций. Распространенность оценивается в 2–4 случая на 100 тыс. населения, которая манифестирует в возрасте от 18 до 30 лет.

Синдром Кернс-Сейр (сокращенно KSS) — митохондриальная миопатия с типичным началом до 20-летнего возраста. Синдром Кернс-Сейр происходит спонтанно в большинстве случаев. В некоторых случаях была передача по наследству посредством митохондриального, аутомно-доминантного, или аутомно-рецессивного наследования. KSS является результатом делеций в митохондриальной ДНК (мтДНК), которые вызывают определенный фенотип, мтДНК передается исключительно от яйцеклетки матери. Диагноз, как правило, уточняется при молекулярно-генетическом исследовании биоптатов мышц. KSS является более серьезным синдромным вариантом хронической прогрессирующей внешней офтальмоплегии, прогрессирующей слабости мышц проксимальных отделов конечностей, пигментной дегенерации сетчатки. С прогрессированием заболевания появляются и другие проявления: поражается сердце, орган слуха, затрагивается зрительный аппарат, а также снижается интеллект.

Митохондриальный сахарный диабет — группа генетически обусловленных заболеваний, наследующихся исключительно по материнской линии, проявляющихся сочетанием клинической картины сахарного диабета и сопутствующих неврологических заболеваний: тугоухость, миопатии или неврологические нарушения. Причина митохондриальных форм сахарного диабета — точечная мутация в паре нуклеотидов 3243. Диабет обычно диагностируется в 3–5-м десятилетиях жизни, но может манифестировать от конца юношеского возраста до середины 80-летнего возраста. Та же мутация может стать причиной менее частой, но более тяжелой митохондриальной энцефалопатии с лактат-ацидозом и инсультоподобными эпизодами — синдром MELAS (Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, Stroke-like episodes). MELAS, развивающийся в детстве, начинается с появления двусторонней тугоухости с раннего возраста и затем манифестации диабета; приступы в виде инсультоподобных эпизодов и энцефалопатия наблюдаются в 3-м или 4-м десятилетии жизни.

Синдром Лея, подострая некротизирующая энцефаломиопатия — нейрометаболический синдром, поражающий ЦНС. В основном заболевают дети до двух лет, но бывают случаи, когда болеют подростки, и даже взрослые. Одной из причин заболевания служат мутации генов, связанных с работой митохондрий.

Проявлениями данного заболевания являются: мышечная гипотония, мозжечковые симптомы, спастичность, задержка или нарушение психомоторного развития, нарушения сознания, респираторные аномалии, атрофия зрительных нервов, офтальмоплегия, рвота, дегидратация. Заболевание дебютирует от первых месяцев жизни до 3 лет. Характерно резкое ухудшение клинических и биохимических показателей при инфекциях.

Заключение

Нарушения метаболизма митохондрий вызывают у человека целый ряд заболеваний, которые включают состояния, относящиеся практически ко всем областям медицины. Лечение митохондриальных болезней направлено на облегчение симптоматики заболевания и улучшение качества жизни пациента.

ЛИТЕРАТУРА

1. Захаров-Гезехус, И. А. Цитоплазматическая наследственность / И. А. Захаров-Гезехус // Вавиловский журнал генетики и селекции. — 2014. — Т. 18, № 1. — С. 93–102.
2. Митохондриальный геном и митохондриальные болезни человека / Р. И. Сукерник [и др.] // Генетика. — 2002. — Т. 38, № 2. — С. 1–10.
3. Джинкс, Дж. Нехромосомная наследственность / Дж. Джинкс. — СПб.: Изд-во СПб. гс. ун-та, 2012. — Гл. 5, Разд. 5.4. — С. 174–183.