

KEARNS-SAYRE SYNDROME

Vasilchenko T.S.¹, Gabdrakipova A.A.² (Russian Federation)

Email: Vasilchenko516@scientifictext.ru

¹Vasilchenko Tatiana Sergeevna – Student;

²Gabdrakipova Albina Aybekovna - Student,

DEPARTMENT OF PEDIATRICS, FACULTY-MEDICAL TREATMENT,
MEDICAL INSTITUTE
BELGOROD STATE NATIONAL RESEARCH UNIVERSITY,
BELGOROD

Abstract: *this article studies the hereditary syndrome of mitochondrial pathology-the Kearns-Sayre Syndrome. The main causes and pathogenetic mechanisms of this disease and all mitochondrial pathologies are analyzed. It is noted that the genetic mutation, which is the main cause of the disease, leads to changes in the functions of the mitochondria, violation of energy metabolism and cellular respiration. The main clinical manifestations of the syndrome are considered. It is emphasized that the disease manifests about 14-18 years. It is noted that changes occur in all organs and systems of the body, which leads to polymorphism of symptoms. The main diagnostic methods are considered, the main of which is molecular genetic research. The most important principles of treatment are described.*

Keywords: *mitochondrial diseases, Kearns-Sayre syndrome, ophthalmoplegia, muscle weakness, atrioventricular block.*

СИНДРОМ КЕРНСА–СЕЙРА

Васильченко Т.С.¹, Габдракипова А.А.² (Российская Федерация)

¹Васильченко Татьяна Сергеевна – студент;

²Габдракипова Альбина Айбековна – студент,
кафедра педиатрии, факультет лечебного дела,

Медицинский институт

Белгородский государственный национальный исследовательский
университет,
г. Белгород

Аннотация: *в данной статье изучается наследственный синдром митохондриальной патологии - синдром Кернса-Сейра. Анализируются основные причины и патогенетические механизмы возникновения данного заболевания и вообще всех митохондриальных патологий. Отмечается, что генетическая мутация, являющаяся основной причиной болезни, приводит к изменению функций митохондрии, нарушению энергетического обмена и клеточного дыхания. Рассматриваются*

основные клинические проявления синдрома. Подчеркивается, что манифестирует заболевание около 14 - 18 лет. Отмечается, что изменения происходят во всех органах и системах организма, что приводит к полиморфизму симптомов. Рассматриваются основные методы диагностики, основным из которых является молекулярно-генетическое исследование. Описываются важнейшие принципы лечения.

Ключевые слова: митохондриальные заболевания, синдром Кернса-Сейра, офтальмоплегия, мышечная слабость, атриовентрикулярная блокада.

Митохондриальные заболевания – это группа генетических заболеваний, связанных с нарушениями функций митохондрий, обусловленные структурными, биохимическими и генетическими дефектами. Эти мутации приводят к нарушению энергетического обмена в клетках организма, клеточного дыхания, что, в свою очередь, вызывает развитие полиорганных патологий, клинические проявления которых весьма разнообразны [1].

В настоящее время генетические заболевания, вызванные патологией митохондриального аппарата, представляют большой интерес в медицинском научном обществе. Но, несмотря на это, на сегодняшний день еще не разработана единая классификация данных заболеваний. Только условно их подразделяют на две группы: первичные и вторичные. Заболевания из первой группы вызваны мутацией генов, которые отвечают за синтез митохондриальных белков. Особенностью их является наличие ярко выраженных наследственных синдромов. Основным механизмом патогенеза заболеваний второй группы является патология энергетического обмена на клеточном уровне. Патогенез развития митохондриальных заболеваний заключается в повреждении процесса окислительного фосфорилирования. Разумеется, что при заболеваниях дыхательной цепи, больше поражаются ткани и органы с высокой энергетической потребностью (мышцы, периферические нервы) [5]. Данные нарушения происходят в тканях всех органов и систем организма, что обуславливает многообразие и полиорганность поражений. В связи с этим диагностика митохондриальных заболеваний вызывает большие затруднения [2].

Синдром Кернса-Сейра – это наследственное митохондриальное заболевание, характеризующееся нервно-мышечными расстройствами. Имеет спорадический тип наследования, митохондриальный геном передается от матери ребенку. Мальчики и девочки болеют с одинаковой частотой. Первые симптомы заболевания развиваются в возрасте около 14-18 лет. Выяснено, что чем раньше манифестирует заболевание, тем оно сложнее протекает и носит генерализованный характер, хуже поддается лечению.

Генетическая мутация, при которой происходит случайная утрата участка хромосомы, затрагивает большое количество генетического материала в ДНК митохондрий. Но заболевание разовьется, если будет дефект значительной части митохондрий. Количество дефектных митохондрий напрямую влияет на степень выраженности клиники.

Рассеянные дефективные изменения митохондрий в различных тканях определяют мозаичность клиники с вовлечением всех органов и систем организма.

Клиническая картина синдрома Кернса-Сейра складывается из следующих основных симптомов: [2]

1) Хроническая прогрессирующая наружная офтальмоплегия, характеризующаяся опущением верхнего века (паралич глазных мышц, птоз чаще симметричный, двусторонний);

2) Атипичная пигментная ретинопатия вследствие излишнего патологического накопления пигмента на сетчатке (пигментная грануляция в виде «соль с перцем»);

3) Поражения сердца в виде атриовентрикулярных блокад, дилатации желудочков;

4) Прогрессирующая мышечная слабость верхних отделов конечностей;

5) Эндокринные нарушения (сахарный диабет, гипопаратиреоз);

6) Атрофия зрительных нервов;

Диагностика синдрома Кернса-Сейра проводится с помощью специализированных тестов, которые включают в себя:

- молекулярно-генетическое исследование биоптата мышц для выявления мутантных митохондриальных ДНК;

- биопсия мышц для гистологического исследования тканей на наличие дефектных волокон (рваные красные волокна);

- снятие электрокардиограммы для выявления и оценки тяжести атриовентрикулярных блокад сердца;

- исследование спинномозговой жидкости на уровень молочной кислоты и определение уровня белков [2];

На сегодняшний день не существует этиологического лечения синдрома Кернса-Сейра. Новые методы лечения еще разрабатываются. Лечение в основном симптоматическое и патогенетическое [3, 4]. На сегодняшний день основными принципами лечения являются:

1) Для нормализации энергетического обмена вводят кофакторы (витамины В1, В2, L-карнитин);

2) Для предупреждения окислительного повреждения клеток назначают антиоксиданты (витамин Е, аскорбиновая кислота);

3) Для осуществления переноса электронов по дыхательной цепи применяют цитохром С, убихинон, янтарную кислоту;

4) Симптоматическое лечение;

Ранняя диагностика и выявление заболевания будут способствовать более успешному лечению и благоприятному прогнозу.

Список литературы / Referens

1. Михайлова С.В., Захарова Е.Ю., Цыганкова П.Г. и др. Клинический полиморфизм митохондриальных энцефаломиопатий, обусловленных мутациями гена полимераза гамма. Российский вестник перинатологии и педиатрии, 2012. 4 (2):51–61.
2. Khambatta S., Nguyen D.L., Beckman T.J. et al. Kearns–Sayre syndrome: a case series of 35 adults and children. Int J General Med., 2014. 7:325–32.
3. Сухоруков В.С. К разработке рациональных основ энерготропной терапии. Рациональная фармакотерапия, 2007. (2):40–7.
4. Finsterer J., Bindu P.S. Therapeutic strategies for mitochondrial disorders. *Pediatr Neurol* 2015;52(3):302–13.
5. Поздняков О.М., Бабакова Л.Л., Гехт Б.М. Митохондриальные цитопатии. Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова, 2007. 2 (107):64–9.