### БЫСТРЫЙ ВЗГЛЯД НА

# МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ



Митохондриальные заболевания группа генетических заболеваний, вызванных мутациями в генах митохондриального (мтДНК) и ядерного (яДНК) геномов, которые кодируют белки, имеющие отношение к работе митохондрии, что приводит к нарушению процесса окислительного фосфорилирования.

#### **ДИАГНОСТИКА**

Диагностика митохондриальных заболеваний сложна, так как состояние может проявиться в любом возрасте и бывает представлено широким спектром симптомов у пациента, которые включают развитие функциональных нарушений различных органов и тканей.

Симптомы часто проявляются в органах и тканях с высоким потреблением энергии, таких как мышцы, глаза и центральная нервная система. Для подтверждения митохондриального заболевания используются генетическое и биохимическое тестирование, а также гистохимическое исследование.

Некоторые клинические признаки могут быть сгруппированы в специфические синдромы. Например, синдром Лейга может быть вызван

мутациями >75 генов.

вовлеченность различных систем. Существенный вклад вносят поддерживающая Доступные схемы таргетного лечения включают фермент-заместительную терапию



Другие белки, вовлеченные в работу митохондрий, включают те, что задействованы в метаболизме фосфолипидов, системе переноса дисульфидов, гидрофильности переносчиков тиамина и фосфатов, а также в сборке железосерных кластеров (Fe-S) этих белков, могут привести к нарушению дефициту необходимых онечных продуктов, а также к накоплению оксичных компонентов мтДНК

Метаболизм токсичных компонентов Процессинг РНК и синтез белка

> ОКИСЛИТЕЛЬНОЕ ФОСФОРИЛИРОВАНИЕ

АТФ-синтаза АДФ АТФ

> .....утантная мтДНК, так и мтДНК <u>дикого типа</u> Пропорция мутантной мтДНК - это ключ к

## ПРОФИЛАКТИКА

заболевания, имеется несколько репродуктивных возможностей, которые позволят предотвратить или минимизировать риск передачи их состояния детям. Пациенты с мутациями в яДНК могут прибегнуть к преимплантационной или пренатальной генетической диагностике. Для женщин, с мутациями в мтДНК, генетическое консультирование усложняется, но может включать преимплантационную диагностику, которая позволит найти эмбрионов с наиболее низким уровнем гетероплазмии. Митохондриальное донорство - передача яДНК от женщины, имеющей мутации мтДНК, в лишенный ядра донорский ооцит или

У пациентов, имеющих митохондриальные

мтДНК наследуется строго по материнской

странах.

зиготу - может

предоставить

дополнительные

репродуктивные

заболеваниями.

находится на

возможности женщинам с

донорство было одобрено

митохондриальными

Митохондриальное

в Великобритании и

рассмотрении в других

#### **ЭПИДЕМИОЛОГИЯ**

заболеваний в детском возрасте составляет 5-15

лишь 20-25% данных болезней.



коэнзим Q10).



Многочисленные научные необходимы дальнейшие достижения последнего десятилетия привели к улучшению ухода за пациентами с митохондриальными заболеваниями. Однако,

исследования, которые позволят понять тканевую специфичность и гетерогенность этих заболеваний, дополнив поиск новых методов

MEDACH.PRO

лечения и мер профилактики.